

Sinapse[®]

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 17 | Nº1 | Maio de 2017

Editorial

Neuro 2017

Programa

Resumos de Comunicações Orais e *Posters*

Índice de autores

Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações

Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla 2016

11º Congresso Português do Acidente Vascular Cerebral

XI Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

4th International Porto Congress of Multiple Sclerosis

29º Encontro Nacional de Epileptologia

Reunião da Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento

Princípios editoriais e normas de publicação

Órgão oficial de: Sociedade Portuguesa de Neurologia; Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências; Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla; Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral; Liga Portuguesa Contra a Epilepsia; Secção da Neurologia do Comportamento da SPN; Sociedade Portuguesa de Cefaleias; Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento; Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares; Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia; Sociedade Portuguesa de Neuropatologia; Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Versão electrónica: www.spneurologia.com
Indexada nas bases bibliográficas: EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier), SCOPUS (Elsevier), www.indexrmp.com

Administração	Secretariado
Vitor Oliveira	Sónia Barroso
Ana Amélia Pinto	Anabela Mateus

Ficha Editorial

Diretor

Catarina Resende Oliveira (Coimbra)

Conselho Científico

Alexandre Castro Caldas (Lisboa)
António Bastos Lima (Porto)
António Freire Gonçalves (Coimbra)
Isabel Pavão Martins (Lisboa)
Luís Cunha (Coimbra)
José Ferro (Lisboa)
Paula Coutinho (Santa Maria da Feira)
Teresa Paiva (Lisboa)

Conselho Editorial

António Cerejo (Porto)
Cristina Januário (Coimbra)
Francisco Pinto (Lisboa)
Isabel Santana (Coimbra)
João de Sá (Lisboa)
João Maroco (Lisboa)
João Paulo Farias (Lisboa)
Joaquim Ferreira (Lisboa)
José Pimentel (Lisboa)
Mamede de Carvalho (Lisboa)
Patrícia Canhão (Lisboa)
Teresinha Evangelista (Lisboa)
Teresa Temudo (Porto)

Sinapse®

Campo Grande, 380, 3C (K), Piso 0 - Escritório E
1700-097 LISBOA, Portugal
Tel./Fax: +351 218 205 854 | Tm.: +351 938 149 887
Correio electrónico:

res.spn@gmail.com - Submissão de Resumos

sinapse.spn@gmail.com - Revista Sinapse

Design: Isabel Monteiro, Next Color, Porto

Imagem capa: Isabel Monteiro

Produção gráfica: Multitema, Porto

Propriedade: Sociedade Portuguesa de Neurologia

Registo de Marca: 358 268

(Instituto Nacional de Propriedade Industrial)

ISSN: 1645-281X

Depósito Legal: 172 674/01

Tiragem: 600 exemplares

Edição: Publicação semestral;

Volume 17 - Número 1 - Maio de 2017

Preço unitário: €10; Assinatura anual: €15

Index

Pág.

Editorial

3 Manuel Correia

Neuro 2017

5 Programa
22 Resumos de Comunicações Orais SPN
31 Resumos de Posters SPN
41 Resumos de Comunicações Orais SPNC
63 Resumos de Posters SPNC
75 Índice de autores

Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações

84 Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla 2016
90 11º Congresso Português do Acidente Vascular Cerebral
128 XI Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
152 4th International Porto Congress of Multiple Sclerosis
173 29º Encontro Nacional de Epileptologia
187 Reunião da Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento
194 Princípios editoriais e normas de publicação

Os artigos publicados na Sinapse foram avaliados por membros do Conselho Editorial e outros colegas designados pelo Editor. Os resumos das comunicações na Reunião da Sociedade Portuguesa de Neurologia foram avaliados por revisores seleccionados pela Direcção da SPN a partir de um conjunto de peritos independentes. A revisão e avaliação dos resumos de outras reuniões, incluídos neste número da Sinapse foram da responsabilidade das organizações promotoras. Os autores assumem as responsabilidades científica, ética, disciplinar e legal dos trabalhos publicados.

Editorial

Manuel Correia

Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto

Este é o primeiro Editorial da revista Sinapse sob a Direção da Sociedade Portuguesa de Neurologia eleita em novembro de 2016. As primeiras palavras são de reconhecimento e gratidão à Professora Catarina Resende Oliveira por todos estes anos de trabalho, e nessas palavras o agradecimento a todos os membros do Conselho Científico, do Conselho Editorial, ao Secretariado, à Next Color e aos fotógrafos, nossos colegas ou não, que fizeram as capas da revista. As segundas palavras vão também para a Professora Catarina Resende Oliveira, e são igualmente de gratidão por ter aceitado permanecer como Editora da Sinapse. O último, e importante, agradecimento vai para os autores e revisores dos artigos que, de uma forma altruísta, têm contribuído para a ciência e conhecimento veiculados pela revista ao longo dos anos.

Todos sabemos como é difícil manter uma revista atrativa e inovadora, e que seja um meio de comunicação entre aqueles que a leem. Existem momentos propícios a mudanças, sabendo que muitas vezes podem ser criados por nós próprios, este é um deles.

A Sinapse é o Órgão Oficial, para além da Sociedade Portuguesa de Neurologia, do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências, Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla, Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral, Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, Secção da Neurologia do Comportamento da Sociedade Portuguesa de Neurologia, Sociedade Portuguesa de Cefaleias, Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento, Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares e Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, o que lhe confere um enorme espaço e uma enorme capacidade de expansão, seja essa a nossa vontade.

Temos intenção de criar as condições para que a Equipa Editorial possa fazer crescer a Sinapse, chegando quando possível a ser indexada. As publicações devem ser em língua inglesa e teremos uma lista de revisores nacionais, e acrescentaremos sempre que possível outros internacionais, que cubram as principais áreas das ciências neurológicas, tendo como base os próprios interesses das Sociedades e Grupos de Estudo acima indicados.

Devemos olhar para a função da Sinapse nas diferentes Sociedades e Grupos de Estudos como base de treino de escrita científica rigorosa dos seus membros mais jovens, e também como meio de divulgação da investigação e conhecimento biomédico aos seus pares e outros profissionais. Em cada edição deveremos ter um ou dois artigos de revisão por convite, dirigidos a investigadores ou clínicos portugueses ou estrangeiros.

Também um convite para publicação dos respetivos trabalhos será endereçado aos autores que ganhem os prémios instituídos pelas diversas Sociedades de que a Sinapse é Órgão Oficial, procurando criar uma cultura de disseminação da melhor investigação realizada pelos seus membros.

Secções regulares, como por exemplo de casos clínicos ou casos anátomo-clínicos com discussão por terceiros serão de particular interesse, assim como de secções mais dedicada à cultura de interesse geral. A Sinapse é o meio divulgação das reuniões das diferentes Sociedades e Grupos de Estudos, com a publicação dos programas e resumos.

Parcerias com outras revistas, em particular que sejam Órgãos de outras Sociedades terão a nossa atenção. Entendendo o papel fundamental da Indústria em todos os sentidos estabeleceremos um código de transparência de colaboração.

Reformularemos a Ficha Editorial, agora Editor-Chefe, Editores Associados e Conselho Editorial.

E é claro que, sendo a Sinapse a nossa revista aguardamos pelas ideias e colaboração de todos. Temos a certeza que as ideias existem e faremos com que cada vez mais a Sinapse seja uma presença no nosso dia de médicos e investigadores. ■

Correspondência:

Manuel Correia
 Hospital Santo António – CHP
 Largo do Prof. Abel Salazar,
 4099-001 Porto, PORTUGAL
 e-mail: mmcorreia@mail.telepac.pt



Sociedade Portuguesa de Neurologia

Direção

Presidente

Manuel Correia (Porto)

Vice-Presidente e Secretária-Geral

Maria Gabriela Lopes (Porto)

Vice-Presidente

Marta Carvalho (Porto)

Vice-Presidente e Tesoureiro

João Massano (Matosinhos)

Vice-Presidente

Ana Catarina Fonseca (Lisboa)

Mesa da Assembleia Geral

Presidente

Cristina Januário (Coimbra)

Vogais

Fernando Pita (Cascais)

Cândida Barroso (Vila Franca de Xira)

Conselho Fiscal

Presidente

Miguel Viana Baptista (Lisboa)

Vogais

Joaquim Ferreira (Lisboa)

Maria Esmeralda Lourenço (Braga)



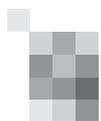
NEURO 2017

1-3 JUNHO
CENTRO DE CONGRESSOS
VIDAMAR - FUNCHAL

PROGRAMA

COMISSÃO ORGANIZADORA





NEURO 2017

1-3 JUNHO
CENTRO DE CONGRESSOS VIDAMAR - FUNCHAL

ORGANIZAÇÃO

Sociedade Portuguesa de Neurologia
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

COMISSÃO ORGANIZADORA SPN

Presidente

Duarte Noronha

Armando Morganho
Teresa Carolina

Direção da SPN

Manuel Correia - Presidente
Ana Catarina Fonseca
Gabriela Lopes
João Massano
Marta Carvalho

Comissão Científica SPN

Manuel Correia
Gabriela Lopes
Marta Carvalho
João Massano
Ana Catarina Fonseca
Alexandre Mendes
José Ferro
Francisco Sales
Victor Oliveira

Secretariado SPN

Sónia Barroso

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Tlm.: (+351) 938 149 887
spn.edi@spneurologia.org
www.spneurologia.com

Local do Congresso

CENTRO DE CONGRESSOS VIDAMAR
Estrada Monumental, 175-177
9000-100|Funchal | Portugal
Telf.: (+351) 291 717 600

Design e Paginação:

Isabel Monteiro (Next Color, Lda.)
www.nextcolor.pt

COMISSÃO ORGANIZADORA SPNC

Presidente

Pedro Lima

Gil Bebiano
Ricardo Fernandes
Cícero Jean

Direção da SPNC

Paulo Pereira - Presidente
Domingos Coiteiro
Jorge Gonçalves
Carla Reizinho
Pedro Alberto Silva

Comissão Científica SPNC

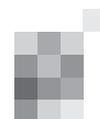
Rui Vaz - Presidente
Alexandre Rainha Campos
Bernardo Ratilal
Carla Reizinho
Cláudia Faria
J. Gustavo Bento Soares
Nuno Morais

Sociedade Portuguesa Neurocirurgia - SPNC

NorahsEvents, Lda.
Av.ª 5 de Outubro, n.º 151- 5.º A, 1050-053 Lisboa
Tlm.: (+351) 933 205 202
secretariado@spnc.pt
www.spnc.pt

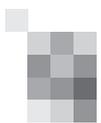
Secretariado do Congresso

NorahsEvents, Lda.
Ana Costa | Paula Nora
Trav. Álvaro Castelões, n.º 79-2.º andar-sala 9
4450-044 Matosinhos
Tel: (+351) 220 164 206
Tlm.:(+351) 933 205 202
eventos@norahsevents.pt
www.norhasevents.pt



PO - Sessão de Posters; CO - Sessão de Comunicações Orais; Nota: O programa poderá ser sujeito a pequenos ajustes de horário.

01 de Junho 2017 - 5ª feira				
12:00	Abertura do Secretariado			
	SUNRISE	SELVAGENS III	LAGOON / SUNSET	SELVAGENS I
14:00-15:00	NEUROCIRURGIA Symposium World Spinal Column Society "Craniocervical surgery" Igor de Castro / Mehmet Zileli / Nikolay Peev		NEUROLOGIA Posters - P01 Isabel Luzeiro / João Massano	
15:00-16:00	NEUROCIRURGIA Comunicações orais FUNCIONAL Carla Reizinho / Manuel Rito	NEUROCIRURGIA Comunicações orais PEDIÁTRICA E TRAUMA Joana Boleo Tomé / Pedro Alberto Silva		NEUROLOGIA Comunicações Orais - CO1 Isabel Pavão Martins / Marina Magalhães
16:00-16:30	Café			
16:30-18:30	SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA Estimulação Cerebral Profunda na Doença de Parkinson Alexandre Mendes / Cristina Januário / Marcelo Ferreira / Alexandre Rainha Campos / Rui Vaz			
18:30-19:00	SESSÃO DE ABERTURA			
19:00-19:30	Sessão de Homenagem ao Professor João Lobo Antunes Rui Vaz / Paulo Pereira / Manuel Correia			
19:30-19:45	Conferência: "Tumores da Insula" J. Marcus Rotta			
19:45	Madeira de Honra			
02 de Junho 2017 - 6ª feira				
08:00	Abertura do Secretariado			
	SUNRISE	SELVAGENS III	LAGOON / SUNSET	SELVAGENS I
08:30-09:30	NEUROCIRURGIA Comunicações Orais COLUNA Gonçalo Neto D'Almeida / Joaquim Pedro Correia	NEUROCIRURGIA Comunicações Orais VASCULAR Bernardo Ratilal / Miguel Casimiro	NEUROLOGIA Posters - P02 Ana Amélia Pinto / Elsa Azevedo	
09:30-10:30				NEUROLOGIA Comunicações Orais - CO2 Carlos Correia / Teresa Pinho e Melo
10:30-11:00	Café			
11:00-13:00	SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA Doença Vascular Cerebral José Ferro / Luís Cunha / José Landeiro / João Paulo Farias			
11:00-14:30	Almoço			
14:30-16:30	SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA Tratamento cirúrgico da Epilepsia Francisco Sales / Carlos Morgado / Jorge Gonzalez-Martinez / Kai Letimaki			
16:30-17:00	Café			
17:00-17:45	SIMPÓSIO BIAL ÝNEOPLASM study: Real-life use of lacosamide in patients with brain tumor-related epilepsy Vicente Villanueva			
17:45-18:45	NEUROCIRURGIA MELHORES COMUNICAÇÕES LIVRES José Cabral, Martins Campos			NEUROLOGIA Comunicações Orais - CO3 Fernando Pita / Ricardo Taipa
18:45-19:30	NEUROCIRURGIA Assembleia Geral			
21:00	Jantar do congresso Entrega de Prémios das Melhores Comunicações SPNC: Prémios Codman e DePuy Synthes Spine Anúncio da Bolsa Egas Moniz atribuída pela SPN			
03 de Junho 2017 - Sábado				
	SUNRISE	SELVAGENS III	LAGOON / SUNSET	SELVAGENS I
08:30-09:30	NEUROCIRURGIA Comunicações Orais ONCOLOGIA E HIDROCEFALIA Domingos Coiteiro / Ricardo Pestana	NEUROCIRURGIA Comunicações Orais TEMAS VÁRIOS Cícero Jean / José Brás	NEUROLOGIA Posters - P03 Manuel Melo Pires / Gabriela Lopes	
09:30-10:30				NEUROLOGIA Comunicações Orais - CO4 António Freire Gonçalves / José Vale
10:30-11:00	Café			
11:00-12:30	SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA Doentes neurológicos / neurocirúrgicos urgentes em territórios longínquos Victor Oliveira / Marcos Barbosa / Teresa Pinto / Gil Bebiano			
12:30-13:15	SESSÃO DE ENCERRAMENTO Conferência: "Visão de um Maestro sobre motivação e liderança" Maestro Rui Massena Entrega de prémios da SPN - Prémio Orlando Leitão 2016 e António Flores 2017			



APOIOS

Associação de Promoção da Região Autónoma da Madeira

Grupo Sousa

IVBAM - Instituto do Vinho do Bordado e do Artesanato da Madeira

Secretaria Regional da Agricultura e Pescas da Madeira

Chocolates UAUCACAU

Patrocinadores

Bial

Medtronic

Zambon Group

B. Braun Medical

Brainlab Sales GmbH

Johnson & Johnson Medical

Neurowave

Boston Scientific Iberica

Cobex Stim

Elekta Medical

Mundinter

Baxter Médico Farmacêutica

CGC Genetics

Novartis

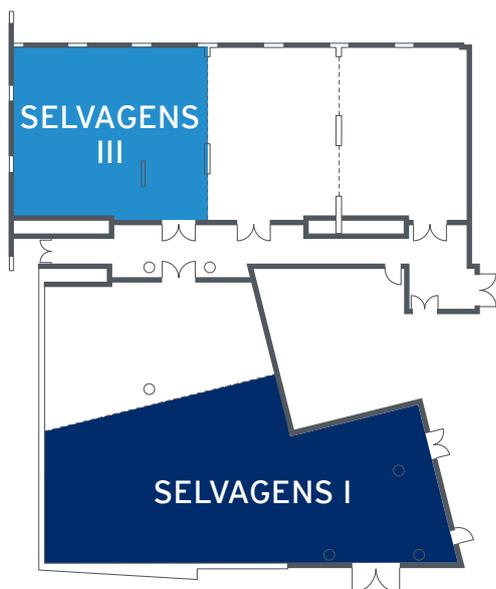
Sanofi | Genzyme

**CONGRESS CENTER VIDAMAR
RESORTS MADEIRA**

Estrada Monumental, 175-177

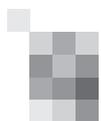
9000-100 | Funchal | Portugal

Tel.:(+351) 291 768 448 | (+351) 291 717 600



**4º ANDAR
ALA ESTE**





PALESTRANTES / MODERADORES / COORDENADORES

Alexandre Mendes	Porto, Portugal	Jorge Gonzalez-Martinez	Cleveland, USA
Alexandre Rainha Campos	Lisboa, Portugal	José Brás	Lisboa, Portugal
Ana Amélia Pinto	Lisboa, Portugal	José Cabral	Lisboa, Portugal
António Freire Gonçalves	Coimbra, Portugal	José Ferro	Lisboa, Portugal
António Gonçalves Ferreira	Lisboa, Portugal	José Landeiro	Rio de Janeiro, Brasil
Bernardo Ratilal	Lisboa, Portugal	José Vale	Lisboa, Portugal
Carla Reizinho	Lisboa, Portugal	Kai Letimaki	Tampere, Finland
Carlos Correia	Porto, Portugal	Luís Cunha	Coimbra, Portugal
Carlos Morgado	Lisboa, Portugal	Manuel Correia	Porto, Portugal
Carlos Vara Luiz	Lisboa, Portugal	Manuel Melo Pires	Porto, Portugal
Catarina Fonseca	Lisboa, Portugal	Manuel Rito	Coimbra, Portugal
Cícero Jean Silveira	Funchal, Portugal	Marcelo Ferreira	Porto Alegre, Brasil
Cristina Januário	Coimbra, Portugal	Marcos Barbosa	Coimbra, Portugal
Domingos Coiteiro	Lisboa, Portugal	Marina Magalhães	Porto, Portugal
Duarte Noronha	Funchal, Portugal	Marta Carvalho	Porto, Portugal
Elsa Azevedo	Porto, Portugal	Martins Campos	Lisboa, Portugal
Fernando Pita	Cascais, Portugal	Mehmet Zileli	Izmir, Turkey
Francisco Sales	Coimbra, Portugal	Miguel Casimiro	Lisboa, Portugal
Gabriela Lopes	Porto, Portugal	Nikolay Peev	Belfast, Northern Ireland, United Kingdom
Gil Bebiano	Funchal, Portugal	Paulo Pereira	Porto, Portugal
Gonçalo Neto D'Almeida	Lisboa, Portugal	Pedro Alberto Silva	Porto, Portugal
Igor de Castro	Rio de Janeiro, Brasil	Pedro Lima	Funchal, Portugal
Isabel Luzeiro	Coimbra, Portugal	Ricardo Pestana	Funchal, Portugal
Isabel Pavão Martins	Lisboa, Portugal	Ricardo Taipa	Porto, Portugal
J. Marcus Rotta	São Paulo, Brasil	Rui Massena	Porto, Portugal
Joana Boleo Tomé	Lisboa, Portugal	Rui Vaz	Porto, Portugal
João Massano	Matosinhos, Portugal	Teresa Pinho e Melo	Lisboa, Portugal
João Paulo Farias	Lisboa, Portugal	Teresa Pinto	Lisboa, Portugal
Joaquim Pedro Correia	Lisboa, Portugal	Vítor Oliveira	Lisboa, Portugal
Jorge Gonçalves	Coimbra, Portugal		

Programa

01 de junho de 2017 - 5ª feira

12:00 Abertura do Secretariado

**14:00-15:00 NEUROCIRURGIA
Symposium**

AUDITORIO SUNRISE

World Spinal Column Society "Craniocervical surgery"

Coordenador: Paulo Pereira

- **Upper cervical trauma**
Igor de Castro
- **When do I choose an anterior/anterolateral approach to the craniocervical junction?**
Mehmet Zileli
- **How do I select my atlantoaxial construction? When do I go cranial or caudal?**
Nikolay Peev
- **Discussion**

**15:00-16:00 NEUROCIRURGIA
Comunicações orais**

FUNCIONAL

Moderadores: Carla Reizinho e Manuel Rito

AUDITORIO SUNRISE

CO-FUNC-01 USO DE ECOGRAFIA NO IMPLANTE DE ESTIMULADOR DO NERVO VAGO – NOTA TÉCNICA

Alexandra Santos¹, Clara Romero², José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Algarve

CO-FUNC-02 ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTES COM DISTONIA MIOCLÓNICA: REVISÃO DA EXPERIÊNCIA EM 4 CASOS

Pedro Monteiro^{1,2}, Helena Rocha^{3,4}, Paulo Linhares^{1,2,6}, Maria José Rosas^{5,6}, Rui Vaz^{1,2,6,7}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Médio Ave; 4-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar São João; 5-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João; 6-Unidade de Doenças do Movimento e Neurocirurgia Funcional do Centro Hospitalar São João; 7-Unidade de Neurociências Hospital CUF - Porto

CO-FUNC-03 RESULTADOS DO TRATAMENTO DE RADIOCIRURGIA GAMMA KNIFE NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO TRIGÉMEO: A EXPERIÊNCIA DO CENTRO GAMMA KNIFE DE LISBOA

José Brás¹, Begoña Cattoni¹, Julieta Silva¹

1-Centro Gamma Knife de Lisboa

CO-FUNC-04 DESCOMPRESSÃO MICROVASCULAR NA NEURALGIA DO TRIGÉMEO: A HIPERTENSÃO ARTERIAL COMO PREDITOR DE RECIDIVA E OUTROS FACTORES DE PROGNÓSTICO

Vasco Sá Pinto¹, Carolina Noronha², Carla Silva²

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

CO-FUNC-05 BIÓPSIAS DE LESÕES ENCEFÁLICAS NUMA SÉRIE HOSPITALAR: RESULTADOS, COMPLICAÇÕES E COMPARAÇÃO ENTRE TÉCNICAS

Ding Zhang¹, Miguel Brito¹, Sérgio Figueiredo¹, Mariana Fernandes², Mariana Santos³, António Gomes⁴, José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca EPE; 4-Serviço de Cirurgia B, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca EPE

PEDIÁTRICA E TRAUMA

Moderadores: Joana Boleo Tomé, Pedro Alberto Silva

SALA SELVAGENS III

- CO-PED-02** RESULTS WITH THE APPLICATION OF BIORESORBABLE IMPLANT SYSTEMS USING AN ULTRASOUND DEVICE IN PEDIATRIC CRANIOFACIAL SURGERY IN THE CONTEXT OF CRANIOSYNOSTOSIS.
João Santiago¹, José Gustavo¹, Marcos Barbosa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- CO-PED-03** TRATAMENTO DE CRANIOSSINOSTOSES: EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL DE SANTA MARIA
Claudia Faria¹; Maria Manuel Santos¹; José Paulo Guimarães Ferreira²; José Miguéns¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Cirurgia Plástica e Reconstructiva, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
- CO-PED-04** COLOCAÇÃO DE CATETER VENTRICULAR GUIADA POR ECOGRAFIA TRANSFONTANELAR NO TRATAMENTO DA HIDROCEFALIA PERI-NATAL: APRESENTAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS, VÍDEO CIRÚRGICO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA
Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Anabela Salazar², Marta Aguiar², Miguel Brito¹, José Cabral¹
1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neonatologia - Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
- CO-PED-05** INFEÇÕES INTRACRANIANAS EM IDADE PEDIÁTRICA
Dalila Forte¹, Luís Cardoso¹, Gonçalo Januário¹, Ricardo Nogueira¹, Mário Matos², Miguel Correia², Amets Sagarribay²
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central
- CO-TRAUMA-01** HEMATOMAS SUB-DURAIIS CRÓNICOS OPERADOS - TRÊS ANOS DE CIRURGIAS NO HOSPITAL DE SANTA MARIA
Pedro Duarte Batista¹, Nuno Cubas Farinha¹, Wilson Teixeira¹, Maria Manuel Santos¹
1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte
- CO-TRAUMA-02** RISK FACTORS FOR RECURRENCE OF CHRONIC SUBDURAL HEMATOMA: A SERIES OF 257 SURGICALLY TREATED PATIENTS
Frederico Bonito¹, Alexandra Santos¹, José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz

14:00-15:00 NEUROLOGIA

SALAS LAGOON / SUNSET

Posters - P01

Moderadores: Isabel Luzeiro, João Massano

- P01. Edema envolvendo os elétrodos de neuroestimulação: uma complicação rara da Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda**
Andreia Fernandes¹, Pedro Brás¹, Diana Melancia¹, Ana Calado¹, Margarida Dias¹, Joaquim Monteiro², Isabel Henriques¹, Manuel Manita¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospital de Lisboa Central
- P02. Sequenciação de nova geração no rastreio de deleções intragénicas – Aplicação num caso com parkinson juvenil**
Viviana Silva¹, Maria José Silva², Filipa Melo¹, Ana Rita Tarelho¹, Lígia Almeida¹, Jorge Pinto-Basto¹
1-CGC Genetics; 2-Centro Hospitalar Tâmega Sousa
- P03. Ataxia Cerebelosa autossómica recessiva tipo 10 (SCAR 10): Descrição de um caso clínico**
Carlos Figueiredo¹, Mariana Santos¹, Leonor Rebordão¹, Patrícia Lobo¹, Isabel Alonso², Jorge Sequeiros², Cristina Costa¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, E.P.E., Amadora, 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular Celular, Universidade do Porto
- P04. Encefalopatia estável na infância com neurodegenerescência no adulto - Do fenótipo ao genótipo**
Inês Antunes Cunha¹, Joana Jesus Ribeiro¹, Pedro Andre Verão³, Daniela Jardim Pereira², Beatriz Santiago¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano
- P05. Caso Clínico: Alterações Neuropsicológicas na Síndrome de Susac.**
Sofia Carlos Aguiar¹, Armando Morganho¹, Jéssica Vieira^{1,3}, Eduarda Freitas²
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal; 3-Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Algarve
- P06. Hidrocefalia de pressão normal - Derivação ventriculo-peritoneal ao fim de 30 anos**
Hugo Dória¹, Vanessa Oliveira², Adriana Rua², Luís Cardoso¹, Gabriela Lopes², Manuel Correia²
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António, Porto
- P07. Crise convulsiva e calcificação cerebral como forma de apresentação de pseudohipoparatiroidismo tipo 1b**
João Sequeira¹, Ana Martins², Ana Calado¹, Manuel Manita¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
- P08. Manifestação paucissintomática de lesão bulbar**
Ângela Abreu¹, Lia Leitão¹, Mariana Santos¹, Sara Machado¹, João Passos², Ana Amélia Pinto¹, Elsa Parreira¹
1-Serviço de Neurologia - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, 2-Serviço de Neurologia - Instituto de Oncologia de Lisboa

15:00-16:00 NEUROLOGIA
Comunicações Orais - C01
Moderadores: Isabel Pavão Martins, Marina Magalhães
SALA SELVAGENS I

- CO1. Ultrassonografia transcraniana quantitativa na doença de Wilson e em indivíduos saudáveis: valores de corte e correlação funcional**
 Gotthard Gerhard Tribl, Mateus Corrêa da Trindade, Kelson James Almeida, Rosana Cardoso Alves, Daniel Ciampi de Andrade, Erich Talamoni Fonoff, Alexandre Aluizio Machado, Manoel Jacobsen Teixeira, Egberto Reis Barbosa, Edson Bor-Seng-Shu
 Divisão de Neurologia e Neurocirurgia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo
- CO2. Utilização precoce da estimulação de baixa frequência para reversão das alterações posturais induzidas pela Estimulação Cerebral Profunda do Núcleo Subtalâmico**
 Marcelo D Mendonça^{1,3}, Raquel Barbosa¹, Alexandra Santos², Carla Reizinho², Paulo Bugalho^{1,3}, pelo Grupo de Cirurgia de Doenças do Movimento do CHLO
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-CEDOC, NOVA Medical School / Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa
- CO3. Demência Rapidamente Progressiva e Parkinsonismo devido a Fístula Dural Arteriovenosa - Caso Clínico e Revisão Sistemática**
 João Pedro Marto¹, Cláudia Borbinha¹, Luísa Alves¹, Isabel Carmo¹, Miguel Viana-Baptista^{1,2}
 1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa.
- CO4. Amnésia global transitória - caracterização clínica, imagiológica e neurofisiológica de uma consulta de sinais e sintomas neurológicos focais transitórios.**
 Inês Furtado¹, Ana Luísa Sousa², Rui Felgueiras²
 1-Serviço de Medicina Interna; 2- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto
- CO5. Influência da Escolaridade na Avaliação Neuropsicológica do Defeito Cognitivo Ligeiro**
 Filipe Godinho¹, Carolina Maruta², Isabel Pavão Martins²
 1-Interno de Ano Comum do Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
- CO6. Avaliação neuropsicológica em doentes submetidos a mapeamento funcional intraoperatório de áreas eloquentes para a linguagem**
 Carolina Maruta¹, José Fonseca¹, Alexandre Rainha Campos², João Paulo Farias², Helena Santos³, Isabel Pavão Martins¹
 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3- Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria

16:00-16:30 Pausa Café
16:30-18:30 SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA
Estimulação Cerebral Profunda na Doença de Parkinson
AUDITORIO SUNRISE
Coordenadores: Alexandre Mendes, Rui Vaz

- **História natural da Doença de Parkinson tratada**
 Alexandre Mendes
- **Tratamento médico da Doença de Parkinson: o que há de novo**
 Cristina Januário
- **Escolha dos alvos para estimulação cerebral profunda**
 Marcelo Ferreira
- **Anatomia dos efeitos secundários da estimulação cerebral profunda**
 Alexandre Rainha Campos
- **Estimulação cerebral profunda: o presente e o futuro**
 Rui Vaz

18:30-19:00 SESSÃO DE ABERTURA
AUDITORIO SUNRISE
19:00-19:30 Sessão de Homenagem ao Professor João Lobo Antunes
 Rui Vaz, Paulo Pereira, Manuel Correia

AUDITORIO SUNRISE
19:30-19:45 Conferência: "Tumores da Insula"
J. Marcus Rotta
Moderador: João Paulo Farias
AUDITORIO SUNRISE
19:45 Madeira de Honra

02 de junho de 2017 - 6ª feira

08:30-10:30 NEUROCIRURGIA
Comunicações Orais

COLUNA

AUDITORIO SUNRISE

Moderadores: Gonçalo Neto D'Almeida, Joaquim Pedro Correia

- CO-COL-02** SHORT-TERM OUTCOME COMPARISON BETWEEN FULL-ENDOSCOPIC INTERLAMINAR APPROACH VERSUS OPEN MINIMALLY INVASIVE MICROSURGICAL TECHNIQUE FOR TREATMENT OF LUMBAR DISC HERNIATION.
Miguel Casimiro¹
1-Hospital da Luz, Lisboa
- CO-COL-03** ABORDAGEM ENDOSCÓPICA INTERLAMINAR PARA O TRATAMENTO DA HÉRNIA DISCAL L5-S1.
Miguel Casimiro¹, Carla Reizinho¹
1-Hospital da Luz, Lisboa
- CO-COL-04** CIRURGIA AMBULATÓRIA DA COLUNA LOMBAR – CASUÍSTICA DO CHUC
Inácio Reis¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- CO-COL-05** MINIMALLY INVASIVE MIDLINE LUMBAR INTERBODY FUSION (MIDLIF) – VÍDEO CIRÚRGICO
Paulo Pereira^{1,2,3}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Marisa Cunha^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Centro Hospitalar São João, EPE; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - Unidade de Neurociências CUF Porto
- CO-COL-06** CANAL LOMBAR ESTREITO – DESCOMPRESSÃO VS ARTRODESE: VALERÁ A PENA? UMA ANÁLISE DE 182 DOENTES
Sofia Tavares¹, Guerreiro Costa¹, Joana Rato¹, Armando Lopes¹, António Peliz¹, Marcos Barbosa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- CO-COL-07** AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM DOENTES COM PATOLOGIA RAQUIDIANA DEGENERATIVA
Marisa Cunha^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 2-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto
- CO-COL-08** CORRELAÇÕES ENTRE ESCALAS PRÉ-OPERATÓRIAS NOS DOENTES COM PATOLOGIA RAQUIDIANA DEGENERATIVA LOMBAR
Marisa Cunha^{1,2}, Rui Tuna^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Centro Hospitalar São João, EPE; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências CUF Porto
- CO-COL-09** ARTRODESE CERVICAL A UM NÍVEL COM “CAGE” E SUBSTITUTO ÓSSEO – REVISÃO IMAGIOLÓGICA DA ARTRODESE COM TC CERVICAL
Rui Tuna^{1,2}, Vasco Carvalho¹, Pedro Silva^{1,2}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto.
- CO-COL-10** RESULTADOS A LONGO PRAZO DA CIRURGIA CERVICAL POR VIA ANTERIOR A TRÊS NÍVEIS
Vasco Carvalho¹, Pedro Alberto Silva^{1,2,3}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2}
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 3-Unidade de Neurociências, Hospital CUF Porto, Portugal
- CO-COL-11** TRATAMENTO DE FRACTURAS DA COLUNA TORÁCICA SUPERIOR E MÉDIA E CORRELAÇÃO COM FACTORES DE INSTABILIDADE – REVISÃO DE DOENTES OPERADOS NOS ÚLTIMOS 10 ANOS.
João Paulo Andrade¹, Luis Marques¹, José Cabral¹
1-Hospital Egas Moniz
- CO-COL-12** ANÁLISE RETROSPECTIVA DOS DOENTES SUBMETIDOS A VERTEBROPLASTIA PERCUTÂNEA PARA TRATAMENTO DE FRACTURAS OSTEOPORÓTICAS
Joana Monteiro¹, Carla Sousa¹, Rui Manilha¹, Catarina Viegas¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta, Serviço de Neurocirurgia

VASCULAR

SELVAGENS III

Moderadores: Bernardo Ratilal e Miguel Casimiro

- CO-VASC-02** O PAPEL DO UIATS (UNRUPTURED INTRACRANIAL ANEURYSM TREATMENT SCORE) NA DECISÃO TERAPÉUTICA DOS ANEURISMAS INTRACEREBRAIS NÃO ROTOS
Osvaldo Sousa², António Campos¹, Pedro Alberto Silva², Patrícia Polónia², António Vilarinho², Rui Vaz²
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João
- CO-VASC-03** VALUE OF DIGITAL SUBTRACTION ANGIOGRAPHY IN ANEURYSM DETECTION AFTER NEGATIVE COMPUTED TOMOGRAPHY ANGIOGRAPHY FOR SPONTANEOUS SUBARACHNOID HEMORRHAGE.
João Santiago¹, Mariana Baptista¹, Jorge Gonçalves¹, Armando Lopes¹, Marcos Barbosa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- CO-VASC-04** CARATERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE CIRÚRGICA DE ANEURISMAS ROTOS COM DIMENSÕES INFERIORES A 5MM
Luís Rocha¹, Carolina Noronha¹, Vasco Sá Pinto¹, João Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António

- CO-VASC-05 CIRURGIA DE ANEURISMAS CEREBRAIS EM CENTRO DE BAIXO VOLUME**
Ricardo Pestana¹, Pedro Lima¹, Cícero Silveira¹, Gil Ferreira¹
1-Hospital Central do Funchal
- CO-VASC-06 EFEITO DA INTERRUPTÃO CIRCULATÓRIA (E DA SUA CESSAÇÃO) NA PRESSÃO TECIDULAR DE OXIGÉNIO TEMPORAL EM CIRURGIAS DE ANEURISMA DA BIFURCAÇÃO DA ARTÉRIA CEREBRAL MÉDIA: UMA ANÁLISE DE CURVAS**
Pedro Alberto Silva¹, António Vilarinho¹, António Cerejo¹, Celeste Dias², Rui Vaz¹
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
- CO-VASC-07 VARIABILIDADE INTER-INDIVIDUAL SOBRE PRÁTICAS EM INTERRUPTÃO CIRCULATÓRIA TEMPORÁRIA NA CIRURGIA DE ANEURISMAS INTRA-CRANIANOS: UM QUESTIONÁRIO PARA CIRURGIÕES**
Ana Sofia Tomás¹, Pedro Alberto Silva², António Vilarinho², António Cerejo², Rui Vaz²
1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
- CO-VASC-08 “HSA ANEURISMÁTICA – TEMPO ATÉ TRATAMENTO, DERIVAÇÃO DE LÍQUOR E VASOSPASMO”**
Diogo Belo¹, José Pedro Lavrador¹, Nuno Cubas Farinha¹, Domingos Coiteiro¹, Nuno Simas¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital Santa Maria
- CO-VASC-09 FATORES PREDITORES DE HIDROCEFALIA TARDIA E NECESSIDADE DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL NAS HEMORRAGIAS SUBARACNOIDEIAS ESPONTÂNEAS ANEURISMÁTICAS**
João Monteiro Silva¹, Célia Pinheiro¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto
- CO-VASC-10 CARATERIZAÇÃO DO RISCO DE HEMORRAGIA EM MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS (MAV) INTRACRANIANAS.**
Luís Rocha¹, Carolina Noronha¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António
- CO-VASC-11 RADIOCIRURGIA GAMMA KNIFE NO TRATAMENTO DE MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CEREBRAIS PEDIÁTRICAS. EXPERIÊNCIA DO CENTRO GAMMA KNIFE**
Maria Begoña Cattoni³, J. Silva², J.M.Brás¹, M.Mota³, P. Carvoeiras³, S.Ikbal³, Gabriel Branco⁴
1-Serviço Neurocirurgia, 2-Serviço Radioterapia, 3-Física Radiações, Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo; 4-Cuf Infante Santo
- CO-VASC-12 AVC ISQUÉMICO MALIGNO: RESULTADOS APÓS CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA.**
Gonçalo Teodoro Fernandes de Freitas¹, Pedro Pais¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta
- CO-VASC-13 CLINOIDECTOMIA ANTERIOR POR VIA INTRADURAL – TÉCNICA PARA A ABORDAGEM DOS ANEURISMAS PARACLINOIDEUS (VÍDEO CIRÚRGICO)**
João Monteiro Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

08:30-09:30 NEUROLOGIA

SALAS LAGOON / SUNSET

Posters - PO2

Moderadores: Ana Amélia Pinto, Elsa Azevedo

- PO9. Vasculite secundária a artrite reumatóide: uma causa rara de AVC isquémico**
Rita Raimundo, Michel Mendes, Vera Espírito Santo, Ricardo Almendra, Andreia Veiga
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
- PO10. Encefalopatia recorrente: um caso de lúpus eritematoso “neuro-cutâneo”?**
Cláudia Lima¹, Sónia Batista¹, Inês Correia¹, José Carlos Cardoso², António Freire Gonçalves¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- PO11. Monoparésia isolada do nervo troclear por lesão fascicular**
Helena Machado, João Raposo, Ana André, Catarina Félix, Carlos Basílio
Serviço de Neurologia, Hospital de Faro
- PO12. Encefalopatia Hipertensiva, Síndrome de Encefalopatia Reversível Posterior, Síndrome de Vasoconstrição Cerebral Reversível: patologias distintas ou diferentes apresentações da mesma doença?**
Francisco Bernardo, Sara Machado, Amélia Nogueira Pinto
Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora
- PO13. Um doente: quatro dissecações**
Ana Gonçalves, Nuno Inácio, Rita Simões, José Vale
Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
ana.ifgoncalves@hbeatrizangelo.pt; nuno.inacio@hbeatrizangelo.pt; rita.simoes@hbeatrizangelo.pt; Jose.Santos2@hbeatrizangelo.pt
- PO14. “Vamos lá rever a imagem inicial”**
Vera Montes, Cátia Carmona, Fernando Pita
Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais
- PO15. Enfarte medular como manifestação inicial de aortite infecciosa**
Diana Melancia¹, Andreia Fernandes¹, Maria do Carmo Fevereiro², Afonso Rodrigues³, Inês Menezes Cordeiro¹, Manuel Manita¹, Luís Cerqueira⁴
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna 1.4, 3-Serviço de Medicina Interna 4, 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central

- PO16. Drenagem de hematoma ou craniectomia descompressiva: 11 anos de experiência no tratamento cirúrgico de doentes com hemorragia intracerebral espontânea supratentorial**
Cláudia Marques-Matos^{1,4}, Ana Luisa Rocha^{1,4}, Osvaldo Sousa^{3,4}, Luísa Sampaio², Pedro Castro^{1,4}, Marta Carvalho^{1,4}, Pedro Abreu^{1,4}, António Vilarinho^{3,4}, Elsa Azevedo^{1,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto, 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto
- PO17. Volumosa coleção de LCR por fístula dural iatrogénica**
Michel Mendes, Rita Raimundo, Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

09:30-10:30 NEUROLOGIA

SALA SELVAGENS I

Comunicações Orais - C02

Moderadores: Carlos Correia, Teresa Pinho e Melo

- CO7. Forma inflamatória de angiopatia amilóide cerebral: um caso no espectro benigno da doença?**
Rita Martins¹, Carlos Casimiro², Ana Valverde¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora
- CO8. Angiopatia amilóide cerebral - impacto clínico da utilização de critérios modificados de Boston**
André Caetano¹, Filipa Ladeira¹, Raquel Barbosa¹, Sofia Calado¹, Miguel Viana-Baptista^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, 2-CEDOC - Centro de Estudos de Doenças Crónicas, NOVA Medical School, Lisboa
- CO9. Variabilidade da pressão arterial sistólica durante a trombectomia mecânica e deterioração neurológica precoce em doentes com AVC isquémico agudo**
João Pedro Marto¹, Catarina Perry da Câmara⁴, Mariana Dias⁶, Elisa Campos Costa⁹, Sofia Calado¹, Gabriel Branco², Odete Lambelho³, Ana Paiva Nunes⁵, Patrícia Ferreira⁵, Carolina Pinheiro⁴, Isabel Fragata⁴, Patrícia Canhão⁶, Gonçalo Basílio⁷, Amélia Almeida⁸, Fábio Carneiro⁹, Miguel Rodrigues⁹, Irene Mendes⁹, Pedro Vilela¹⁰, Teresa Pinho e Melo⁶, Miguel Viana-Baptista^{1,11}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 4-Serviço de Neurorradiologia, 5-Unidade de Doenças Cérebro-Vasculares, Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central; 6-Serviço de Neurologia, 7-Serviço de Neurorradiologia, 8-Serviço de Anestesiologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 9-Serviço de Neurologia, 10-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 11-CEDOC - NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa
- CO10. Craniectomia descompressiva em doentes com acidente vascular cerebral isquémico ou hemorrágico do cerebelo: 11 anos de experiência**
Ana Luísa Rocha^{1,4}, Cláudia Marques-Matos^{1,4}, Luísa Sampaio², Pedro Castro^{1,4}, Marta Carvalho^{1,4}, Pedro Abreu^{1,4}, António Vilarinho^{3,4}, Elsa Azevedo^{1,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto, 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto
- CO11. Cavernomas do Sistema Nervoso Central: série de 23 casos tratados cirurgicamente**
Francisco Bernardo¹, Alexandra Santos², Carla Reizinho², José Cabral²
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
- CO12. Acidente vascular cerebral nos mais novos: mudanças na incidência e perfil entre 1998-2000 e 2009-2011**
Rui Felgueiras¹, Rui Magalhães², Mario Rui Silva³, Ilda Matos⁴, Maria Carolina Silva², Manuel Correia¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António-Centro Hospitalar do Porto, 2-Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar - Universidade do Porto, 3-Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Mirandela-Unidade Local de Saúde do Nordeste

10:30-11:00 Pausa Café

11:00-13:00 SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIURGIA

AUDITORIO SUNRISE

Doença Vascular Cerebral

Coordenadores: José Ferro, Carlos Vara Luiz

- **Hemicraniectomia: evidência e ética**
José Ferro
- **Tratamento atual do AVC na fase hiperaguda**
Luís Cunha
- **Estratégia em aneurismas difíceis**
José Landeiro
- **Complicações em aneurismas e como lidar com elas**
João Paulo Farias

13:00-14:30 Almoço

14:30-16:30 **SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA** *AUDITORIO SUNRISE*
Tratamento cirúrgico da Epilepsia

Coordenadores: Francisco Sales, A. Gonçalves Ferreira

- **Avaliação pré-cirúrgica: correlação eletroclínica**
Francisco Sales
- **Importância da Imagiologia na cirurgia de epilepsia**
Carlos Morgado
- **Experiência de Cleveland Clinic na cirurgia de epilepsia, foco no EEG**
Jorge Gonzalez-Martinez
- **Utilização da DBS na cirurgia de epilepsia**
Kai Letimaki

16:30-17:00 Pausa Café

17:00-17:45 **Simpósio Bial** *AUDITORIO SUNRISE*

NEOPLASMs tudy:

Real-life use of lacosamide in patients with brain tumor-related epilepsy

Vicente Villanueva

Moderador: Francisco Sales

17:45-18:45 **NEUROCIRURGIA** *AUDITORIO SUNRISE*

MELHORES COMUNICAÇÕES LIVRES

Moderadores: José Cabral, Martins Campos

CO-CBAS-01 **PATIENT DERIVED XENOGRAPTS OF BRAIN METASTASES: A TOOL FOR TRANSLATIONAL MEDICINE**
 Claudia C Faria^{1,2}, Carlos Custódia¹, Rita Cascão¹, João T Barata¹
 1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

CO-ONC-01 **AVALIAÇÃO VOLUMÉTRICA PÓS-OPERATÓRIA PRECOCE E TARDIA EM GLIOMAS DE BAIXO GRAU - QUAL O VERDADEIRO TUMOR RESIDUAL?**

Marisa Cunha^{1,2}, Francisca Costa³, Osvaldo Sousa^{1,2}, Paulo Linhares^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto

CO-HID-01 **INFANT HYDROCEPHALUS IN SUB-SAHARAN AFRICA: THE REALITY ON THE TANZANIAN SIDE OF THE LAKE.**

Maria M. Santos¹, Derick K. Rubagumya², Soledad Colombe³, Roger Hart⁴

1-Hospital de Santa Maria, Serviço de Neurocirurgia; 2-Catholic University for Health and Allied Sciences; 3-Weill Cornell Medical College, Center for Global Health; 4-Weill Cornell Medical College, Department of Neurological Surgery

CO-PED-01 **HIDROCEFALIA PÓS HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR DA PREMATURIDADE: AVALIAÇÃO DOS RESULTADOS DO TRATAMENTO CIRÚRGICO**

Dalila Forte², Pedro Branco², Lino Fonseca², Gonçalo Novais², Mário Matos¹, Amets Sagarrabay¹, Miguel Correia¹

1-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central

CO-VASC-01 **CRANIECTOMIAS DESCOMPRESSIVAS POR ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL MA LIGNO DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR – AVALIAÇÃO DE PROGNÓSTICO INTRA-HOSPITALAR**

Pedro Branco¹, Gonçalo Januário¹, Ana Nunes¹, Lino Fonseca¹, Dalila Forte¹, Ricardo Nogueira¹, Luis Cardoso¹, Alberto Fior¹, Carlos Vara Luiz¹

1-H. S. José

CO-COL-01 **ANÁLISE DE VARIAÇÃO ANATÓMICA DO PEDÍCULO DE C2 COM UTILIZAÇÃO DE TÉCNICA DE RECONSTRUÇÃO MULTIPLANAR: PADRONIZAÇÃO PARA A POPULAÇÃO GERAL**

Miguel Nunes de Brito¹, Luis Marques¹, José Cabral¹

1-Hospital de Egas Moniz - CHLO

18:45-19:30 **NEUROCIRURGIA** *AUDITORIO SUNRISE*
Assembleia Geral

17:45-18:45 NEUROLOGIA

SALA SELVAGENS I

Comunicações Orais - C03

Moderadores: Fernando Pita, Ricardo Taipa

- CO13. Espasmos tónicos como manifestação inicial de Esclerose Múltipla Surto-Remissão**
Mariana Santos, Leonor Rebordão, Carlos Figueiredo, Lia Leitão, Cristina Costa, Patrícia Lobo
Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora
- CO14. Tumefacção da amígdala e epilepsia do lobo temporal**
André Caetano¹, Maria Rita Peleção¹, Inês Gil², Francisca Sá¹, António Martins³, Nuno Canas⁴, Mrinalini Honavar⁵
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
- CO15. Glioma difuso da linha média: um tumor camaleónico**
Rafael Roque¹, Cláudia Faria², Lúcia Roque³, José Pimentel¹
1-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); 3-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE
- CO16. Tratamento de tumores primários do SNC com inibidores BRAF**
Mariana Valente Fernandes¹, Daniela Garcez¹, João Passos¹, Lúcia Roque², Manuela Mafra³, Sofia Nunes⁴, Ana Azevedo¹, Duarte Salgado¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Citogenética, 3-Serviço de Anatomia Patológica, 4-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa
- CO17. Défice de Coenzima Q10 em doente com ataxia apraxia oculomotora tipo 4: um espectador inocente?**
Ricardo Soares-dos-Reis^{1,2}, Carlos Andrade¹, Maria José Rosas¹, Joana Guimarães^{1,2}, Miguel Leão³
1-Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, 3-Serviço de Genética, Centro Hospitalar de São João, Porto
- CO18. Cefaleia numular**
Isabel Pavão Martins¹, Filipe Godinho², Luís Abreu¹
1-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa e Consulta de Cefaleias, Hospital de Sta Maria, CHLN; 2-Centro Hospitalar Lisboa Norte.

21:00 Jantar do congresso

Restaurante "O LAGAR"

Entrega de Prémios das Melhores Comunicações SPNC:

Prémios Codman e DePuy Synthes Spine

Anúncio da Bolsa Egas Moniz atribuída pela SPN

03 de junho de 2017 - sábado

08:30-10:30 NEUROCIRURGIA

Comunicações Orais

ONCOLOGIA E HIDROCEFALIA

AUDITORIO SUNRISE

Moderadores: Domingos Coiteiro, Ricardo Pestana

- CO-HID-02 COLOCAÇÃO DE CATETER DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL ASSISTIDA POR LAPAROSCOPIA, EXPERIÊNCIA INICIAL DE UM HOSPITAL**
Ana Logrado¹, Júlio Constantino¹, Ricardo Velasco¹, Miguel Carvalho¹, Francisco Cabrita¹, Carlos Casimiro¹
1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu
- CO-HID-03 COLOCAÇÃO DE CATETER DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL ASSISTIDA POR LAPAROSCOPIA**
Ana Logrado¹, Júlio Constantino¹, Ricardo Velasco¹, Jorge Pereira¹, Francisco Cabrita¹, Carlos Casimiro¹
1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu
- CO-ONC-02 TRATOGRAFIA COMO FERRAMENTA DE PLANEAMENTO EM NEUROCIRURGIA**
Alexandre Rainha Campos¹
1-Hospital de Santa Maria, CHLN, EPE
- CO-ONC-03 CARACTERIZAÇÃO DO PROGNÓSTICO NUMA SÉRIE DE MENINGIOMAS ANAPLÁSICOS**
Carolina Noronha¹, João Silva¹, Elsa Castro Silva¹, Manuel Melo Pires², Ricardo Taipa²
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto
- CO-ONC-04 O IMPACTO DA RESSECÇÃO CIRÚRGICA NA ABORDAGEM DE METÁSTASES CEREBRAIS MÚLTIPLAS**
Rita Pinto Medeiros¹, Mariana Valente Fernandes², Alexandre Rainha Campos³
1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia IPO Lisboa; 3 - Serviço Neurocirurgia Hospital Santa Maria

- CO-ONC-05 O ESTADO DA ARTE SOBRE O PAPEL DA RADIOCIRURGIA PÓS-OPERATÓRIA NOS MENINGIOMAS ATÍPICOS (WHO II). CASUÍSTICA DO CENTRO GAMMA KNIFE**
 Maria Begoña Cattoni³, J.Silva², J.M.Brás¹, M.Mota³, P. Carvoeiras¹
 1-Serviço Neurocirurgia, 2-Serviço Radioterapia, 3- Física Radiações, Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo
- CO-ONC-06 HEMANGIOBLASTOMA DA FOSSA POSTERIOR: REVISÃO DOS DOENTES OPERADOS EM 7 ANOS**
 Luis Santos Cardoso¹, Ricardo Nogueira¹, Gonçalo Novais¹, Bernardo Ratilal¹, Carlos Vara Luiz¹, Nuno Reis¹
 1-Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital de São José
- CO-ONC-07 ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NO TRATAMENTO DE LESÕES SELARES NÃO-ADENOMATOSAS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 11 ANOS DE EXPERIÊNCIA DO CHLO E COMPARATIVA COM A LITERATURA ATUAL**
 Lídia Nunes Dias¹, Vanessa Henriques², Conceição Canas Marques¹, Ricardo Capitão³, Martinha Chorrão², João Sequeira Duarte³, João Costa⁴, Ana Paula Mendonça⁴
 1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Anatomia-Patológica do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Endocrinologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Departamento de Neuroftalmologia, Serviço de Oftalmologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
- CO-ONC-08 KARNOSKY PERFORMANCE STATUS ≥ 80 AOS 12 MESES APÓS DIAGNÓSTICO DE GLIOBLASTOMA: QUE DOENTES?**
 Carolina Noronha¹, Vasco Pinto¹, Márcia Tizziani¹, Manuel Magalhães², Cristina Ramos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Joaquim Reis¹
 1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto
- CO-ONC-09 GLIOBLASTOMA NO IDOSO - COMO TRATAR?**
 Gonçalo Figueiredo¹, Carolina Noronha¹, Márcia Tizziani¹, Manuel Magalhães², Nuno Dias³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Célia Pinheiro¹, Joaquim Reis¹
 1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto
- CO-ONC-10 ASTROCITOMA ANAPLÁSICO FRONTO-TEMPORO-INSULAR DIREITO: RELATO DE UM CASO CLÍNICO (COM VÍDEO CIRÚRGICO)**
 João Monteiro Silva¹, Manuel Magalhães², Cristina Ramos³, Nuno Silva³, Ricardo Taipa⁴, Célia Pinheiro¹, Joaquim Reis¹, Manuel Melo Pires⁴, Ernesto Carvalho¹
 1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia Médica do Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto
- CO-ONC-11 FLUORESCÊNCIA SÓDICA - EXPERIÊNCIA INICIAL NO CENTRO HOSPITALAR DO PORTO NO TRATAMENTO DE PATOLOGIA VASCULAR E ONCOLÓGICA (COM VÍDEOS CIRÚRGICOS)**
 João Monteiro Silva¹, Sérgio Moreira¹, Elsa Castro Silva¹, Joaquim Reis¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
 1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

TEMAS VÁRIOS

SALA SELVAGENS III

Moderadores: Cícero Jean, José Brás

- CO-BC-01 IMPLEMENTAÇÃO DA EQUIPA DE OTONEURO DO CENTRO HOSPITALAR DO ALGARVE - CASUÍSTICA E EXPERIÊNCIA DOS 6 PRIMEIROS MESES DE ACTIVIDADE**
 Artur Bastos Lourenço¹, Vitor Oliveira²
 1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar do Algarve; 2-Serviço de ORL - Centro Hospitalar do Algarve
- CO-BC-02 ABORDAGEM INTERHEMISFÉRICA - ANÁLISE CRÍTICA DOS RESULTADOS**
 Rui Reinas¹, António Marques Baptista¹, Óscar L. Alves¹
 1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho
- CO-BC-03 ABORDAGENS CIRÚRGICAS AO TRONCO CEREBRAL PARA RESSECÇÃO DE LESÕES INTRA-AXIAIS - REVISÃO DOS CASOS OPERADOS NOS ÚLTIMOS 10 ANOS.**
 João Paulo Andrade¹, Luis Marques¹, Sérgio Figueiredo¹, José Cabral¹
 1-Hospital Egas Moniz
- CO-BC-04 ABORDAGEM A LESÃO DO APEX PETROSO POR VIA ENDOSCÓPICA TRANSNASAL**
 Artur Bastos Lourenço¹, Vitor Oliveira²
 1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospital do Algarve; 2-Serviço de ORL - Hospital de Santa Maria
- CO-BC-05 TRATAMENTO POR MICROCIRURGIA VERSUS NEUROENDOSCOPIA DOS TUMORES DA HIPÓFISE: MODIFICAÇÃO DA ABORDAGEM DECORRENTE DA EXPERIÊNCIA PESSOAL**
 Josué Pereira¹, Rui Tuna¹, Osvaldo Sousa¹, Patrícia Polónia¹, Rui Vaz²
 1-Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar de São João

- CO-CBAS-02** **ECOGRAFIA DO PUNHO NA AVALIAÇÃO DO SÍNDROME DO TÚNEL CÁRPICO**
Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Francelina Fernandes², José Cabral¹
1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Radiologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
- CO-COL-13** **IMPLEMENTAÇÃO DA UNIDADE VÉRTEBRO MEDULAR NO CENTRO HOSPITALAR DO ALGARVE - ESTUDO RETROSPECTIVO COM CONTROLO HISTÓRICO**
Lia Pappamikail¹, Artur Lourenço¹, Clara Romero¹, Joaquim Pedro Correia¹
1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar do Algarve
- CO-COL-14** **TRATAMENTO DA SIRINGOMIELIA PÓS-TRAUMÁTICA: APRESENTAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS, VÍDEO CIRÚRGICO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA**
Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Miguel Brito¹, José Cabral¹
1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
- CO-OUTROS-01** **THE GROWTH OF NEUROSURGERY IN EAST AFRICA: CHALLENGES**
Maria M. Santos¹, Mahmood Qureshi², Jose Piquer³, Roger Hartl⁴
1-Hospital de Santa Maria, Serviço de Neurocirurgia; 2-Aga Khan Hospital, Department of Neurosurgery, Nairobi, Kenya; 3-Hospital Universitario de la Ribera, Department of Neurosurgery, Valencia, Spain; 4 - Weill Cornell Medical College, Department of Neurological Surgery, NY, USA
- CO-OUTROS-02** **IMPRESSÃO TRIDIMENSIONAL DE MOLDES PARA CRANIOPLASTIA**
Joana Monteiro¹, Carla Sousa¹, Catarina Viegas¹, Andreia Amorim¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta, Serviço de Neurocirurgia
- CO-VASC-14** **ANEURISMAS ASSOCIADOS A MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS INTRACRANIANAS**
Carolina Noronha¹, Luís Rocha¹, Elsa Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

08:30-09:30 NEUROLOGIA

Posters - P03

SALAS LAGOON / SUNSET

Moderadores: Manuel Melo Pires, Gabriela Lopes

- PO18. Maternidade e Neuromielite óptica: abordagem terapêutica**
Mafalda Seabra^{1,2}, Maria José Sá¹, Joana Guimarães^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
- PO19. Casuística dos doentes com Esclerose Múltipla da Consulta de Doenças Desmielinizantes do Serviço de Neurologia do Hospital Dr. Nélio Mendonça**
Patrícia Rodrigues¹, Sofia Carlos Aguiar¹, Armando Morginho¹, Jéssica Vieira^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal; 2-Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Algarve.
- PO20. Segurança e tolerabilidade da teriflunomida na esclerose múltipla surto-remissão**
João Sequeira, Ariana Barros, Ary de Sousa, Carlos Capela, Manuel Manita
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
- PO21. Rombencefalite de Bickerstaff: apresentação com postura atípica.**
Ana Gonçalves, Vanessa Silva, Ângela Timóteo, Rita Simões, José Vale
Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
ana.ifgoncalves@hbeatrizangelo.pt; vanessa.silva@hbeatrizangelo.pt; angela.timoteo@hbeatrizangelo.pt; rita.simoies@hbeatrizangelo.pt; Jose.Santos2@hbeatrizangelo.pt
- PO22. Encefalopatia e ataxia no idoso: A Encefalite de Bickerstaff revisitada**
Manuel Salavisa¹, André Caetano¹, Isabel Carmo¹, Elmira Medeiros^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC, Nova Medical School - Faculdade de Ciências Médicas, Lisboa
- PO23. Heterogeneidade clínica no espectro do Síndrome de Miller Fisher: um caso de recidiva neurológica**
Manuel Machado, José Rosa, Soraia Vaz, Ana Romeiro, Margarida Dias, Manuel Manita
Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa
- PO24. Ganglionopatia paraneoplásica associada a anticorpos anti-anfifisina**
Michel Mendes, Rita Raimundo, Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
- PO25. Double Jeopardy - Nevralgia do trigémeo e Polineuropatia axonal**
Sofia Grenho Rodrigues; Sofia Nunes de Oliveira
Hospital da Luz de Lisboa
- PO26. Cefaleia após raquianestesia: uma dúvida inesperada**
José Rosa, Manuel Machado, Andreia Fernandes, Diana Melancia, Margarida Dias, Manuel Manita
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António dos Capuchos - Centro Hospitalar Lisboa Central
- PO27. Hipertensão intracraniana secundária a Oligodendroglioma de localização atípica**
Ana André, Ana Felix, Helena Machado, Motasem Shamasna, João Raposo
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Algarve

09:30-10:30 NEUROLOGIA

SALA SELVAGENS I

Comunicações Orais - C04

Moderadores: António Freire Gonçalves, José Vale

- CO19. Lepra multibacilar: um desafio diagnóstico**
 Telma Santos¹, Ana Cipriano⁵, Taciana Videira², Antónia Furtado³, Manuel Melo Pires⁴, Ricardo Taipa⁴, Miguel Araújo Abreu⁵, Hugo Morais¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Reumatologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, 4-Unidade de Neuropatologia, 5-Serviço de Infecção, Centro Hospitalar do Porto
- CO20. Empiema epidural por *Campylobacter jejunii* em doente imunodeprimido**
 Rita Raimundo¹, Michel Mendes¹, Vera Espírito Santo¹, Bruno Mesquita², Manuel Cunha², Gonçalo Figueiredo³, Andreia Veiga¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto, Porto
- CO21. Características clínicas e laboratoriais de adultos internados com neurosífilis entre 2010 e 2015: estudo retrospectivo**
 Sara Dias, Andreia Fernandes, Diana Melancia, Ary de Sousa, João Sequeira, Pedro Brás, Ariana Barros, Soraia Vaz, Manuel Manita
 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
- CO22. Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva em doente imunocompetente**
 Daniela Pimenta da Silva, Mariana Reis Costa, Linda Kauppila, Ana Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Susana Lopes da Silva, Luísa Albuquerque
 Serviço de Neurologia Geral, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa
- CO23. Degenerescência medular combinada subaguda severa induzida pelo consumo de óxido nítrico**
 Catarina Damas
 Centro Hospitalar de Setúbal
- CO24. Síndrome CLIPPERS: um desafio diagnóstico a considerar**
 Rita Martins¹, Raquel Tojal¹, Carlos Casimiro², Ana Valverde¹, Jose Campillo¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

10:30-11:00 Pausa Café

11:00-12:30 SESSÃO CONJUNTA NEUROLOGIA / NEUROCIRURGIA

AUDITORIO SUNRISE

Doentes neurológicos / neurocirúrgicos urgentes em territórios longínquos

Coordenadores: Victor Oliveira, Marcos Barbosa

- **Normas em Neurologia**
Victor Oliveira
- **Rede de referência hospitalar de Neurocirurgia**
Marcos Barbosa
- **O papel do INEM no socorro e transporte dos doentes neurológicos e neurocirúrgicos**
Teresa Pinto
- **Passado, presente e futuro da Neurocirurgia na Madeira**
Gil Bebianco

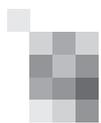
12:30-13:15 SESSÃO DE ENCERRAMENTO

Conferência

“Visão de um Maestro sobre motivação e liderança”

Maestro Rui Massena

Entrega de prémios da SPN - Prémio Orlando Leitão 2016 e António Flores 2017



Comunicações Orais - SPN

CO1. Ultrassonografia transcraniana quantitativa na doença de Wilson e em indivíduos saudáveis: valores de corte e correlação funcional

Gotthard Gerhard Tribi, Mateus Corrêa da Trindade, Kelson James Almeida, Rosana Cardoso Alves, Daniel Ciampi de Andrade, Erich Talamoni Fonoff, Alexandre Aluizio Machado, Manoel Jacobsen Teixeira, Egberto Reis Barbosa, Edson Bor-Seng-Shu

Divisão de Neurologia e Neurocirurgia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo
gtribl@hotmail.com; mateus_med@hotmail.com; kelsonj@gmail.com; rosalves@usp.br; ciampi@usp.br; fonoffet@usp.br; alexandremachado@usp.br; manojacobsen@gmail.com; egbertob@8415.com.br; edsonshu@hotmail.com

Introdução: A Doença de Wilson (DW) é uma condição autossômica recessiva e caracteriza-se por anormalidades metabólicas e distúrbios do movimento. Esta doença leva ao acúmulo de cobre nos tecidos, principalmente, hepáticos e encefálicos. O depósito deste metal na DW pode ser avaliado pela ultrassonografia transcraniana (UST), com sensibilidade mais alta em relação àquela observada na ressonância magnética convencional. Os achados da UST na DW ainda devem ser definidos e quantificados.

Objetivos: Quantificar os achados da UST em pacientes tratados que apresentam a forma neurológica da DW (n=40/f=18), comparados a controles saudáveis e pareados; e correlacionar os dados da UST com o perfil clínico dos pacientes.

Metodologia: Curvas ROC (Receiver Operating Characteristic) dos dados da UST foram obtidas para determinar valores de corte que diferenciam indivíduos doentes de saudáveis. Os achados da UST foram correlacionados com dados provenientes de Unified Wilson's Disease Rating Scale.

Resultados: Os valores de corte para os tamanhos ecogênicos dos núcleos lentiformes (NL) e substância negra (SN) permitiram a melhor diferenciação entre DW e controles normais (área sob a curva: 95,4% e 79,4%). Diferentemente do grupo controle, a maioria dos pacientes apresentou hiperecogenicidade dos NL, SN e tálamo; aumento da área ecogênica ocorreu nos NL e na SN, enquanto que redução da área ecogênica ocorreu nos núcleos caudados; observou-se aumento do tamanho da cavidade do terceiro ventrículo e redução do tamanho do mesencéfalo (todos estatisticamente significativos). Hiperecogenicidade dos NL correlacionou-se com distonia (correlação de Pearson $r=0.326$ $p=0.04$) e disartria ($r=0.334$, $p=0.035$), e a área ecogênica da SN correlacionou-se com pacientes masculinos ($r=0.515$, $p=0.0007$).

Conclusões: Áreas ecogênicas dos NL e da SN possibilitam a diferenciação entre pacientes e controles. UST pode ter valor diagnóstico e deveria ser avaliado na fase inicial da DW.

Compromissos: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP), bolsa 2012/05403-3.

CO2. Utilização precoce da estimulação de baixa frequência para reversão das alterações posturais induzidas pela Estimulação Cerebral Profunda do Núcleo Subtalâmico

Marcelo D Mendonça^{1,3}, Raquel Barbosa¹, Alexandra Santos², Carla Reizinho², Paulo Bugalho^{1,3}, pelo Grupo de Cirurgia de Doenças do Movimento do CHLO

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-CEDOC, NOVA Medical School / Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa

marcelomendoncasousa@gmail.com; ana.r.barbosa@hotmail.com; alexandrasantos@campus.ul.pt; csmjreizinho@gmail.com; paulobugalho@sapo.pt

Introdução: A Estimulação Cerebral Profunda (ECP) do núcleo subtalâmico (STN) é uma terapêutica estabelecida para tratamento sintomático da Doença de Parkinson (DP) avançada. A estimulação de Alta Frequência (AF, 130-185 Hz) é frequentemente utilizada, embora possa causar alterações da marcha e posturais. A estimulação de Baixa Frequência (BF, 60-80 Hz) parece ser eficaz em doentes que a longo prazo apresentam alterações da marcha. No entanto, a sua utilização precoce tem sido pouco enfatizada.

Caso Clínico: Homem de 48 anos, com DP diagnosticada há 9 anos foi proposto para ECP do STN. Apresentava uma síndrome acinético-rígida bilateral, com tremor à direita, flutuações motoras e discinésias. Sem história de quedas. Pontuava 65 na MDS-UPDRS III em OFF, com distonia do pé direito e instabilidade postural ligeira (mais de 5 passos no teste da retropulsão, com recuperação espontânea). Em ON pontuava 38, com normalização da estabilidade postural.

Submetido a ECP do STN bilateral (Medtronic, Eléctodos 3389, Activa PC), sem complicações. Após teste de pólos, ligou-se o estimulador com os seguintes parâmetros: 2.5V, 60us, 130Hz, contacto 1- (monopolar, posição: x:10.12mm, y:-1.19mm, z:-3.20mm) e 3V, 60us, 130Hz, contacto 9- (monopolar, posição x:-13.59 mm, y:0.03mm, z:-2.15mm), com melhoria da MDS-UPDRS III para 12, mas agravamento da instabilidade postural (queda se não amparado). Durante os primeiros 2 meses, foram registadas quedas. Não foi registada melhoria da estabilidade postural com aumentos de voltagem ou ajustes farmacológicos. Dois meses após cirurgia, a frequência da estimulação foi reduzida para 80 Hz, com uma melhoria imediata dos reflexos posturais (3-5 passos, recuperação espontânea), sem agravamento de sintomas apendiculares. Esta melhoria manteve-se ao longo de 12 meses.

Conclusão: Considerando a sua segurança, sugerimos que a ECP de BF possa ser considerada precocemente em doentes com DP e sintomas axiais induzidos pela estimulação de AF, sem causar um agravamento de sintomas apendiculares.

C03. Demência Rapidamente Progressiva e Parkinsonismo devido a Fístula Dural Arteriovenosa - Caso Clínico e Revisão Sistemática

João Pedro Marto¹, Cláudia Borbinha¹, Luísa Alves¹, Isabel Carmo¹, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa.
joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: As fistulas durais arteriovenosas podem manifestar-se por uma grande variedade de sintomas, incluindo a rara associação entre demência rapidamente progressiva e parkinsonismo. Após tratamento a resposta é variável, podendo ocorrer a reversibilidade clínica e imagiológica do quadro.

Objectivo e Métodos: Apresentação de caso clínico e revisão sistemática de casos de demência e parkinsonismo no contexto de fístula dural arteriovenosa.

Resultados: Mulher de 66 anos de idade com quadro de demência rapidamente progressiva, parkinsonismo e doença difusa da substância branca cerebral, devido a fístula dural arteriovenosa. Tratamento endovascular permitiu reversão clínico-imagiológica do quadro. Na Revisão Sistemática foram identificados 69 artigos com referência a 114 doentes com demência e/ou parkinsonismo devido a fístula dural arteriovenosa, 67% do sexo masculino, com uma média de idade de 62,8±10,9 anos. Dos casos clínicos identificados, 112 (98%) dos doentes com diagnóstico de demência e 19 (17%) com parkinsonismo. O início do quadro clínico foi reportado em 93 doentes, com 76 (82%) a apresentarem quadro clínico rapidamente progressivo (definido como inferior a um ano de evolução). Achados imagiológicos parenquimatosos foram reportados em 100 doentes, com 31 (31%) a apresentarem doença difusa da substância branca cerebral. Apenas 4 (3,5%) dos doentes apresentaram demência rapidamente progressiva, parkinsonismo e doença difusa da substância branca cerebral. Dentro dos 107 doentes tratados, 86 (80%) apresentaram melhoria clínica significativa/resolução do quadro. Considerando os 25 doentes com doença difusa da substância branca cerebral e nova imagem crânio-encefálica após tratamento, 22 (88%) apresentaram resolução imagiológica completa ou parcial.

Conclusão: As fistulas durais arteriovenosas podem raramente manifestar-se por demência rapidamente progressiva e parkinsonismo. O diagnóstico e tratamento precoce desta entidade poderão levar a reversão do quadro clínico.

C04. Amnésia global transitória - caracterização clínica, imagiológica e neurofisiológica de uma consulta de sinais e sintomas neurológicos focais transitórios.

Inês Furtado¹, Ana Luisa Sousa², Rui Felgueiras²

1-Serviço de Medicina Interna; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto
inessilvafurtado@gmail.com; ana.cms8@gmail.com;
rjrfelgueiras@gmail.com

Introdução: A amnésia global transitória (AGT) é uma síndrome caracterizada por uma disfunção abrupta e temporária da memória anterógrada, na ausência de outros défices neu-

rológicos focais. Não há evidência na literatura de persistência de lesão ou disfunções neurológicas.

Objetivos: Caracterizar aspetos clínicos, imagiológicos e neurofisiológicos dos doentes com diagnóstico de AGT seguidos numa consulta de sinais e sintomas neurológicos focais transitórios (SSNFT).

Metodologia: Estudo retrospectivo, que incluiu todos os doentes com diagnóstico de AGT, seguidos na consulta de SSNFT entre dezembro de 2012 e dezembro de 2015, com seguimento mínimo de 1 ano e estudados com ressonância magnética (RM) e eletroencefalograma.

Resultados: Foram observados 32 doentes com AGT, 25 mulheres e sete homens, com idade média de 61 anos (mínimo 52, máximo 83). A duração média do episódio foi de cinco horas. Seis doentes identificaram o stress como fator desencadeante. Verificou-se recorrência da AGT em cinco doentes. Todos os doentes realizaram TC cerebral e eletrocardiograma na fase aguda que não mostraram alterações relevantes. Quatro dos doentes apresentavam atividade paroxística no eletroencefalograma realizado meses após o episódio. Nenhum doente apresentou alterações estruturais dos hipocampos na RM realizada entre três a dez meses após o evento. Catorze doentes apresentavam leucoencefalopatia isquémica ou enfartes lacunares antigos. Todos os doentes apresentavam pelo menos um fator de risco vascular (FRV) - 19 com hipertensão arterial, 13 com dislipidemia e 3 com diabetes. Durante o seguimento, 5 doentes apresentaram alterações mnésicas de novo, de acordo com provável défice cognitivo ligeiro.

Conclusões: Neste estudo, e de acordo com a literatura, a AGT revelou-se uma doença transitória, pouco recorrente e sem sequelas imagiológicas estruturais nos hipocampos. A elevada prevalência de FRV e as alterações crónicas de carácter isquémico evidentes na RM estarão provavelmente relacionadas com a faixa etária dos doentes estudados.

C05. Influência da Escolaridade na Avaliação Neuropsicológica do Defeito Cognitivo Ligeiro

Filipe Godinho¹, Carolina Maruta², Isabel Pavão Martins²

1-Interno de Ano Comum do Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
filipedgodinho@gmail.com

Introdução: A evolução natural do Defeito Cognitivo Ligeiro (DCL) é heterogénea. A educação, enquanto medida de reserva cognitiva, tende a diminuir o ritmo de progressão para a demência. Sabe-se que a escolaridade e o treino cognitivo ao longo da vida afetam o desempenho em testes neuropsicológicos. Contudo, não se sabe se esse efeito condiciona um maior ou menor risco de declínio nos diferentes testes.

Objetivo: Averiguar se o perfil de desempenho cognitivo varia em função da escolaridade, partindo do pressuposto de que a maior reserva cognitiva permitiria aos mais letrados manter uma autonomia funcional face a maiores défices comparativamente aos menos letrados.

Metodologia: O projeto baseou-se numa avaliação transversal e retrospectiva de 166 indivíduos com DCL e com pelo menos uma avaliação neuropsicológica, entre 2009 e 2014. Estes doentes foram divididos em dois grupos de escolaridade (baixa escolaridade [1-4 anos] e alta escolaridade [> 4 anos]). Foram analisadas um total de 25 provas neuropsicológicas avaliadoras de funções executivas e da memória episódica,

procurando-se estabelecer, através da análise de regressão linear, uma relação com a escolaridade. A comparação dos z-scores dos vários testes, padronizados para a escolaridade e idade dos doentes, entre os dois grupos, foi feita recorrendo ao teste t de student. Por fim, comparamos a frequência de testes afetados entre os dois grupos.

Resultados: Constata-se a existência de padrões de declínio cognitivo semelhantes entre os dois grupos, embora com valores mais baixos de desempenho nalguns testes nos sujeitos do grupo de alta escolaridade, nomeadamente nos domínios da atenção sustentada, fluência verbal e memória episódica.

Conclusões: Aplicando a teoria da reserva cognitiva, a maior reserva cognitiva permite aos mais letrados suportar capacidades executivas no seu quotidiano melhor que os menos letrados, de modo a que os primeiros não satisfaçam, pelo menos em fases precoces, os critérios de demência.

C06. Avaliação neuropsicológica em doentes submetidos a mapeamento funcional intraoperatório de áreas eloquentes para a linguagem

Carolina Maruta¹, José Fonseca¹, Alexandre Rainha Campos², João Paulo Farias², Helena Santos³, Isabel Pavão Martins¹
 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria
 carolmaruta@gmail.com; jfonseca@medicina.ulisboa.pt; rainhacampos@gmail.com; jpatlfarias@gmail.com; hgsantos@netcabo.pt; ipavaomartins@gmail.com

Introdução: Os gliomas são os mais frequentes tumores infiltrativos do Sistema Nervoso Central. O mapeamento funcional da linguagem com o doente acordado exige uma avaliação neuropsicológica criteriosa intra e extra-operatória.

Objetivo: O objetivo deste trabalho consiste no estudo do efeito do mapeamento funcional intra-operatório sobre o funcionamento cognitivo.

Metodologia: Trinta e oito doentes (17 do sexo feminino), com idade média de 41.1 anos e de escolaridade 11.1, 97% com lesão do hemisfério esquerdo em diversas regiões anatómicas e com diversos graus de malignidade, foram submetidos a cirurgia com mapeamento funcional da linguagem com estimulação elétrica direta. Os doentes foram sujeitos a um protocolo estruturado de avaliação neuropsicológica pré e pós cirúrgica dos domínios da atenção, linguagem, memória e funções executivas.

Resultados: A análise de covariância de medidas repetidas (controlando o efeito da idade/ escolaridade) revelou melhoria significativa dos desempenhos em medidas de memória (evocação diferida – $F=6.122$, $p=0.020$; aprendizagem – $F=9.337$, $p=0.005$) e funções executivas (velocidade de execução/planeamento e resolução de problemas; $F=12.654$, $p=0.002$) e manutenção dos outros domínios cognitivos.

Conclusões: O mapeamento da linguagem intraoperatório tem impacto na otimização da remoção tumoral, na melhoria do funcionamento cognitivo e na diminuição de eventuais sequelas.

C07. Forma inflamatória de angiopatia amilóide cerebral: um caso no espectro benigno da doença?

Rita Martins¹, Carlos Casimiro², Ana Valverde¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora
 ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: A angiopatia amilóide cerebral (AAC) é caracterizada pelo depósito de proteínas amilóides nas artérias corticais e leptomeníngeas. A forma inflamatória de AAC é uma entidade com descrição recente na literatura, cuja apresentação clínica inclui encefalopatia, crises epiléticas e cefaleia. O seu diagnóstico é suportado pelos achados imagiológicos e resposta à corticoterapia.

Caso Clínico: Doente de 80 anos, sexo feminino, 2 anos de escolaridade, autónoma nas actividades diárias. Antecedentes pessoais de hipertensão arterial e dislipidemia, medicada em conformidade. Admitida por quadro subagudo de 3 semanas de evolução de alteração do comportamento e cefaleia holocraniana ligeira. Exame geral sem alterações. Na avaliação neuropsicológica apresentava défice de atenção, flutuação da memória episódica com tendência a confabulação e acentuado defeito do pensamento abstracto. Pontuava 20 no Mini Mental State Examination. Sem outras alterações ao exame neurológico. RM CE documentou extensa lesão da substância branca parieto-temporo-occipital esquerda, hiperintensa em T2, associada a inúmeras microhemorragias corticais. Face às alterações imagiológicas, foi considerada a hipótese de AAC com padrão inflamatório. EEG revelou actividade lenta paroxística temporo-occipital esquerda. Investigação laboratorial sérica normal, incluindo marcadores tumorais, electroforese das proteínas e estudo de autoimunidade. Exame citoquímico de líquor com hiperproteínorráquia de 62 mg/dl, sem celularidade. Biomarcadores de doença de Alzheimer com redução β -amilóide 242 pg/ml, elevação da p-tau 73 pg/ml e t-tau 1970 pg/ml. Iniciou-se metilprednisolona 1 g/dia suspensa ao terceiro dia de tratamento por melhoria clínica significativa e regressão dimensional da lesão nos exames de controlo.

Conclusão: A forma inflamatória da AAC constitui uma entidade rara e de fisiopatogenia ainda não esclarecida. Apresenta espectro clínico variável, existindo a actual noção de formas mais frustradas da doença e com óptima resposta à corticoterapia, tal como observado no nosso caso. O diagnóstico é fortemente sugerido pelos achados imagiológicos em RM, impondo a correlação clínica adequada e exclusão dos diagnósticos diferenciais.

C08. Angiopatia amilóide cerebral - impacto clínico da utilização de critérios modificados de Boston

André Caetano¹, Filipa Ladeira¹, Raquel Barbosa¹, Sofia Calado¹, Miguel Viana-Baptista^{1,2}
 1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, 2-CEDOC - Centro de Estudos de Doenças Crónicas, NOVA Medical School, Lisboa
 andre.p.caetano@gmail.com

Introdução: A identificação precoce de doentes com angiopatia amilóide cerebral (AAC) é importante se considerarmos o risco aumentado de hemorragia cerebral e o uso frequente de terapêutica antitrombótica.

Objectivos: Avaliar o impacto clínico na terapêutica anti-trombótica da utilização dos critérios modificados de Boston.

Metodologia: Foi feita uma revisão dos processos clínicos dos doentes admitidos no serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz entre 2014 e 2016, cujo diagnóstico foi de AAC possível ou provável de acordo com os critérios originais e modificados de Boston.

Resultados: Utilizando os critérios modificados, 8 doentes cumprem critérios para AAC provável e 14 para AAC possível. Utilizando os critérios originais nos mesmos doentes, apenas 7 cumprem critérios para AAC provável e 8 para AAC possível. Entre os doentes adicionais identificados, 4 estavam sob terapêutica anti-trombótica, que foi suspensa após avaliação do risco hemorrágico.

Conclusões: O uso dos critérios de Boston modificados permitiu a identificação de 7 doentes adicionais, mais de metade dos quais estavam sob terapêutica anti-trombótica. O uso sistemático destes critérios pode ter um impacto importante na prática clínica. A existência de apresentações variadas nos doentes com AAC deve ser considerada.

C09. Variabilidade da pressão arterial sistólica durante a trombectomia mecânica e deterioração neurológica precoce em doentes com AVC isquémico agudo

João Pedro Marto¹, Catarina Perry da Câmara⁴, Mariana Dias⁶, Elisa Campos Costa⁹, Sofia Calado¹, Gabriel Branco², Odete Lambelho³, Ana Paiva Nunes⁵, Patrícia Ferreira⁵, Carolina Pinheiro⁴, Isabel Fragata⁴, Patrícia Canhão⁶, Gonçalo Basílio⁷, Amélia Almeida⁸, Fábio Carneiro⁹, Miguel Rodrigues⁹, Irene Mendes⁹, Pedro Vilela¹⁰, Teresa Pinho e Melo⁶, Miguel Viana-Baptista^{1,11}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 4-Serviço de Neurorradiologia, 5-Unidade de Doenças Cérebro-Vasculares, Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central; 6-Serviço de Neurologia, 7-Serviço de Neurorradiologia, 8-Serviço de Anestesiologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 9-Serviço de Neurologia, 10-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 11-CEDOC – NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa
 joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: A deterioração neurológica precoce (DNP) está associada a mau prognóstico em doentes com AVC isquémico agudo. Estando documentada a associação entre hipotensão arterial durante a trombectomia mecânica (TM) e mau prognóstico funcional, poucos dados existem sobre a relação entre a variabilidade da pressão arterial (PA) intra-procedimento e prognóstico destes doentes.

Objectivos: Avaliar a associação entre a variabilidade de pressão arterial durante a TM com a ocorrência de DNP.

Metodologia: Análise retrospectiva de base de dados prospectiva, multicêntrica, de doentes consecutivos com AVC isquémico agudo submetidos a TM, no âmbito da Urgência Metropolitana de Lisboa - Tratamento Endovascular, durante 2016. DNP definida como um aumento do NIHSS ≥ 4 durante as primeiras 48h de admissão. A variabilidade da PA foi calculada pela diferença entre o valor máximo e mínimo da PA sistólica e diastólica, e pela percentagem de variação da PA sistólica e diastólica. A associação entre DNP e variabilidade da PA foi estimada com recurso a regressão linear múltipla, ajustada para factores de prognóstico.

Resultados: De entre 348 doentes, foram incluídos 315 (33 excluídos por ausência de NIHSS às 48 horas), com uma média de idade de 71,2 \pm 14 anos, 173 (54,9%) do sexo feminino. A ocorrência de DNP foi documentada em 60 (19%) doentes. A variabilidade da PA sistólica ($p=0,035$; 95% CI 0,53–14,87) e a percentagem de variação da PA sistólica ($p=0,042$; 95% CI 0,17–9,12), ao contrário da variabilidade da PA diastólica ($p=0,317$; 95% CI -2,51–7,72) e da percentagem de variação da PA diastólica ($p=0,1$; 95% CI -0,99–10,93), associaram-se à ocorrência de DNP.

Conclusões: Os nossos resultados sugerem que a variabilidade da pressão arterial sistólica durante a trombectomia mecânica está associada a deterioração neurológica precoce. A monitorização cuidadosa da pressão arterial intra-procedimento, de forma a reduzir a sua variabilidade, poderá maximizar os benefícios da terapêutica endovascular

C010. Craniectomia descompressiva em doentes com acidente vascular cerebral isquémico ou hemorrágico do cerebello: 11 anos de experiência

Ana Luísa Rocha^{1,4}, Cláudia Marques-Matos^{1,4}, Luísa Sampaio², Pedro Castro^{1,4}, Marta Carvalho^{1,4}, Pedro Abreu^{1,4}, António Vilarinho^{3,4}, Elsa Azevedo^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto, 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto
 ana_rocha99@hotmail.com

Introdução: Os AVCs cerebelosos podem provocar elevada morbimortalidade pelo efeito de massa sobre o tronco cerebral. Apesar da falta de ensaios clínicos randomizados, vários estudos sugerem o benefício da craniectomia descompressiva (CD) nestas situações, particularmente quando há deterioração da consciência.

Objectivos: Descrever a experiência do nosso centro com a CD por AVC cerebeloso e fazer uma análise exploratória dos factores de prognóstico.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com AVC cerebeloso submetidos a CD entre Janeiro/2006 e Dezembro/2016. Empregaram-se testes T de Student e Qui-quadrado para comparação de variáveis contínuas e categóricas, e modelos de regressão logística para avaliação do prognóstico funcional baseado na dicotomização da escala de Rankin modificada (mRS) aos 12 meses.

Resultados: Incluíram-se 22 doentes: idade média 63 anos, 27% homens, 90% com mRS prévio <3 , 41% AVC isquémico. TC pré-operatório: todos apresentavam obliteração das cisternas da base, 95% compressão do IV ventrículo, 83% hidrocefalia, 21% sinais de herniação cerebral. Dos isquémicos, 44% apresentavam pequena área de isquemia do tronco. Volume médio das hemorragias: 15ml. Mediana de tempo sintomas-craniectomia: 24 horas (IQR 8-33). Distribuição de mRS aos 12 meses: 0-5%; 1-5%; 2-20%; 4-20%; 5-5%; 6-45%. Os 30% independentes eram mais novos (49 vs. 68 anos, $p=0,034$) e apresentavam menor mRS prévio. Num modelo de regressão logística univariada, maior idade (OR 0,93 [0,87-0,99]), maior mRS prévio (OR 0,58 [0,05-0,69]) e AVC hemorrágico (OR 0,067 [0,06-0,76]) foram preditores de pior prognóstico funcional. Na análise multivariada, apenas o mRS prévio foi preditor de mau prognóstico (OR 0,05 [0,005-0,694]). A dependência aos 12 meses foi tendencialmente maior se sinais de isquemia do tronco (75% vs. 40%, $p=0,31$).

Conclusões: Na nossa série verifica-se autonomia aos 12 meses em 30% dos doentes submetidos a CD. O maior mRS prévio e tendencialmente os sinais de isquemia do tronco relacionaram-se com pior prognóstico.

CO11. Cavernomas do Sistema Nervoso Central: série de 23 casos tratados cirurgicamente

Francisco Bernardo¹, Alexandra Santos², Carla Reizinho², José Cabral²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
francisco.m.bernardo@gmail.com

Introdução: Os cavernomas são malformações vasculares benignas que representam 5-10% de todas as malformações vasculares do SNC, ocorrendo em 0,4-0,8% da população. A abordagem terapêutica dos cavernomas é controversa, sendo a partilha de resultados fundamental para um melhor esclarecimento.

Objetivos: Caracterizar uma população de doentes com cavernomas do SNC tratados cirurgicamente.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes operados com o diagnóstico de cavernoma do SNC desde janeiro de 2009 até dezembro de 2016 no Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz. Foram analisados os registos do bloco operativo e do sistema informático hospitalar. Recolheram-se dados referentes ao género, idade e modo de apresentação; exames complementares de diagnóstico; e número e localização dos cavernomas. O outcome dos doentes foi avaliado através da classificação de Engel e da escala de Rankin modificada (mRS).

Resultados: Foram incluídos 23 doentes, sendo treze do sexo feminino. A idade média foi 41 anos (idades entre 21 e 68 anos). A forma mais comum de apresentação foi hemorragia do cavernoma (74%, n=17). Crises epiléticas ocorreram isoladamente em cinco casos e associadas a hemorragia do cavernoma em sete doentes. Onze doentes apresentaram sinais focais e sete tiveram cefaleia. Todos os doentes realizaram ressonância magnética. Foram diagnosticados cavernomas múltiplos em três doentes. No total identificaram-se 33 cavernomas: 27 supratentoriais (onze temporais, oito frontais, três parietais, dois parieto-occipitais, um occipital, um insular e um capsular), quatro infratentoriais (um bulbar, um protuberancial, um mesencéfalo-protuberancial e um cerebeloso) e dois medulares (cervicais). Foram necessárias cirurgias adicionais em seis doentes, a maioria por cavernoma residual sintomático. A maioria dos doentes (74%, n=17) apresentou um outcome favorável após a cirurgia (Engel I e mRS≤2).

Conclusões: A cirurgia é o tratamento de eleição nos cavernomas sintomáticos, apresentando outcomes favoráveis na maioria dos casos. A remoção completa do cavernoma é essencial para evitar recorrência clínica.

CO12. Acidente vascular cerebral nos mais novos: mudanças na incidência e perfil entre 1998-2000 e 2009-2011

Rui Felgueiras¹, Rui Magalhães², Mario Rui Silva³, Ilda Matos⁴, Maria Carolina Silva², Manuel Correia¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António-Centro Hospitalar do Porto, 2-Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar - Universidade do Porto, 3- Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, 4- Serviço de Neurologia, Hospital de Mirandela- Unidade Local de Saúde do Nordeste
rjrfelgueiras@gmail.com

Introdução: A incidência de AVC tem vindo a diminuir na última década, no entanto a tendência oposta tem sido refe-

rida na população mais nova (<55 anos). Entre outras causas, aponta-se para o aumento da prevalência dos fatores de risco vasculares (FRV) e estilo de vida considerado de risco.

Objetivos: Avaliar a variação da incidência do primeiro AVC na vida e o prognóstico a curto prazo, comparando dois estudos comunitários (1998-2009), numa população <55 anos residente na região norte de Portugal.

Metodologia: Em ambos os períodos usamos os mesmos critérios de diagnóstico e múltiplas fontes de informação para detetar os possíveis casos de AVC, nomeadamente registos hospitalares e dos médicos de família. O prognóstico aos 28 dias foi medido na escala de Rankin modificada (mRS), definindo-se um AVC incapacitante quando mRS-28 dias>mRS pré-AVC e mRS-28 dias>1.

Resultados: Registaram-se 80 AVCs em 1998-2000 e 86 em 2009-2011, correspondendo a uma incidência de 47/100000 e 43/100000 pessoa-anos, respetivamente. Padronizando para a população portuguesa (Census 2011), a incidência diminuiu 15% (razão de taxa de incidência=0.85, IC95% 0.63-1.14), 30% antes dos 45 anos e 28% nas mulheres. A incidência de AVC hemorrágico diminuiu 59%, contrastando com um aumento de 19% na incidência do AVC isquémico. Em geral a prevalência dos FRV baixou (>1 FRV: 63.8% para 52.3%), manteve-se a idade média (45 anos) e diminuiu a proporção de mulheres (57,5% vs. 46,5%). Os doentes demoraram menos tempo a ter cuidados médicos na janela terapêutica das 3h (40,0% vs. 53,5%), mais foram internados (63,8% vs. 72,1%) e menos sofreram um AVC incapacitante (71,9% vs. 39,1%, p<0,005).

Conclusões: O risco de AVC nos mais novos, em particular do AVC hemorrágico, diminuiu em Portugal. A esta redução acresce um melhor prognóstico, não só porque o AVC é menos grave, mas porque a gestão do doente é mais eficiente.

CO13. Espasmos tónicos como manifestação inicial de Esclerose Múltipla Surto-Remissão

Mariana Santos, Leonor Rebordão, Carlos Figueiredo, Lia Leitão, Cristina Costa, Patrícia Lobo

Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora
marianagsantos2010@gmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial de fenómenos motores positivos focais paroxísticos de novo inclui crises epiléticas focais, AIT, distonia paroxística primária e doença desmielinizante.

Caso Clínico: Mulher, 37 anos, com HTA e dislipidémia, sem sintomas neurológicos prévios. Episódios paroxísticos (cerca 5/dia), estereotipados, com <30 segundos, nos últimos 3 dias, com contracção súbita dolorosa tipo cáibra associada a postura anómala do membro inferior esquerdo e rápida progressão para o membro superior homolateral, com extensão do antebraço e encerramento da mão. Sem precipitantes, alterações esfinterianas, da consciência ou pós-críticas. À observação intercítica, apenas reflexos cutâneo-plantares sem resposta e hipopalestesia ligeira bimalleolar. Fez TAC-CE (normal) e iniciou levetiracetam, sem efeito. Em monitorização contínua vídeo-EEG, espasmo tónico sem atividade paroxística. Na RM do neuro-eixo, lesão hiperintensa em T2 com realce após gadolínio no pedúnculo cerebral direito, considerada sintomática, bem como múltiplas lesões da substância branca sugestivas de doença desmielinizante, cumprindo critérios de disseminação no espaço e no tempo (lesão parietal captante).

Exame citoquímico do LCR normal, com bandas oligoclonais IgG apenas no líquido. Além de ANA 1/320, restante investigação de doenças auto-imunes e infecciosas ativas negativa. PEV e PESS normais. Remissão dos sintomas em 3 semanas, após metilprednisolona e 3 dias depois do início de carbamazepina. Admitiu-se Esclerose Múltipla Surto-Remissão (EMSR), tendo-se iniciado terapêutica modificadora da doença.

Conclusão: Apresentamos um caso raro de espasmos tónicos como manifestação inicial de EMSR. Surgindo em 8,6% dos casos, os sintomas paroxísticos são manifestação inicial em 1,6%. Apesar de classicamente descritos na Esclerose Múltipla, os espasmos tónicos são pouco frequentes nesta patologia (4%), pensando-se que resultem da ativação efática dos axónios numa lesão desmielinizante situada na via motora. Salientamos a correlação entre sintomas paroxísticos estereotipados frequentes e uma lesão desmielinizante ativa, enfatizando a importância da adequada abordagem dos sintomas paroxísticos no contexto do diagnóstico e seguimento desta patologia.

C014. Tumefacção da amígdala e epilepsia do lobo temporal

André Caetano¹, Maria Rita Peleção¹, Inês Gil², Francisca Sá¹, António Martins³, Nuno Canas⁴, Mrinalini Honavar⁵

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Unidade Local de Saúde de Matosinhos andre.p.caetano@gmail.com

Introdução: Nos últimos anos o aumento isolado da amígdala tem sido identificado como causa possível de epilepsia do lobo temporal, sobretudo em doentes sem alterações imagiológicas sugestivas de neoplasia ou esclerose mesial temporal. De acordo com o descrito na literatura, a maioria dos doentes tem um quadro de epilepsia focal temporal, geralmente, com um início mais tardio da epilepsia, melhor resposta à terapêutica com antiepilépticos e maior tendência a crises não convulsivas, comparando com os casos de esclerose mesial temporal.

Casos Clínicos: Apresentamos quatro casos de doentes com epilepsia do lobo temporal e aumento difuso do volume da amígdala, com discreto e homogéneo aumento da intensidade de sinal em T2, sem alterações nos girus do hipocampo e parahipocampo, em RM. Destes, três apresentam boa resposta farmacológica e um foi submetido a cirurgia de epilepsia.

Conclusões: Apesar de ainda existirem dúvidas quanto à etiologia e patologia associadas a estes doentes, a sua identificação como causa de epilepsia do lobo temporal poderá ter implicações na prática clínica, atendendo à boa resposta à terapêutica médica. A descrição recente desta entidade e o reduzido número de casos refractários condicionam uma limitada informação histopatológica. As alterações mais frequentemente descritas são as do tipo displásico, contudo há uma heterogeneidade de achados possíveis. Com este trabalho, pretendemos alertar para a sua existência como causa possível de epilepsia do lobo temporal, sobretudo nos casos radiologicamente "negativos".

C015. Glioma difuso da linha média: um tumor camaleónico

Rafael Roque¹, Cláudia Faria², Lúcia Roque³, José Pimentel¹

1-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); 3-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE rafaelidalgoroque@sapo.pt

Introdução: O glioma difuso da linha média (GDLM) com a mutação H3K27M surge caracteristicamente em crianças ou jovens adultos e é uma entidade reconhecida na última revisão da classificação dos tumores do SNC da OMS como tumor de grau IV, de mau prognóstico. Na avaliação histomorfológica e imuno-histoquímica, o GDLM pode ser bastante heterogéneo, não sendo necessária a presença de critérios de anaplasia para o seu diagnóstico. Apresentamos 6 casos submetidos a cirurgia, todos gliomas da linha média e com a mutação confirmada.

Casos clínicos: 6 doentes, 2 do sexo feminino, idade média de 8,3 anos, com gliomas da linha média (4 no tronco cerebral, 1 medular, 1 no III ventrículo) e com a mutação H3K27M. Os diagnósticos prévios ao estudo citogenético foram de glioblastoma (n=3), astrocitoma anaplásico (n=1) e astrocitoma pilocítico (n=2). Todos os tumores revelaram imunoreactividade para o S100, GFAP, e imunonegatividade para o IDH1. Apenas 1 caso tinha o ATRX mutado.

Conclusões: O GDLM com a mutação H3K27M pode associar-se a uma grande variabilidade histológica. Este trabalho revela a dificuldade actual no diagnóstico neuropatológico de alguns tumores devido à inclusão do estudo citogenético na classificação. No entanto, esta avaliação não está disponível na maior parte dos laboratórios. Salienta também a pouca fiabilidade dos critérios morfológicos, abrindo espaço a possíveis erros de diagnóstico.

C016. Tratamento de tumores primários do SNC com inibidores BRAF

Mariana Valente Fernandes¹, Daniela Garcez¹, João Passos¹, Lúcia Roque², Manuela Mafra³, Sofia Nunes⁴, Ana Azevedo¹, Duarte Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Citogenética, 3-Serviço de Anatomia Patológica, 4-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa mariana.valente.fernandes@gmail.com

Introdução: O estudo das alterações genéticas em tumores primários do SNC (TPSNC) tem permitido a identificação de assinaturas oncogénicas, como a mutação do gene BRAF, que pode ser alvo de terapêutica dirigida. A experiência do tratamento com inibidores BRAF, como o Vemurafenib e o Dabrafenib, decorre principalmente do seu uso em doentes com melanoma metastizado.

Objectivo: Avaliar a resposta e toxicidade do tratamento com inibidores BRAF em TPSNC portadores da mutação BRAFV600E.

Metodologia: Caracterização dos doentes com gliomas e tumores mistos glioneuronais BRAFV600E mutados em progressão clínica e/ou imagiológica, sob tratamento com Vemurafenib ou Dabrafenib.

Resultados: Descrevemos cinco doentes (3:2-M:F) com astrocitoma pilocítico (n=2), astrocitoma anaplásico (n=1), tumor glioneuronal grau 1 (n=1), ganglioglioma anaplásico (n=1); quatro doentes com o diagnóstico em idade pediátrica

e uma doente em idade adulta. Todos os doentes foram submetidos a cirurgia (um a biópsia, quatro a ressecção parcial) e pelo menos um esquema de quimioterapia, tendo-se verificado progressão clínica e/ou imagiológica. O inibidor BRAF inicialmente prescrito foi o Vemurafenib. Três doentes revelaram resposta imagiológica (em dois quase completa e precoce, e num parcial), um manteve estabilidade e um progrediu ao fim de três meses, pelo que suspendeu tratamento. Um doente apresentou franca melhoria clínica, os restantes mantêm os défices neurológicos prévios. Os quatro doentes com resposta ou estabilidade mantêm terapêutica, com um tempo médio de 15,5 meses (9-24 meses). Quatro doentes desenvolveram toxicidade dermatológica (graus 1 a 3), e num deles também toxicidade hepática (grau 2).

Conclusão: A apresentação destes casos clínicos ilustra o potencial terapêutico dos inibidores BRAF numa população selecionada de doentes com TPSNC em progressão. O emergir desta opção terapêutica é acompanhado de novas exigências clínicas, nomeadamente no que concerne a duração da terapêutica e os potenciais efeitos a longo prazo de fármacos modeladores moleculares, sendo crucial um aprofundamento da investigação.

CO17. Défice de Coenzima Q10 em doente com ataxia apraxia oculomotora tipo 4: um espectador inocente?

Ricardo Soares-dos-Reis^{1,2}, Carlos Andrade¹, Maria José Rosas¹, Joana Guimarães^{1,2}, Miguel Leão³

1-Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, 3-Serviço de Genética, Centro Hospitalar de São João, Porto
r.soaresdosreis@gmail.com

Introdução: A PNKP é uma enzima bifuncional (cínase e fóstátese de polinucleotídeos) envolvida na reparação do ADN. Mutações da PNKP, inicialmente identificadas na síndrome de microcefalia, convulsões e atraso de desenvolvimento (MCSZ, 14 casos), foram posteriormente associadas à síndrome de microcefalia com neurodegeneração e polineuropatia (2 casos) e à ataxia com apraxia oculomotora tipo 4 (AOA4, 12 casos - coorte Portuguesa, paciente Sueca).

Caso Clínico: Mulher, 23 anos sem história de complicações peri-parto ou patologias na infância, existindo noção de dificuldades na aprendizagem. Aos 12 anos, episódios de adução dos membros inferiores, involuntários. Episódio de perda de consciência nessa altura, com diagnóstico de epilepsia e início de terapêutica. Aos 14 anos, avaliação cognitiva (WISC III) com quociente de inteligência de 45. O eletroencefalograma aos 16 anos demonstrou surtos de atividade epileptiforme generalizada. Referenciada ao nosso centro aos 19 anos. Ao exame, apresentava obesidade, extremidades cianosadas, apraxia oculomotora, disartria, parapraxia flácida G4/5 (MRC) com reflexos abolidos, diminuição da sensibilidade álgica e posicional abaixo do joelho, ataxia dos membros superiores e marcada ataxia da marcha. Analiticamente, alfa-fetoproteína elevada e discreta dislipidemia. Polineuropatia sensitivo-motora grave na eletromiografia. RM com atrofia cerebelosa marcada, com hipersinal denteado. Estudo genético prévio de AOA1, AOA2, ataxia de Friedreich e ataxia-telangiectasia negativo. Realizada sequenciação do exoma com identificação de variante do gene CoQ2 em homozigotia; biópsia muscular com níveis baixos de coenzima Q10. Iniciou suplementação, sem benefício clínico. Painel de ataxias revelou mutação no gene TTBK2, presente no pai, que é saudável. Estudo metabólico negativo. Aos 22 anos, realiza estudo do gene PNKP: heterozigotia composta para mutações patológicas conhecidas (c.1123G>T; c.1221-1223del), ainda não descritas em combinação.

Conclusões: Os dados clínicos e genéticos enquadram-se

no diagnóstico de AOA4, não estando previamente descrita epilepsia nesta síndrome. Mutações da PNKP apresentam espectro fenotípico alargado, provavelmente modulados por modificadores genéticos noutros loci.

CO18. Cefaleia numular

Isabel Pavão Martins¹, Filipe Godinho², Luís Abreu¹

1-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa e Consulta de Cefaleias, Hospital de Sta Maria, CHLN; 2-Centro Hospitalar Lisboa Norte.
ipavaomartins@gmail.com

Introdução: A cefaleia numular é uma entidade relativamente rara que se caracteriza por uma dor localizada a uma área bem delimitada do escalpe associada a parestesias e alodínia.

Objetivos: Apresentamos uma série de 16 casos de dor com estas características seguidos em consulta de cefaleias assim como a resposta terapêutica de alguns casos à toxina botulínica.

Metodologia: Foi feito um levantamento retrospectivo dos casos observados numa consulta de Cefaleias nos últimos 8 anos com o diagnóstico de cefaleia numular.

Resultados: Foram encontrados 16 casos, 14 mulheres, com uma média de idades de 59,6 anos (variando entre os 31-79). Todos apresentavam uma dor com duração crónica, unilateral, bem localizada no couro cabeludo, mais frequentemente na região parietal ou temporal posterior, na maioria dos casos associada a uma sensibilidade ao toque (alodínia). A dor era descrita como queimadura, dor, pressão e com frequência associava-se a picadas e guinadas sobrepostas. A dor estava sempre presente mas podia ter exacerbações de horas ou dias. De acordo com a história clínica e os exames realizados, a maioria dos casos eram primários (13). Entre os casos secundários encontravam-se: seqüela de cirurgia craniana, basilioma operado e um caso de granuloma eosinófilo. Quatro casos apresentavam outro tipo de cefaleias primárias que distinguiam da cefaleia numular. A terapêutica não foi idêntica para todos os casos, tendo sido preferencialmente prescritos a gabapentina e a amitriptilina. Quatro casos foram tratados com toxina botulínica com bom resultado em três.

Conclusão: A cefaleia numular é uma entidade facilmente reconhecível. Deve ser investigada, dada a possibilidade de ser secundária e tem varias alternativas terapêuticas, sendo promissora a resposta à toxina.

CO19. Lepra multibacilar: um desafio diagnóstico

Telma Santos¹, Ana Cipriano⁵, Taciana Videira², Antónia Furtado³, Manuel Melo Pires⁴, Ricardo Taipa⁴, Miguel Araújo Abreu⁵, Hugo Morais¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Reumatologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, 4-Unidade de Neuropatologia, 5-Serviço de Infeciologia, Centro Hospitalar do Porto
telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: A lepra é extremamente rara em Portugal e associa-se a uma elevada diversidade clínica, o que pode dificultar o seu diagnóstico.

Caso clínico: Homem, 72 anos. Emigrado no Iraque, Venezuela, Moçambique e África do Sul até há 30 anos. Em 2012 inicia poliartrite simétrica periférica aditiva (metacarpofalângicas, punhos, interfalângicas proximais, tibiotarsais e subta-lares) associada a edema, sugestivo de "Remitting seronegative polyarthritis symmetrical with pitting-edema". Inicia imunossupressão (prednisolona e metotrexato), com remissão do quadro.

Dois anos depois inicia queixas de parestesias dos pés, e

posteriormente das mãos, que agravam progressivamente em meses com diminuição da motricidade fina. Associadamente, objetivam-se extensas lesões cutâneas não-pruriginosas, eritematosas, com bordo escuro, inicialmente nos membros inferiores, com extensão gradual a todo o tegumento.

Exame neurológico: atrofia tenar e hipotenar de predomínio direito e dos membros inferiores distalmente; défice motor grau 3 adução/abdução dedos e oponência polegar, bilateralmente, e grau 4 dorsiflexão pé esquerdo; ROT normais; hipostesia termo/álgica em luva/peúga assimétricas, sensibilidade vibratória e proprioceptiva preservadas.

Estudo analítico/imunológico e LCR normais/negativos. EMG: polineuropatia axonal predominantemente sensitiva, assimétrica;

Biópsia lesões cutâneas: granulomas epitelióides sem necrose com células gigantes multinucleadas. Biópsia de nervo: nervo com aspeto hipertrofiado, revelando extensos infiltrados linfocitocitários que ocupam quase totalmente o endoneuro com múltiplos granulomas não-caseosos; o estudo de Fite-Faraco identifica bacilos em vacúolos macrofágicos; sugestivo de lesões graves de neuropatia por lepra.

Iniciou tratamento preconizado para lepra multibacilar com resolução das lesões cutâneas, sem melhoria do quadro neurológico.

Conclusões: Apresentamos um caso de Lepra multibacilar, que se manifestou inicialmente por quadro poliartrítico que mimetizou uma etiologia reumatológica/vasculítica. A ausência de resposta à imunoterapia, o aparecimento das lesões cutâneas e polineuropatia, contextualizando os antecedentes epidemiológicos do doente, levaram à suspeição da Lepra.

Salientamos a importância de considerar a lepra na investigação de polineuropatias axonais, de modo a permitir oferecer o tratamento adequado.

CO20. Empiema epidural por *Campylobacter jejunii* em doente imunodeprimido

Rita Raimundo¹, Michel Mendes¹, Vera Espírito Santo¹, Bruno Mesquita², Manuel Cunha², Gonçalo Figueiredo³, Andreia Veiga¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto, Porto
ritaraimundo15@gmail.com

Introdução: O *Campylobacter jejunii* é um agente frequentemente associado a infeções gastrointestinais. O seu isolamento como agente etiológico de infeções do sistema nervoso central é uma raridade, contudo torna-se possível num doente imunodeprimido, sobretudo na presença de um trajeto fistuloso para a cavidade intracraniana.

Caso clínico: Senhor de 66 anos com diagnóstico de linfoma não Hodgkin folicular há mais de uma década, submetido a múltiplos esquemas de poliquimioterapia, condicionando uma imunodeficiência grave. Realça-se ainda a existência de hematoma extradural hemisférico esquerdo crónico sequelar a traumatismo prévio. Admitido no serviço de urgência por quadro subagudo de cefaleia hemicraniana esquerda persistente associado a bradipsiquismo e défice motor direito progressivos. Objectivava-se lesão cutânea fronto-temporal esquerda, ulcerada e supurada, com cerca de 6 meses de evolução. Sem história de febre ou trauma craniano recente nem outra sintomatologia sistémica acompanhante. A TC-CE revelou lesão de continuidade óssea frontal esquerda, com coleção extra-axial, condicionando espessamento dural, compatível com empiema epidural. Orientado para Neurocirurgia, tendo-se efetuado a drenagem da coleção epidural e exérese da lesão cutânea. O estudo microbiológico do exudado e as hemoculturas efetuadas permitiram o isolamento do agente *Campylobacter jejunii*. Cumpriu a terapêutica antibiótica com meropenem durante 6 semanas, seguido de 4 semanas de ce-

fixima. O estudo anatomo-patológico da lesão cutânea excluiu formação neoplásica. O doente apresentou uma evolução favorável, com resolução dos défices neurológicos, tendo readquirido deambulação autónoma.

Conclusão: Os doentes imunodeprimidos acarretam desafios diagnósticos, sobretudo pela atipia dos agentes envolvidos nos processos infecciosos. Este caso clínico serve para relembrar a importância de ponderar agentes menos comuns na gênese de infeções do SNC.

CO21. Características clínicas e laboratoriais de adultos internados com neurosífilis entre 2010 e 2015: estudo retrospectivo

Sara Dias, Andreia Fernandes, Diana Melancia, Ary de Sousa, João Sequeira, Pedro Brás, Ariana Barros, Soraia Vaz, Manuel Manita
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
sarafpdias@gmail.com

Introdução: A incidência da sífilis tem vindo a aumentar recentemente, particularmente em associação com infeção pelo VIH. A neurosífilis pode aparecer em qualquer momento no curso da doença e o largo espectro de manifestações pode causar dificuldades diagnósticas.

Objectivos: Caracterizar a apresentação clínica e resultados laboratoriais de doentes adultos internados com neurosífilis num hospital terciário.

Metodologia: Identificámos retrospectivamente doentes adultos hospitalizados entre 2010 e 2015 listados na base de dados do nosso centro com o diagnóstico de neurosífilis. Foram revistos os processos e recolhidos dados clínicos e laboratoriais. Foram incluídos doentes com sífilis que cumprissem os seguintes critérios: VDRL reactivo ou título elevado de TPHA no líquor ou a combinação de achados anormais no líquor e sintomas neurológicos não melhor explicados por outra patologia.

Resultados: Foram identificados 76 doentes, 46 dos quais cumpriam critérios de inclusão, 42 (91%) do sexo masculino. A idade mediana foi 52 anos e a sífilis precoce foi a apresentação mais comum, correspondendo a 35 (76%) casos: nove com sífilis meningovascular, 21 com meningite (três com uveíte concomitante) e cinco com sintomas oftalmológicos. Cinco doentes apresentavam um exantema característico de sífilis secundária. Apresentações tardias foram encontradas em seis (13%) casos, enquanto cinco (11%) estavam assintomáticos.

A análise do líquor revelou pelo menos uma alteração patológica em 37 (80%) casos: pleocitose em 26 (mediana 45/ μ L) e hiperproteïnorráquia em 34 (mediana 0,9 g/L). Todos os doentes tinham VDRL reactivo no líquor à excepção de três. Dezoito (39%) doentes eram VIH-positivos, cinco dos quais foram diagnósticos de novo e oito dos quais tinham infeções oportunistas concomitantes.

Conclusão: Os nossos resultados sugerem que a apresentação da neurosífilis é heterogénea, sendo as formas de apresentação precoces mais comuns e o sexo masculino mais afectado. É essencial manter um grau de suspeição elevado em doentes com sífilis, particularmente nos doentes VIH-positivos.

CO22. Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva em doente imunocompetente

Daniela Pimenta da Silva, Mariana Reis Costa, Linda Kauppila, Ana Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Susana Lopes da Silva, Luísa Albuquerque
Serviço de Neurologia Geral, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa
daniela.p.silva@chln.min-saude.pt

Introdução: A Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva (LEMP) é uma doença desmielinizante do SNC, causada pela reactivação do vírus JC, que se encontra latente em mais de 50% da população. Ocorre, tipicamente, em contexto de imunodeficiência, nomeadamente SIDA, linfomas ou leucemias, transplantação de órgãos ou tratamento prolongado com imunossuppressores, como Natalizumab. Têm sido descritos casos isolados de doentes imunocompetentes que desenvolvem LEMP.

Caso clínico: Homem de 76 anos, saudável até Agosto de 2016, altura em que iniciou quadro progressivo de defeito visual esquerdo e alteração da marcha, seguido de alterações cognitivas (desorientação no espaço e no tempo e defeito mnésico). Em Dezembro, foi internado por agravamento do quadro neurológico, apresentando-se com delírio de espaço, afasia anômica, hemineglect e assomatognosia esquerdos, anosognosia, cegueira cortical, anestesia álgica esquerda e hemiplegia espástica com sinal de Babinski esquerdos. A RM-CE mostrou hipersinal nas sequências TR longo na substância branca periventricular biparietooccipital e do esplénio do corpo caloso, com extensão temporal e frontal e atingimento justacortical à direita, poupando as fibras em U e sem realce após contraste. Analiticamente: serologia HIV negativa, a imunofenotipagem revelou redução dos linfócitos CD19+, com restante estudo de imunodeficiência, autoimunidade e sarcoidose sem alterações. O líquido apresentava exame citoquímico normal, culturas (bacteriológicas e micológicas) e PCR de vírus neurotrópicos e Mycobacterium tuberculosis negativos; a PCR do vírus JC foi positiva. A TC de corpo excluiu neoplasia oculta. A biopsia cerebral evidenciou desmielinização e positividade para PCR do vírus JC.

Conclusões: A extensa investigação conduzida neste doente não permitiu identificar causa de reactivação do vírus JC. Discute-se o papel dos linfócitos CD19+ neste caso. Estando outros casos raros descritos de LEMP em imunocompetente, o paradigma da imunossupressão clássica como condição necessária para desenvolver a doença deve ser revisto.

CO23. Degenerescência medular combinada subaguda severa induzida pelo consumo de óxido nitroso

Catarina Damas
Centro Hospitalar de Setúbal
cndamas@gmail.com

Introdução: O défice de vitamina B12 é uma reconhecida causa de degenerescência medular combinada subaguda. Porém, o consumo de óxido nitroso, que provoca um défice funcional de vitamina B12, é uma etiologia pouco documentada desta condição. O relato deste caso pretende alarmar para uma complicação rara e severa do abuso desta substância, cada vez mais comum entre jovens.

Caso Clínico: Um indivíduo do sexo masculino com 25 anos de idade, residente no Vietname no último ano, com história de alcoolismo e consumo pesado de óxido nitroso, apresentou-se no SU em Janeiro de 2017 por um quadro de instalação subaguda em Outubro de 2016 de parestesia ascendente, desequilíbrio, fraqueza muscular dos membros inferiores, pé pendente bilateralmente e sinal de Lhermitte. À observação, destacaram-se hipostesia álgica e táctil das falanges distais; pseudoatetose dos dedos das mãos; Prova de Romberg com retropulsação; hipopalestesia pelo joelho bilateralmente; força muscular G5 excepto na dorsiflexão e flexão plantar dos pés (G1); reflexos rotulianos G3 bilateralmente e aquilianos G0; RCP indiferente bilateralmente; ataxia sensitiva da marcha com padrão steppage. Laboratorialmente, apresentava Hb

14.3g/dL, macrocitose (99fL); cobalamina 186 (limite mínimo 200pg/mL), ácido fólico 7ng/mL e homocisteína 21.71 (limite máximo 16.2). A RM do neuroeixo revelou hipersinal dos cordões posteriores de C1 a C7, enquanto o estudo electromiográfico revelou polirradiculoneuropatia motora grave dos membros inferiores. Os potenciais evocados visuais demonstraram latência de condução prolongada bilateralmente. Assumiu-se o diagnóstico de degenerescência medular combinada subaguda e polirradiculoneuropatia induzida por óxido nitroso e iniciou-se tratamento com vitamina B12. A recuperação tem sido morosa até à data.

Conclusões: As consequências neurológicas severas do consumo de óxido nitroso justificam a importância do reconhecimento precoce desta entidade. A recuperação ocorre ao longo de vários meses e frequentemente não é completa, mesmo com a cessação do consumo de óxido nitroso e a suplementação com Vitamina B12.

CO24. Síndrome CLIPPERS: um desafio diagnóstico a considerar

Rita Martins¹, Raquel Tojal¹, Carlos Casimiro², Ana Valverde¹, Jose Campillo¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca
ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: A síndrome CLIPPERS (Chronic Lymphocytic Inflammation with Pontine Perivascular Enhancement Responsive to Steroids) foi descrita pela primeira vez em 2010. Caracteriza-se clinicamente por sinais de tronco cerebral de instalação subaguda, padrão imagiológico típico em RM-CE com lesões mesencefálicas hiperintensas em T2 de realce punctiforme e reposta positiva aos corticóides. Desde então, novos casos têm sido reportados, alargando o espectro clínico desta entidade.

Caso Clínico: Mulher de 47 anos, previamente saudável. Quadro com um mês de evolução de sinais e sintomas de tronco cerebral de agravamento progressivo. Na admissão, apresentava parestesias do território V2 trigeminal direito e ataxia axial. RM-CE inicial revelou múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR envolvendo a protuberância, bulbo e cerebelo. Exame de LCR com 7 células, proteinorráquia 69 mg/dL, com análise citológica seriada sem evidência de atipia imunofenotípica ou monoclonalidade. Investigação laboratorial exaustiva para causas inflamatórias, neoplásicas, paraneoplásicas e infecciosas foi negativa. Investigação imagiológica adicional, incluindo PET-TC de corpo, sem alterações. Durante o internamento, desenvolveu hemiparesia esquerda de novo e RM-CE subsequente documentou progressão rostral das lesões. Face ao padrão imagiológico característico e exclusão de outras etiologias diferenciais, foi considerado o diagnóstico de CLIPPERS segundo os critérios actualmente estabelecidos. Iniciou-se corticoterapia endovenosa em alta dose, com ótima resposta clínica e regressão dimensional das lesões. Aos três meses após o evento, encontra-se clinicamente sobreponível, em descontinuação progressiva de prednisolona oral e sob vigilância clínica regular.

Conclusão: Reportamos um caso com apresentação clínica e alterações imagiológicas características de CLIPPERS. De acordo com a literatura recente, as características clínicas e radiológicas típicas são suficientes para estabelecer o diagnóstico, caso o amplo espectro de patologias diferenciais seja adequadamente excluído. Na sua impossibilidade, o exame histopatológico permanece um critério obrigatório. Com um número crescente de casos reportados, sublinhamos o amplo espectro fenotípico desta entidade cuja fisiopatogenia permanece desconhecida.

Posters - SPN

P01. Edema envolvendo os eléctrodos de neuroestimulação: uma complicação rara da Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda

Andreia Fernandes¹, Pedro Brás¹, Diana Melancia¹, Ana Calado¹, Margarida Dias¹, Joaquim Monteiro², Isabel Henriques¹, Manuel Manita¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospital de Lisboa Central
andreiarcfernandes@hotmail.com

Introdução: O edema envolvendo os eléctrodos de neuroestimulação é uma complicação rara da cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda (ECP) que ocorre dias a meses após a intervenção. O diagnóstico implica a exclusão de outras causas de edema, como eventos vasculares ou infeções. Trata-se de uma entidade autolimitada, de etiologia ainda desconhecida.

Apresentamos um caso de edema sintomático envolvendo os eléctrodos de neuroestimulação cinco dias após cirurgia de ECP para Doença de Parkinson (DP).

Caso Clínico: Homem, 58 anos, com DP em fase avançada, com controlo sintomático insuficiente sob terapêutica farmacológica otimizada. Foi submetido a cirurgia de ECP com colocação de eléctrodos no núcleo subtalâmico bilateralmente, sem intercorrências. A TC-CE realizada no pós-operatório imediato não revelou alterações. Cinco dias após a cirurgia e 24 horas após ter sido ligado o neuroestimulador inicia quadro de crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas refratárias e hemiparésia esquerda, sem febre e sem sinais de infeção das feridas cirúrgicas. A TC-CE revelou extensa área de hipodensidade envolvendo o neuroestimulador colocado à direita. Analiticamente sem aumento de parâmetros inflamatórios e LCR com exame citoquímico normal e exame cultural negativo.

Desligou-se o estimulador e instituiu-se antibioterapia empírica.

Após exclusão de causa infecciosa optou-se por tratamento conservador, verificando-se recuperação gradual do quadro clínico e imagiológico, com estabilização clínica e resolução quase completa do edema ao fim de trinta dias. Nesta fase ligaram-se os neuroestimuladores com aumentos progressivos da voltagem e resposta clínica favorável do quadro parkinsoniano.

Conclusões: Conforme descrito na literatura, este caso é muito sugestivo de um edema transitório idiopático a envolver os eléctrodos, uma complicação rara que deve ser reconhecida por todos os médicos envolvidos no acompanhamento dos doentes submetidos a ECP.

Salientamos a importância do reconhecimento desta entidade a fim de evitar, na ausência de sinais sugestivos de infeção, uma intervenção mais invasiva, nomeadamente a extração dos eléctrodos.

P02. Sequenciação de nova geração no rastreio de deleções intragénicas - Aplicação num caso com parkinson juvenil

Viviana Silva¹, Maria José Silva², Filipa Melo¹, Ana Rita Tarelho¹, Lígia Almeida¹, Jorge Pinto-Basto¹

1-CGC Genetics; 2-Centro Hospitalar Tâmega Sousa
ana.tarelho@cgcggenetics.com

Objetivos: Demonstrar o potencial da sequenciação de nova geração (NGS) no diagnóstico genético de Parkinson Juvenil tanto pela deteção de mutações pontuais (SNVs) como de rearranjos intragénicos (CNVs) no gene PARK2.

Metodologia: Sequenciação completa da região codificante e regiões intrónicas flanqueantes (± 8 pb) de 10 genes associados a doença de Parkinson através da captura das regiões-alvo utilizando sondas de oligonucleótidos (QXT, Agilent Technologies) e posterior realização de sequenciação de nova geração (MiSeq, Illumina, Inc). A presença de grandes rearranjos foi avaliada recorrendo ao software NextGENe (SoftGenetics) e confirmada por *Multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA; P051-D1 e P052-D1, MRC Holland).

Resultados: A sequenciação por NGS possibilitou a deteção da mutação pontual c.1286-3C>G (p.?) e da deleção c.413-?_871+?del, no gene PARK2 (NM_004562.2, chr.6), ambas em heterozigotia. A presença da deleção intragénica, que se estende pelo menos do exão 4 ao exão 7 do gene PARK2, foi confirmada por MLPA. A presença das duas mutações permitiu confirmar o diagnóstico clínico de doença de Parkinson juvenil, tipo 2 (MIM 600116).

Conclusão: A NGS proporciona um aumento significativo na capacidade de diagnóstico genético, pois permite a sequenciação simultânea de vários genes e a deteção de vários tipos de alterações como SNVs, pequenas inserções/deleções e, tal como aqui comprovado, rearranjos exónicos. Este último torna-se particularmente relevante no diagnóstico genético de patologias recessivas onde muitas vezes se deteta somente uma mutação pontual. Assim, num único estudo, a pesquisa de CNVs permite estabelecer o diagnóstico e aconselhamento genético adequado para o doente e familiares em risco.

P03. Ataxia Cerebelosa autossómica recessiva tipo 10 (SCAR 10): Descrição de um caso clínico

Carlos Figueiredo¹, Mariana Santos¹, Leonor Rebordão¹, Patrícia Lobo¹, Isabel Alonso², Jorge Sequeiros², Cristina Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, E.P.E., Amadora, 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular Celular, Universidade do Porto
cfigueiredo91@gmail.com

Introdução: As características fenotípicas e imagiológicas das ataxias cerebelosas recessivas raramente permitem orientar a investigação diagnóstica. Grande parte dos casos acaba por ficar sem diagnóstico etiológico apesar dos exames realizados.

A SCAR 10 (causada por mutações no gene ANO10) associa-se a um défice de Coenzima Q10 (CoQ10) existindo casos descritos em que a reposição oral permitiu a estabilização da doença.

Caso Clínico: Mulher, 35 anos, sem história pessoal ou familiar relevante. Desde os 23 anos, quadro progressivo de desequilíbrio da marcha associado a diplopia intermitente, disfagia e disartria. Apresentava nistagmo cerebeloso, diplopia, voz escandida, ataxia da marcha e apendicular, hiperreflexia generalizada e reflexos cutâneo-plantares extensores. A investigação etiológica inicial incluiu RM-CE (com atrofia cerebelosa global) e análises para causas tratáveis de ataxias que revelaram défice de Vitamina E. Iniciou reposição oral

em 2010, descontinuada em 2012 por novo doseamento normal e ausência de mutações do gene TTPA. Estudo de ADN mitocondrial negativo. Múltiplos testes genéticos realizados ao longo de vários anos (FRDA, C10orf2, POLG, Aprataxina, SETX, SCA3, CABCI) foram negativos. Sob fisioterapia, terapia ocupacional e reposição com CoQ10, L-Carnitina e Creatina, o quadro cerebeloso progrediu lentamente nos últimos 3 anos, sem agravamento da pontuação na escala SARA. Tendo em vista aconselhamento genético para eventual gravidez, foi solicitado painel de sequenciação de nova geração (NGS) para ataxias recessivas e ligadas ao X, tendo-se detetado duas mutações em heterozigotia no gene ANO10.

Conclusões: Este caso ilustra a utilidade das técnicas de NGS no diagnóstico das ataxias esporádicas, permitindo adequado aconselhamento genético. Salienta-se ainda a importância da reposição de CoQ10, que poderá contribuir para uma progressão mais lenta da ataxia cerebelosa.

P04. Encefalopatia estável na infância com neurodegenerescência no adulto - Do fenótipo ao genótipo

Inês Antunes Cunha¹, Joana Jesus Ribeiro¹, Pedro Andre Verão³, Daniela Jardim Pereira², Beatriz Santiago¹

1- Serviço de Neurologia, 2- Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3- Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano
ines.antcunha@gmail.com

Introdução: Encefalopatia estável na infância com neurodegenerescência no adulto (SEND) é uma doença rara de transmissão dominante e ligada ao X, sendo classificada como um subtipo das doenças neurodegenerativas com acumulação cerebral de ferro (NBIA). O pleomorfismo clínico desta patologia relaciona-se também com o número crescente de novas mutações identificadas. A mutação do gene WDR45 foi já identificada nesta entidade, sendo a descrição dos achados clínicos e imagiológicos relativos a esta mutação o primeiro passo para a sua caracterização fenotípica.

Caso Clínico: Mulher com atraso de desenvolvimento psicomotor moderado e estável desde a infância, que inicia aos 45 anos quadro extrapiramidal, parkinsonismo assimétrico, caracterizado por tremor de repouso e bradicinesia à esquerda, com resposta à L-Dopa. Progressivamente, ao longo de dois anos, desenvolve sinais piramidais, marcada instabilidade postural a condicionar quedas frequentes e ainda, agravamento cognitivo, alterações de comportamento com períodos de agitação, alucinações visuais e recusa alimentar, que motivam perda de autonomia funcional. Sem história familiar de doença neurológica ou consanguinidade. O estudo analítico de base com auto-imunidade, serologias, cobre e ceruloplasmina, marcadores tumorais, bem como citoquímico e serológico do LCR foram normais. EEG com padrão de atividade lenta difusa. A TC cranioencefálica evidenciava atrofia cerebral global e a RM cranioencefálica revelava a presença de hipossinal nas ponderações TR longo e T2 na substância nigra e globo pálido em relação com depósitos de ferro e um distinto hipersinal em T1, ao nível dos pedúnculos cerebrais, com sugestão de banda de hipossinal central. O resultado da imagem por RM associado ao atraso de desenvolvimento dirigiram o estudo genético ao gene WDR45, identificando-se uma nova variante em heterozigotia (c.698G>T).

Conclusões: Este caso demonstra a importância da correlação clínica com os resultados da ressonância no diagnóstico

desta patologia, alerta da variabilidade fenotípica associada e o consequente diagnóstico mais precoce.

P05. Caso Clínico: Alterações Neuropsicológicas na Síndrome de Susac.

Sofia Carlos Aguiar¹, Armando Morganho¹, Jéssica Vieira^{1,3}, Eduarda Freitas²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal; 3-Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Algarve.
sofiacaguiar@gmail.com

Introdução: A síndrome de Susac (SS) é uma endotelopatia rara de etiologia desconhecida. Foi primeiramente descrita em 1979, sendo caracterizada pela presença de uma tríade clínica que inclui encefalopatia, hipoacusia neurosensorial e alterações visuais.

Nos casos descritos, frequentemente verificam-se alterações cognitivas, variando desde uma deterioração cognitiva ligeira a síndrome demencial.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 41 anos, referenciada pelo médico neurologista, aquando da atribuição do diagnóstico, para estudo neuropsicológico, tendo sido submetida a três avaliações neuropsicológicas. Na avaliação neuropsicológica inicial, através da aplicação de instrumentos de avaliação neuropsicológica, verificámos desorientação temporal e alterações em medidas de: velocidade de processamento; atenção; memória de trabalho; flexibilidade e controlo mental; iniciativa e programação motora e grafomotora; fluência verbal; raciocínio e abstração; escrita; memória episódica e semântica; capacidade visuo-construtiva; percepção visuo-espaçial, sem sinais de agnosia visual; apresentou ainda diminuição do “insight” e impulsividade na abordagem das tarefas.

Na primeira reavaliação (após 6 meses), revelou melhorias na orientação temporal e em medidas de atenção, memória episódica e semântica, mantendo as restantes alterações cognitivas.

Os resultados da segunda reavaliação (após 1 ano) não revelaram alterações significativas comparativamente à avaliação prévia.

Conclusões: Os sintomas da SS podem tornar-se incapacitantes para os portadores. No caso descrito foram encontradas alterações neuropsicológicas sugestivas de envolvimento predominantemente pré-frontal, com prejuízo na capacidade para assumir a atividade profissional habitual. Deste modo, o diagnóstico e o tratamento precoce são importantes para que se possa impedir a progressão da doença e prevenir sequelas irreversíveis.

P06. Hidrocefalia de pressão normal - Derivação ventriculo-peritoneal ao fim de 30 anos

Hugo Dória¹, Vanessa Oliveira², Adriana Rua², Luís Cardoso¹, Gabriela Lopes², Manuel Correia²

1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António, Porto
martins-hugo@campus.ul.pt

Introdução: A Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN) é uma patologia pouco esclarecida, caracterizada por ventriculomegalia, sem evidência de ou desproporcional ao alargamento dos sulcos, e com pressão de LCR normal medida

por punção lombar. Clinicamente manifesta-se com a tríade clássica de distúrbio da marcha, demência e incontinência urinária. O único tratamento comprovadamente eficaz é a derivação ventricular.

Caso Clínico: Homem de 73 anos com antecedentes de hipertensão arterial, hiperplasia benigna da próstata, prótese total da anca e ventriculomegalia diagnosticada aos 40 anos no contexto de cefaleias. Inicia quadro de dificuldade na marcha e desequilíbrio com cerca de 3 anos de evolução e de agravamento progressivo, acompanhado de urgência e, posteriormente, incontinência urinária. Associadamente referia queixas mnésicas e maior dificuldade no cálculo, contudo sem interferência na sua vida diária. Ao exame neurológico apresentava um Mini-Mental State de 28/30 e uma marcha de pequenos passos, de base ligeiramente alargada e com decomposição nas voltas, sem rigidez ou bradicinesia associadas. Foi internado para punções lombares evacuadoras, havendo melhoria franca da marcha, com aumento da velocidade e distância da passada e menor decomposição nas voltas. Cerca de dois a três dias após as punções lombares apresenta agravamento, com retorno ao estado prévio. À data da realização deste resumo, o doente havia sido proposto para colocação de derivação ventriculo-peritoneal.

Conclusão: Documentamos o caso de um doente com uma hidrocefalia conhecida que apenas manifestou a tríade clínica após, pelo menos, 30 anos e que, ainda assim, melhorou com punções lombares evacuadoras. Ainda se conhece pouco acerca da HPN, nomeadamente no que diz respeito à sua etiologia e mecanismos fisiopatológicos. No entanto, sabe-se que pode ter uma apresentação semelhante às das doenças neurodegenerativas e que é potencialmente reversível através de uma abordagem multidisciplinar das áreas clínica, imagiológica e cirúrgica das neurociências.

P07. Crise convulsiva e calcificação cerebral como forma de apresentação de pseudohipoparatiroidismo tipo 1b

João Sequeira¹, Ana Martins², Ana Calado¹, Manuel Manita¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
joaopfsequeira@gmail.com

Introdução: O pseudohipoparatiroidismo tipo 1b (PHP1b) é caracterizado por resistência dos órgãos alvo à acção da hormona paratiroideia (PTH), resultando em hipocalcémia e hiperfosfatémia, na ausência de alterações esqueléticas ou do desenvolvimento psicomotor. O PHP1b encontra-se associado a alterações no padrão de metilação do gene GNAS e pode raramente manifestar-se através de sinais e sintomas do Sistema Nervoso Central. Os autores descrevem um caso de crise convulsiva como forma de apresentação inicial de PHP1b.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 34 anos de idade, admitida no serviço de urgência por crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural. Antecedentes pessoais de cataratas bilaterais e sem história familiar significativa. Ao exame objectivo apresentava sinal de Chvostek positivo, sendo o exame neurológico normal. A investigação analítica revelou hipocalcémia grave e hiperfosfatémia, sem alterações de função renal. Realizou TC-CE que demonstrou a presença de exuberantes calcificações intra-axiais, bilaterais e simétricas, localizadas aos gânglios da base e núcleos cerebelosos. O electrocardiograma mostrou um prolongamento do intervalo QTc e o electroencefalograma revelou lentificação difusa da

electrogénese de base, na ausência de actividade paroxística. A restante investigação realizada demonstrou níveis elevados de PTH, sugerindo o diagnóstico de pseudohipoparatiroidismo. Foi realizada correcção da hipocalcémia com carbonato de cálcio e calcitriol por via oral, com normalização progressiva das anomalias electrocardiográficas e do exame físico. A doente foi igualmente tratada com levetiracetam, sem registo de novas crises convulsivas. Efectuou estudo genético com detecção de padrão de metilação anormal da região 20q13.32, confirmando o diagnóstico de PHP1b.

Conclusões: Este caso descreve a presença da tríade característica de crise convulsiva, calcificação cerebral e hipocalcémia, salientando a importância da investigação diagnóstica de pseudohipoparatiroidismo enquanto causa tratável de crises epiléticas.

P08. Manifestação paucissintomática de lesão bulbar

Ângela Abreu¹, Lia Leitão¹, Mariana Santos¹, Sara Machado¹, João Passos², Ana Amélia Pinto¹, Elsa Parreira¹
1-Serviço de Neurologia - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, 2-Serviço de Neurologia - Instituto de Oncologia de Lisboa
angela.abreu@hff.min-saude.pt

Introdução: A síndrome do 'numb chin' consiste numa neuropatia sensitiva caracterizada por hipostesia ou parestesias no mento e lábio inferior, na distribuição do ramo terminal da divisão mandibular do nervo trigémio, podendo relacionar-se etiologicamente com procedimentos dentários, trauma, infecção, inflamação ou neoplasias, nomeadamente da mandíbula. Em doentes com neoplasia sistémica é encarada como um sinal de mau prognóstico pois está frequentemente associada à presença de metástases.

Caso clínico: Mulher de 56 anos com carcinoma da mama desde há 4 anos. Quadro progressivo, desde há 1-2 meses, de sensação de dormência/hipostesia na metade direita do mento que progrediu para o lábio inferior e posteriormente estendeu-se até ao lábio superior e à região nasal direita, motivo pelo qual recorreu ao SU. Objectivamente apresentava hipostesia do mento, lábios e asa do nariz à direita no território dos ramos maxilar e mandibular do nervo trigémio. A RMN-CE evidenciou extensa lesão infiltrativa bulbar estendendo-se até à medula cervical (C2-C3), acompanhada de impregnação da oliva bulbar direita, atingindo múltiplos núcleos de nervos cranianos inclusive trigémio podendo traduzir lesão secundária ou primária infiltrativa do SNC.

Conclusão: As neuropatias sensitivas dos ramos terminais das divisões do nervo trigémeo de causa neoplásica são habitualmente devidas a: compressão local, invasão direta dos nervos terminais ou do osso, infiltração meníngea e invasão/compressão do trigémeo ao longo do seu trajeto até ao gânglio de Gasser ou até aos corpos celulares na protuberância. Na nossa doente verifica-se extensa lesão bulbar com atingimento dos núcleos de vários nervos cranianos bulbares, mas com uma manifestação paucissintomática que, pelo menos inicialmente, sugeriria uma lesão periférica distal. Nestas neuropatias sensitivas devem também ser equacionadas lesões centrais.

P09. Vasculite secundária a artrite reumatóide: uma causa rara de AVC isquémico

Rita Raimundo, Michel Mendes, Vera Espírito Santo, Ricardo Almendra, Andreia Veiga

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
ritaraimundo15@gmail.com

Introdução: O espectro de manifestações neurológicas da artrite reumatóide é vasto, envolvendo tipicamente a medula cervical e nervos periféricos. A vasculite secundária do SNC é uma apresentação rara (1-8% dos doentes), sendo manifesta de múltiplas formas (desde crises epiléticas a síndromes demenciais ou, menos frequentemente, eventos vasculares isquémicos ou hemorrágicos).

Caso clínico: Senhor de 54 anos observado no serviço de urgência por quadro ictal de desvio preferencial cefálico e ocular direito, disartria e hemiparésia esquerda. Como antecedentes de relevo, artrite reumatóide diagnosticada há cerca de 15 anos e medicada com hidrocortisona 10 mg/dia, hidroxicloroquina 400 mg/dia e metotrexato 12,5 mg/semana. Estudo analítico sem alterações de relevo e estudo imagiológico por TC cerebral a evidenciar hipodensidade lenticulo-capsular direita, ASPECTS de 8/10. Pontuava 8 pontos na escala NIHSS. Submetido a trombólise endovenosa, sem melhoria. Completou investigação com a RM CE a revelar hipersinal no centro semioval e coroa radiata direita, de aspecto algodono e com captação de contraste, podendo corresponder a enfarte recente e de causa vasculítica, complementado pela informação da angio-RM de irregularidades das paredes arteriais, compatíveis com vasculite de vasos de calibre intermédio. Analiticamente apresentava valores aumentados da VS e factor reumatóide. O estudo do LCR revelou a presença de bandas oligoclonais, com padrão serológico semelhante. O doente foi submetido a ciclo de prednisolona 1 mg/kg/dia, com melhoria importante dos défices.

Conclusão: As doenças reumáticas constituem na sua globalidade um factor de risco de acidente vascular cerebral quer pela inflamação crónica subjacente quer pela contribuição da terapêutica imunossupressora na progressão dos fenómenos ateroscleróticos. Este caso pretende lembrar esta complicação, sendo contudo menos frequente quando associada à artrite reumatóide.

P010. Encefalopatia recorrente: um caso de lúpus eritematoso "neuro-cutâneo"?

Cláudia Lima¹, Sónia Batista¹, Inês Correia¹, José Carlos Cardoso², António Freire Gonçalves¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
anaclaudialima@gmail.com

Introdução: O lúpus eritematoso é uma doença autoimune com espectro clínico muito variável, incluindo desde formas cutâneas isoladas (lúpus eritematoso cutâneo-LEC) a envolvimento multissistémico (lúpus eritematoso sistémico-LES). As manifestações neuropsiquiátricas são muito comuns nas formas sistémicas, não estando porém descritas nas formas cutâneas isoladas.

Caso clínico: Homem, 44 anos, recorreu ao serviço de urgência por quadro de desorientação, sonolência, disartria,

queixas de diplopia e ataxia apendicular e axial, ao que acresciam alterações comportamentais, com desinibição e discurso perseverante. Após um dia de internamento apresentou remissão completa do quadro, mantendo amnésia para o episódio. Alguns dias depois apresentou episódio semelhante. A esta data, surgiram lesões cutâneas circinadas eritematovioláceas no dorso, região cervical e couro cabeludo. Realizadas biópsias, sendo a histologia compatível com LEC túmido, subtipo raro de LEC crónico. Novamente remissão completa da sintomatologia após um dia de internamento. Do estudo complementar realizado, destacam-se: TC e RM cranioencefálicas normais; SPECT cerebral revelando hipoperfusão bilateral cortical e subcortical com padrão *patchy*; anticorpos antinucleares, anti-SSA-60 e anti-SSA-52 fracamente positivos; com estudo de complemento e restante estudo de autoimunidade normais; estudo do LCR normal; anticorpos antineuronais negativos; serologias infecciosas negativas; pesquisa extensa de doenças metabólicas e mitocondriais negativa. EEG durante um dos episódios revelou actividade lenta temporal esquerda, sendo os restantes EEG normais. Assim, com diagnóstico de LEC confirmado por biópsia e após exclusão de outras etiologias prováveis, iniciou tratamento com azatioprina e prednisolona. Desde então, sem recorrência de episódios semelhantes. SPECT cerebral de controlo revelou melhoria significativa da perfusão global.

Conclusão: Nas formas sistémicas do lúpus, o envolvimento do SNC tem forte correlação com a presença de lesões cutâneas. Não encontramos porém na literatura casos em que as duas formas coexistam isoladamente, na ausência de outras manifestações. O doente não cumpre, até à data, critérios clínicos e imunológicos para diagnóstico de LES.

P011. Monoparésia isolada do nervo troclear por lesão fascicular

Helena Machado, João Raposo, Ana André, Catarina Félix, Carlos Basílio

Serviço de Neurologia, Hospital de Faro
helenafm7@gmail.com; jpl.raposo@gmail.com; analuisandre89@gmail.com; acffelix88@gmail.com; carlosmiguelbasilio@gmail.com

Introdução: A parésia do nervo troclear, que inerva o músculo oblíquo superior, pode ser adquirida ou congénita. As adquiridas são geralmente unilaterais e causadas por traumatismo crânio-encefálico ou patologia vascular. Em muitos casos são idiopáticas. Esta parésia é responsável por uma limitação na depressão e adução do olhar e é a causa mais comum de diplopia vertical sintomática. Na maioria dos casos ocorre recuperação ao longo de meses.

Caso clínico: Homem de 49 anos com diplopia vertical de instalação súbita, sem cefaleia ou outras queixas neurológicas. Antecedentes de hipertensão e acidente de viação cerca de 2 semanas antes. Na posição neutra do olhar apresentava desvio latero-superior do olho esquerdo e limitação no movimento oblíquo infero-medial. Pupilas isocóricas com reflexos pupilares normais. Hipertropia e exotropia do olho esquerdo, com nistagmo na supravversão e levoversão. Apresentava estudo analítico e TC CE sem alterações. A RM CE revelou uma pequena lesão isquémica aguda, com restrição na difusão DWI/ADC e hipersinal em T2/FLAIR, na vertente inferior medial tectal esquerda do mesencéfalo, ao nível do colículo inferior esquerdo e nas projecções do núcleo troclear esquerdo. Foi ainda realizado estudo ultrassonográfico da circulação cerebral que não demonstrou alterações, nomeadamente de sinais

sugestivos de dissecação das artérias vertebrais. O doente iniciou antiagregação plaquetar e oclusão ocular alternada tendo melhorado nas semanas seguintes.

Conclusões: A pequena lesão vascular lacunar encontrada na RM CE apresentava envolvimento do fascículo do nervo troclear com origem no núcleo contralateral. É difícil diferenciar uma lesão do núcleo troclear duma lesão fascicular devido ao curto trajecto que o fascículo percorre antes da decussação na linha média. Uma lesão em ambas as localizações resultaria em parésia do músculo contralateral. Neste caso a causa mais provável seria vasculopatia de pequenos vasos (hipertensiva). A hipótese de dissecação carotídea, apesar de pouco provável, não foi completamente excluída.

P012. Encefalopatia Hipertensiva, Síndrome de Encefalopatia Reversível Posterior, Síndrome de Vasoconstrição Cerebral Reversível: patologias distintas ou diferentes apresentações da mesma doença?

Francisco Bernardo, Sara Machado, Amélia Nogueira Pinto
Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora
francisco.m.bernardo@gmail.com

Introdução: A Encefalopatia Hipertensiva (EH) apresenta-se habitualmente com cefaleia, confusão, crises convulsivas e alterações visuais ou outros sinais focais. A característica imagiológica principal da Síndrome de Encefalopatia Reversível Posterior (PRES) é o edema vasogénico bilateral reversível na RM CE. A Síndrome de Vasoconstrição Cerebral Reversível (SVCR) é caracterizada pela vasoconstrição segmentar de artérias intracranianas que normaliza num período de três meses. O AVC é uma possível complicação deste espectro de doenças.

Caso Clínico: Um homem de 72 anos de idade, com história prévia de hipertensão arterial não controlada, foi admitido no Serviço de Urgência por estado confusional e alterações visuais. À admissão, apresentava tensão arterial de 230/120 mmHg. No exame neurológico inicial evidenciou-se hemianopsia homónima direita, associando-se, algumas horas depois, a hemiplegia direita. Uma avaliação inicial com TC CE, RM CE, EEG, análises de sangue e do LCR não evidenciou alterações que justificassem o quadro clínico. Ao longo dos dias seguintes, existiu flutuação clínica com diminuição do estado de consciência, sendo a tensão arterial difícil de controlar. Uma segunda RM CE evidenciou lesões isquémicas agudas cortico-subcorticais no território da ACM esquerda, em território de barragem ACM/ACA esquerdas e região cortical occipitoparietal esquerda. A angio-RM documentou vasoconstrição segmentar difusa, envolvendo os segmentos P1, M1, M2, A1 e A2 bilateralmente, iniciando-se nimodipina. O estudo etiológico da HTA revelou um adenoma da suprarrenal não secretor e lesões de órgão alvo (miocárdio, rim e retina). Duas semanas depois, uma nova angio-RM demonstrou resolução parcial do estado de vasoconstrição e o Doppler transcraniano evidenciou artérias intracranianas com velocidades normais. O doente teve alta clinicamente melhorado.

Conclusões: A suspeição clínica e os exames imagiológicos têm um papel fundamental no diagnóstico de EH/PRES/SVCR. São necessários estudos adicionais que permitam um melhor esclarecimento sobre a fisiopatologia destas síndromes sobrepostas que provavelmente representam diferentes apresentações da mesma entidade clínica.

P013. Um doente: quatro dissecações

Ana Gonçalves, Nuno Inácio, Rita Simões, José Vale
Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
ana.ifgoncalves@hbeatrizangelo.pt; nuno.inacio@hbeatrizangelo.pt; rita.simoies@hbeatrizangelo.pt; Jose.Santos2@hbeatrizangelo.pt

Introdução: A dissecação arterial cervicocefálica, é uma alteração da parede das artérias cervicais ou intracranianas que conduz à formação de um hematoma intramural, cujas manifestações clínicas podem ser causadas por compressão local ou por compromisso sanguíneo cerebral. A sua incidência na população geral é baixa, mas as dissecações arteriais espontâneas podem ser causa de 25% dos AVCs no jovem adulto.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, sem factores de risco cardiovascular, traumatismo prévio ou patologia renal conhecida. Foi observada no SU por alterações da linguagem e da força muscular dos membros direitos de instalação súbita, com duas horas de evolução, sem contexto de esforço físico. Referia síndrome gripal acompanhado de cefaleia holocraniana, com predomínio bioccipital, pulsátil e diária nas 2 semanas anteriores. Na observação neurológica não emitia discurso mas cumpria ordens simples, apresentava hemiparésia direita de predomínio crural e rigidez terminal da nuca. A TC CE realizada no SU revelou extensa lesão isquémica aguda no território da artéria cerebral anterior esquerda. A angio-TC demonstrou sinais de dissecação carotídea bilateral com oclusão à esquerda. Iniciou, ainda no SU, hipocoagulação com enoxaparina em dose terapêutica. A RM arterial confirmou dissecações carotídea bilateral e vertebral bilateral, com hematoma intramural visível nas carótidas internas e na vertebral direita e, a nível intracraniano, estenose superior a 50% da artéria basilar. O estudo etiológico, que incluiu ecodoppler renal, estudo auto-imune, biópsia de pele, não identificou displasia fibromuscular, vasculite ou doença do tecido conjuntivo. Foi identificada trimetilaminúria.

Conclusão: Apesar da dissecação arterial ser uma causa frequente de AVC nos doentes jovens, existem poucos casos descritos de dissecação espontânea de múltiplos vasos. Neste caso em particular não foi possível determinar a etiologia subjacente, mas a presença de múltiplas dissecações constitui por si só evidência indirecta de doença arterial. A trimetilaminúria não foi descrita como factor de risco de vascular.

P014. "Vamos lá rever a imagem inicial"

Vera Montes, Cátia Carmona, Fernando Pita
Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais
montesveraluciasantos@gmail.com

Introdução: A avaliação de um doente que se apresenta com cefaleia e crise epiléptica implica realização de um exame de imagem cerebral. A TC crâneo-encefálica é a modalidade de imagem mais utilizada em Neurologia, sobretudo em contexto de urgência, sendo habitualmente realizada sem contraste. Trazemos um caso de uma volumosa LOE, "silenciosa" na TC crâneo-encefálica, realizada em regime de urgência.

Caso Clínico: Mulher de 48 anos, sem antecedentes patológicos relevantes conhecidos, foi admitida no serviço de urgência por crise tónico-clónica generalizada inaugural. À observação apresentava queixas de cefaleia holocraneana tipo tensão, de intensidade ligeira, com um dia de evolução. O exame neurológico mostrou duvidoso apagamento do bordo papilar à direita, sem outros défices neurológicos. Realizou TC

crâneo-encefálica que foi relatada como não apresentando alterações, mas a análise pormenorizada do exame de imagem levantou algumas dúvidas, nomeadamente quanto à eventual presença de uma zona de maior apagamento de sulcos corticais na região frontal anterior bilateralmente. Assim sendo, foi pedida angio-TC crâneo-encefálica, para exclusão de eventual trombose venosa cerebral, que inesperadamente revelou uma volumosa lesão extra axial (44X51X45mm) mediana, localizada ao jugum esfenoidal, com marcada compressão dos nervos ópticos, de predomínio direito e com desvio das artérias cerebrais anteriores para trás. A doente foi transferida para o Serviço de Neurocirurgia, tendo sido submetida a exérese subtotal da LOE por abordagem bicoronal transfrontal. Realizou TC crâneo-encefálica de controlo pós-operatório que não mostrou edema ou hematoma. A doente evoluiu favoravelmente encontrando-se assintomática desde a data de alta.

Conclusão: No caso apresentado, a utilização de contraste em regime de urgência e na presunção de eventual patologia cerebral de causa vascular, permitiu-nos fazer um diagnóstico que, de outra forma, passaria despercebido. Pretendemos assim, ilustrar que em casos selecionados, é importante a administração de contraste em exames de TC realizadas em contexto de urgência, no esclarecimento diagnóstico.

P015. Enfarte medular como manifestação inicial de aortite infecciosa

Diana Melancia¹, Andreia Fernandes¹, Maria do Carmo Fevereiro², Afonso Rodrigues³, Inês Menezes Cordeiro¹, Manuel Manita¹, Luís Cerqueira⁴

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna 1.4, 3-Serviço de Medicina Interna 4, 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
dmelancia@campus.ul.pt

Introdução: O enfarte medular é uma patologia vascular aguda relativamente pouco frequente, geralmente secundária a alterações intrínsecas da aorta – aneurismas e dissecções – ou manipulação cirúrgica. Outras causas são as vasculites de grandes vasos e, raramente, aortites infecciosas. Descrevemos um caso de enfarte medular como manifestação inicial de aortite infecciosa.

Caso Clínico: Homem, 85 anos, recorreu à urgência por quadro de instalação súbita de diminuição da força e sensibilidade dos membros inferiores, apresentando paraprésia de grau 3 e hipostesia tátil e algica até à raiz das coxas, sem alteração das sensibilidades profundas, e precedido por lombalgia intensa. No SU estava sonolento e febril (38,5) com elevação dos parâmetros inflamatórios (leucocitose 32910/ul, neutrofilia 30740/ul(97%) e PCR 265mg/l). Radiologicamente, angioTC abdominal evidenciava espessamento difuso, concêntrico, da parede da aorta torácica e abdominal sugestivo de aortite e um aneurisma fusiforme infra-renal; RM cervico-dorsal mostrava hipersinal T2 intramedular anterior bilateral em D11-D12 compatível com isquémia medular aguda. Do estudo etiológico inflamatório/infeccioso, destaca-se Reacção de Widal com anti-tífico H positivo(1/640), traduzindo possível infecção a Salmonella typhi/reacção cruzada salmonela spp. Dos antecedentes, salienta-se peritonite secundária a apendicite perfurada complicada com sépsis no mês anterior. Perante este contexto de infecção com ponto de partida abdominal, juntamente com o quadro infeccioso clinico-laboratorial, assumiu-se aortite infecciosa. Instituiu-se antibioterapia de largo espectro, observando-se melhoria clínica e laborato-

rial. Os défices neurológicos melhoraram progressivamente nas semanas seguintes.

Conclusão: Perante um enfarte medular em doente com clínica sugestiva de infecção a hipótese de aortite infecciosa deve ser considerada. Apesar de ser uma complicação muito rara, permite um diagnóstico etiológico mais precoce – o melhor factor de bom prognóstico. As aortites infecciosas têm elevada mortalidade e afetam sobretudo homens >65 anos, diabéticos e com aterosclerose extensa. A clínica é inicialmente inespecífica, mas complica frequentemente com rotura de aneurismas aórticos, contribuindo para a elevada taxa de mortalidade.

P016. Drenagem de hematoma ou craniectomia descompressiva: 11 anos de experiência no tratamento cirúrgico de doentes com hemorragia intracerebral espontânea supratentorial

Cláudia Marques-Matos^{1,4}, Ana Luisa Rocha^{1,4}, Osvaldo Sousa^{3,4}, Luísa Sampaio², Pedro Castro^{1,4}, Marta Carvalho^{1,4}, Pedro Abreu^{1,4}, António Vilarinho^{3,4}, Elsa Azevedo^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto, 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto
marques.matos.claudia@gmail.com

Introdução: O tratamento das hemorragias intracranianas (HICs) é controverso. Alguns estudos demonstraram que um grupo selecionado de doentes beneficiam de craniectomia descompressiva (CD), em vez de craniotomia com drenagem do hematoma.

Objetivos: Descrever a nossa população de doentes intervenções cirúrgicas e comparar o prognóstico funcional de ambas as técnicas.

Métodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos de todos os doentes admitidos no nosso Centro com HICs e operados entre Jan/2006 e Out/2016. Utilizou-se uma estratégia de *shift analysis* para comparar o prognóstico funcional de ambos os grupos de tratamento cirúrgico.

Resultados: Incluíram-se 42 doentes (29 homens, idade média de 52 anos), 10 dos quais realizaram CD além da evacuação do hematoma. Não existiam diferenças entre os grupos quanto à prevalência de fatores de risco vascular, anticoagulação, tensão arterial ou ECG à admissão, localização ou etiologia da hemorragia, rutura intraventricular ou desvio da linha média, reintervenção ou complicações cirúrgicas. O grupo submetido a CD tinha menor prevalência de abuso de álcool (0% vs. 32%, p=0,05), INR mais baixo (1,1 vs. 2,2, p=0,041) e score HASBLED mais baixo (0,6 vs. 1,6%, p=0,011). A *shift analysis* do score mRS e Glasgow Outcome Score (GOS) aos 12 meses revelou pior outcome para os doentes submetidos a CD (p=0,055 and p=0,061).

Conclusões: O nosso trabalho demonstra que a maioria dos doentes com HICs não foram considerados para CD e o diminuto número de doentes neste grupo de tratamento é uma limitação. Uma vez que não houve aleatorização na escolha do tratamento, não é possível excluir que os doentes submetidos a CD tivessem à partida pior prognóstico, pelo que se deve interpretar com cautela o seu pior outcome.

P017. Volumosa coleção de LCR por fístula dural iatrogénica

Michel Mendes, Rita Raimundo, Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
michelgmdes@gmail.com

Introdução: As fistulas de LCR adquiridas ocorrem essencialmente após um evento traumático ou iatrogénico. A incidência de fistulas de LCR após cirurgia varia entre 1% a 8% dependendo da complexidade do procedimento cirúrgico.

Caso Clínico: Doente de sexo feminino, 36 anos, com antecedentes de enxaqueca sem aura e cirurgia ortopédica recente por hérnia discal lombar, iniciou quadro de cefaleia holocraniana, agravada em decúbito dorsal, associada a náuseas e sinal de Lhermitte. Objetivamente apresentava-se subfebril, sem défices neurológicos focais e sem sinais meníngeos. O estudo analítico não apresentava alterações de relevo e a punção lombar efetuada revelou uma pressão de abertura de 33cm H2O na posição sentada, uma pleocitose de 300/mm³ leucócitos (89% MNC) e uma hiperproteïnórrquia de 1,64g/dL, sem consumo de glicose. A doente completou empiricamente quinze dias de vancomicina, ceftazidima e aciclovir, que foi suspenso após resultado negativo do DNA de vírus herpes simplex, não sendo identificado nenhum agente etiológico. Por persistência de lombalgia e da cefaleia em decúbito dorsal realizou RM da coluna lombar que viria a detetar uma volumosa coleção líquida de 133,5mm de maior diâmetro, com evolução de sinal semelhante ao líquido em todas as sequências, de predomínio paravertebral posterior, que se estendia desde a região endocanal posterior (L5-S1) até à região cutânea e desde o nível de L4-L5 até S3. Verificou-se, também, solução de continuidade da dura, aspetos sugestivos de coleção de LCR por fístula dural. Foi decidido em consulta de Ortopedia, onde a doente mantém seguimento, adotar uma atitude conservadora. Atualmente, apresenta remissão das cefaleias e iniciou fisioterapia por atrofia neurogénica do músculo gastrocnémio do membro inferior direito.

Conclusão: A incidência de fístula de LCR iatrogénica após cirurgia de coluna é subestimada pois muitos casos são assintomáticos ou a clínica remite espontaneamente. Apresentamos este caso para relembrar esta entidade.

P018. Maternidade e Neuromielite óptica: abordagem terapêutica

Mafalda Seabra^{1,2}, Maria José Sá¹, Joana Guimarães^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto;
2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
mafseabra@hotmail.com

Introdução: A neuromielite óptica (NMO) é uma doença desmielinizantes que afecta predominantemente o sexo feminino. Os doentes que são diagnosticados em idade jovem devem receber tratamento imunossupressor crónico, de modo a prevenir recaídas e incapacidade permanente. Estas jovens, ao atingir a idade fértil, deparam-se com o desejo de engravidar e impõe-se uma orientação terapêutica.

Casos Clínicos: Mulher de 22 anos, observada pela primeira aos 15 anos por nevrite óptica grave. As bandas oligoclonais (BOC) eram negativas, o estudo auto-imune normal assim como

a ressonância magnética (RM) cerebral e medular. Foi tratada com metilprednisolona endovenosa em alta dose durante cinco dias. Um ano depois teve novo episódio, desta vez no olho previamente não afectado. O estudo posterior revelou a presença do anticorpo anti-aquaporina 4 (AQP4) e desde então está controlada com azatioprina. Neste momento deseja engravidar.

Mulher de 38 anos, com antecedentes de Lúpus eritematoso sistémico, referenciada à consulta de Neurologia do nosso hospital, por um segundo episódio de Nevrite óptica. As RM cerebral e medular não revelaram alterações, excepto do nervo óptico. Apesar da positividade do anticorpo AQP4 não foi iniciada terapêutica específica devido ao seu desejo de engravidar, e a doente encontra-se medicada com plaquinol e prednisolona.

Conclusões: Contrastando com a esclerose múltipla, a gravidez pode exacerbar a actividade da NMO, dado que as hormonas femininas parecem alterar a resposta imune. O risco de abortamento espontâneo pode estar aumentado e foi descrita a transferência materno-fetal de anticorpos AQP4. Alguns autores defendem que as mulheres que desejam engravidar devem receber corticoterapia, visto que a ausência de tratamento pode levar a recaídas. Outros sugerem iniciar tratamento após o parto. Dos tratamentos recomendados, a azatioprina e o Micofenolato de mofetilo são teratogénicos conhecidos (Categoria D) e o risco com o Rituximab não pode ser excluído (Categoria C).

P019. Casuística dos doentes com Esclerose Múltipla da Consulta de Doenças Desmielinizantes do Serviço de Neurologia do Hospital Dr. Nélio Mendonça

Patrícia Rodrigues¹, Sofia Carlos Aguiar¹, Armando Morginho¹, Jéssica Vieira^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal;
2-Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Algarve.
sofiacaguiar@gmail.com

Introdução: A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença inflamatória, caracterizada por desmielinização e neurodegeneração no Sistema Nervoso Central (SNC). Estima-se que em todo o mundo existam 2,5 milhões de pessoas com EM, surgindo frequentemente entre os 20 e os 40 anos de idade, e afectando mais mulheres do que homens (3 para 1). Em Portugal Continental estima-se que esta patologia atinja cerca de 4.287 pessoas.

As manifestações clínicas da EM variam desde alterações motoras, da sensibilidade, visuais, cognitivas, entre outras.

A terapêutica utilizada para o tratamento dos doentes tem como principais objetivos a prevenção de surtos e alteração do curso natural da doença, diminuindo o agravamento progressivo da incapacidade.

Objetivos: Realizar uma análise retrospectiva de dados sociodemográficos (idade e sexo) e respetivo tratamento dos doentes com esclerose múltipla da consulta das doenças desmielinizantes do Hospital Dr. Nélio Mendonça.

Metodologia: Pesquisa na base de dados interna do SESA-RAM, E.P.E. da agenda eletrónica da consulta externa, para recolha de dados sociodemográficos e clínicos da referida consulta.

Resultados: Até à data foram registados 102 doentes com diagnóstico de EM, com idades compreendidas entre os 15 e 79 anos, sendo a faixa etária mais prevalente dos 40 aos 49 anos de idade. Os doentes são maioritariamente do sexo feminino (70%) e apenas 30% pertencem ao sexo masculino.

Relativamente ao tratamento da mesma, dos 102 doentes, 11 realizam Copaxone, 9 Betaferon, 17 Avonex, 10 Rebif, 15 Gylenia, 8 Tysabri, 6 Aubagio, 15 Plegridy, 1 Tecfidera, 1 Mitoxandron e 9 não cumprem tratamento.

Discussão: Em Portugal Continental estima-se que a EM atinja 52% de pessoas do sexo feminino, com uma média de idades de 45.77±17.44, correspondendo à faixa etária mais prevalente por nós encontrada. Também observamos que existem mais mulheres com diagnóstico de EM, corroborando os dados mundiais e nacionais.

PO20. Segurança e tolerabilidade da teriflunomida na esclerose múltipla surto-remissão

João Sequeira, Ariana Barros, Ary de Sousa, Carlos Capela, Manuel Manita

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
joaopfsequeira@gmail.com

Introdução: A teriflunomida é um imunomodulador oral aprovado recentemente em Portugal no tratamento de doentes com esclerose múltipla do tipo surto-remissão (EMSR). A sua eficácia e segurança foram demonstradas em 3 ensaios de fase 3, permanecendo contudo necessária a confirmação do seu perfil de tolerabilidade através da realização de estudos de vida real.

Objectivos: Avaliar a segurança e tolerabilidade do tratamento com teriflunomida 14mg em doentes com EMSR num centro hospitalar terciário.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos casos de EMSR tratados com teriflunomida até Dezembro de 2016 na Consulta de Esclerose Múltipla do Centro Hospitalar de Lisboa Central. Recolha de dados através da consulta de processos clínicos, incluindo características clínico-demográficas, efeitos adversos, duração do tratamento e motivo de descontinuação.

Resultados: Incluídos 38 doentes, 29 (76,3%) do sexo feminino, com idade média de 47,7 anos, duração média de doença de 11,4 anos e mediana de EDSS de 1,5. 35 (92,1%) doentes previamente tratados com fármacos modificadores de doença de primeira linha e 3 (7,9%) doentes “naïve”. Período médio de follow-up de 8,3 meses, tendo 29 doentes pelo menos 6 meses de seguimento. Os efeitos adversos mais frequentes foram alopecia, diarreia e náuseas, reportados em 12 (31,6%), 6 (15,6%) e 5 (13,2%) doentes respectivamente. As alterações laboratoriais mais frequentemente registadas foram neutropenia e elevação da ALT, reportados em 7 (18,4%) e 5 (13,2%) doentes respectivamente. 6 (15,6%) doentes sofreram infecções durante o período de exposição. O tratamento foi descontinuado em 4 (10,5%) doentes devido à ocorrência de efeitos secundários.

Conclusões: Neste estudo observacional os efeitos adversos registados foram semelhantes aos descritos nos ensaios “pivot”, sendo porém superior a incidência de alopecia. No entanto, a baixa frequência de descontinuação devida a efeitos adversos permite confirmar o perfil de tolerabilidade e segurança desta terapêutica.

PO21. Rombencefalite de Bickerstaff: apresentação com postura atípica

Ana Gonçalves, Vanessa Silva, Ângela Timóteo, Rita Simões, José Vale

Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
ana.igonalves@hbeatrizangelo.pt; vanessa.silva@hbeatrizangelo.pt; angela.timoteo@hbeatrizangelo.pt; rita.simoese@hbeatrizangelo.pt; Jose.Santos2@hbeatrizangelo.pt

Introdução: A Rombencefalite de Bickerstaff (RB) é uma entidade rara, imunomediada, que integra o espectro de patologias com AC Anti-GQ1b positivo. Caracteriza-se por oftalmoparésia bilateral, ataxia e alteração do estado de consciência, podendo coexistir outras manifestações.

Caso Clínico: Homem de 28 anos, desenvolveu quadro com três dias de evolução de disartria, depressão da vigília, fraqueza muscular e postura anómala dos membros. Os sintomas instalaram-se progressivamente e foram precedidos de infecção respiratória. À admissão encontrava-se febril, obnubilado, com postura espontânea em descorticação, hipertonía apendicular, sem abertura espontânea dos olhos, cumpria ordens simples e apresentava discurso disártrico. Destacava-se perda do paralelismo ocular na posição primária, diparésia facial, ROTs vivos e simétricos, e reflexo cutâneo-plantar em flexão bilateralmente. Não apresentava sinais meníngeos. Teve agravamento da consciência, tendo sido sedado e ventilado.

No internamento apresentou variações posturais e do tono: hipertonia generalizada, que melhorou progressivamente para hipertonia discreta dos membros superiores e hipotonia dos membros inferiores. Na fase de hipertonia apresentava postura tônica distal com extensão do punho e flexão dos dedos das mãos, assim como dos dedos dos pés. Após 5 dias, a flexão tônica dos dedos dos pés reverteu, aparecendo concomitante hipotonia dos membros inferiores. Ao 7º dia evidenciou tetraparésia. Da investigação salienta-se RM-CE sem alterações, LCR com discreta pleocitose de mononucleados, sem hiperproteinorráquia e EMG sem alterações. Fez metilprednisolona IV1g/dia 5 dias, sem resposta. Posteriormente realizou plasmaferese, com melhoria do estado de consciência e remissão da tetraparésia, tornando-se evidente ataxia axial. Mais tarde, confirmou-se o diagnóstico de RB pela presença de AC antiGQ1b tanto no LCR como sangue.

Conclusão: As alterações posturais e do tono apresentadas são de difícil interpretação, não tendo sido descritas até a data na literatura. No entanto, estas manifestações aliadas a RM sem alterações, sugeriam etiologia imunomediada, o que levou à instituição precoce de tratamento imunomodulador com rápida recuperação dos défices.

PO22. Encefalopatia e ataxia no idoso: A Encefalite de Bickerstaff revisitada

Manuel Salavisa¹, André Caetano¹, Isabel Carmo¹, Elmira Medeiros^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;
2-CEDOC, Nova Medical School - Faculdade de Ciências Médicas, Lisboa
mteixeira1@campus.ul.pt

Introdução: A Encefalite de Bickerstaff é uma entidade neuro-inflamatória rara, classicamente caracterizada pela tríade clínica de ataxia, arreflexia e oftalmoplegia associada a perturbação do sensorium. É descrita como parte do espectro imunológico anti-Gq1b no qual se inclui igualmente o Síndrome de Miller-Fisher. O seu aparecimento acima dos 65 anos de idade é manifestamente infrequente. Apresentamos o caso de uma doente de 70 anos com clínica de compromisso agudo do estado mental e sinais neurológicos bilaterais compatíveis com o diagnóstico citado.

Caso clínico: Mulher de 70 anos de idade, observada no Serviço de Urgência por queixas de desequilíbrio na marcha e perturbação da articulação verbal com 2 dias de evolução. As queixas foram precedidas de infecção respiratória alta. O exa-

me neurológico inicial mostrava síndrome piramidal direito proporcionado envolvendo face com disartria associada. Admitida em internamento, manifestou compromisso progressivo do estado mental a que se somou oftalmoparésia bilateral e descoordenação apendicular. A observação documentava arreflexia generalizada e ataxia apendicular bilateral do tipo cerebeloso. A análise do LCR mostrou pleocitose mononuclear discreta. RM CE não mostrou alterações e o EEG lentificação difusa da electrogénese de base. O EMG documentou ausência dos reflexos H, com estudo de condução nervosa normal. Admitiu-se provável Encefalite de Bickerstaff, tendo sido iniciada Imunoglobulina IV durante 5 dias e requisitado painel de anticorpos anti-gangliosídeos. A positividade do anticorpo anti-Gq1b confirmou o diagnóstico. Registou-se evolução clínica favorável com resolução da encefalopatia e abatimento gradual dos sintomas neurológicos no período de uma semana, persistindo à data da alta discreta ataxia truncal e páresia da abdução do OE.

Conclusões: A Encefalite de Bickerstaff constitui uma causa de compromisso neurológico agudo potencialmente reversível e com bom prognóstico. Mesmo nos extremos de idade, o seu diagnóstico deve ser equacionado no diferencial das alterações do estado mental, exigindo um elevado índice de suspeição clínica.

PO23. Heterogeneidade clínica no espectro do Síndrome de Miller Fisher: um caso de recidiva neurológica

Manuel Machado, José Rosa, Soraia Vaz, Ana Romeiro, Margarida Dias, Manuel Manita
Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa
manuelmachado@gmail.com

Introdução: O espectro do Síndrome de Guillain-Barré (SGB), da variante Síndrome de Miller-Fisher (SMF) e da Encefalite de Bickerstaff (EB), assenta numa base fisiopatológica comum associada ao anticorpo anti-gangliosídeo GQ1b (anti-GQ1). Apresenta uma evolução recidivante em apenas uma minoria dos casos (4-7%), cujas manifestações neurológicas são geralmente sobreponíveis.

Caso Clínico: Homem, 63 anos, com internamento hospitalar prévio por alteração do nível de consciência, oftalmoplegia, ataxia da marcha, arreflexia generalizada e hipopalestesia do hemicorpo esquerdo, que surgiu uma semana após a administração de imunoterapia dirigida a alergia ao pólen. Nessa altura foi admitido o diagnóstico de EB, suportado pela presença de título positivo sérico de anti-GQ1. Iniciou tratamento com IgG humana endovenosa (0.4g/kg/5 dias), com necessidade de escalada terapêutica para plasmáfereze por falência respiratória, após os quais se verificou recuperação completa do quadro neurológico.

Manteve-se assintomático nos 7 anos seguintes, após os quais inicia quadro de desequilíbrio na marcha e diplopia que surge 1 semana após infecção respiratória superior. No exame neurológico apresentava ataxia cerebelosa axial e apendicular, oftalmoplegia extrínseca e arreflexia. Apresentava também defeito pupilar aferente relativo direito, ptose parcial esquerda, disartria e disfonia, discreta tetraparesia e diminuição da sensibilidade proprioceptiva distal e vibratória. A RM CE e o estudo citoquímico do Líquor não revelaram alterações e identificou-se a presença de anti-GQ1b sérico, assumindo-se o diagnóstico de SMF. Realizou tratamento com IgG humana durante 5 dias (0.4g/kg), com uma recuperação clínica progressiva ao fim de 6 sema-

nas, com marcha autónoma à data de alta clínica.

Conclusões: Este caso ilustra uma apresentação menos frequente do espectro do SMF, com a recidiva de EB sob o fenótipo de SMF após um longo período assintomático. Apesar de clinicamente distintos, a presença de anti-GQ1b em ambos os episódios, reflecte o papel de mecanismos imunológicos nesta entidade.

PO24. Ganglionopatia paraneoplásica associada a anticorpos anti-anfifisina

Michel Mendes, Rita Raimundo, Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Ana Graça Velon

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
michelgmdes@gmail.com

Introdução: As ganglionopatias adquiridas englobam um grupo de perturbações paraneoplásicas, autoimunes, tóxicas ou idiopáticas caracterizadas por degeneração do gânglio da raiz dorsal. Os doentes tipicamente apresentam um quadro subagudo de défice sensitivo termo-álgico e ataxia.

Caso Clínico: Doente de sexo feminino, 55 anos, recorre ao serviço de urgência por parestesias, inicialmente nos membros inferiores e assimétricas, progredindo gradualmente para o segmento distal dos quatro membros e dificuldade na marcha com quatro meses de evolução. Sem antecedentes pessoais de relevo nem história de contacto com tóxicos ou fármacos.

Ao exame físico apresentava hipostesia simétrica em luva-meia, défice proprioceptivo e vibratório nos membros inferiores, reflexos osteotendinosos rotulianos e aquilianos ausentes e marcha atáxica com teste de Romberg positivo. Não apresentava défices motores, amiotrofias nem fasciculações. Ao exame geral a destacar identificação de uma lesão mamária de consistência dura, com cerca de 2cm, aderente aos planos superficiais e profundos.

O estudo analítico, a punção lombar e a RMN de neuroeixo não apresentaram alterações significativas. A doente realizou uma ecografia mamária onde foi identificada uma formação nodular de contornos irregulares, compatível com processo neofornativo. A biópsia da lesão favoreceu o diagnóstico de carcinoma ductal da mama. Na electromiografia verificou-se uma polineuropatia sensitiva grave de incidência axonal com compromisso relevante nos quatro membros e o estudo de anticorpos anti-neurónios confirmou a positividade para o anticorpo anti-anfifisina.

Foi iniciado tratamento com imunoglobulinas 0.4g/Kg/dia durante 5 dias, com melhoria parcial da sintomatologia, encontrando-se a doente a aguardar cirurgia mamária.

Conclusão: Habitualmente os casos de ganglionopatia paraneoplásica precedem o diagnóstico da neoplasia subjacente, sendo o tumor de células pequenas do pulmão o mais frequentemente associado. Os anticorpos anti-anfifisina costumam ser identificados nos casos de síndrome de Stiff-person, sendo rara a sua associação com outras síndromes paraneoplásicas, tais como a ganglionopatia sensitiva motivo pelo qual relatamos este caso.

P025. Double Jeopardy - Nevralgia do trigêmeo e Polineuropatia axonal

Sofia Grenho Rodrigues; Sofia Nunes de Oliveira

Hospital da Luz de Lisboa
 anasofia.grodrigues@gmail.com

Introdução: A nevralgia do trigémio caracteriza-se por dor recorrente, unilateral, abrupta, tipo choque, no território de uma ou mais divisões deste nervo, sendo idiopática ou secundária. Descrita em 2003, a osteonecrose da mandíbula (ONM) é um efeito adverso raro da toma crónica de bifosfonatos, cuja forma de apresentação pode ser uma dor nevralgica. O manejo desta iatrogenia, nomeadamente das infeções de repetição consequentes, requer frequentemente antibioterapia crónica, que também pode levar a complicações neurológicas.

Caso clínico: Homem de 61 anos, antecedentes de meningioma torácico, para o qual fez radioterapia e 6 anos de Ácido Alendrónico IV; e de osteoporose grave (em contexto de hipogonadismo); recorreu à consulta de Neurologia por dor facial nevralgica. À observação destacava-se hipoestesia V3 esquerda, sem outras alterações no exame neurológico. Fez RM-CE que confirmou extensa área de necrose mandibular, parcialmente interceptando o trajecto mandibular do nervo maxilar inferior. O quadro de ONM foi admitido como efeito adverso da terapêutica com Bifosfonatos, e considerado como causa mais provável da dor. Face às infeções de repetição consequentes, instituída antibioterapia contínua com Amoxicilina/Ácido Clavulânico 1000 mg/dia e Metronidazol 500mg 3x/dia, além de terapêutica sintomática. Inicia, meses depois, diminuição progressiva da sensibilidade e força muscular das extremidades inferiores, de predomínio distal. Realizou Electromiograma que revelou aspectos compatíveis com polineuropatia axonal moderada, assumida como provável efeito iatrogénico do metronidazol, que teve de suspender.

Conclusões: A ONM é uma complicação grave, rara e tardiamente descrita da terapêutica com bifosfonatos, podendo apresentar-se com manifestações neurológicas. Os fatores que para esta contribuem estão apenas parcialmente identificados, não havendo recomendações consensuais para o seu tratamento. Os autores revêm a literatura e discutem fisiopatologia, clínica e terapêutica, partindo da experiência com um doente com uma dupla iatrogenia neurológica – nevralgia do trigémio e polineuropatia secundária a um agente utilizado no tratamento da primeira.

P026. Cefaleia após raquianestesia: uma dúvida inesperada

José Rosa, Manuel Machado, Andreia Fernandes, Diana Melancia, Margarida Dias, Manuel Manita

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António dos Capuchos - Centro Hospitalar Lisboa Central
 jlourencorosa@gmail.com

As fístulas de líquido cefalorraquidiano (LCR) são complicações neurológicas raras cujas causas podem ser (entre outras) procedimentos anestésicos invasivos, como as injeções epidurais ou raquianestésias. A sua deteção e terapêutica precoces podem evitar o surgimento de outras complicações neurológicas mais graves.

Referimos o caso de uma doente de 22 anos que, no pós-parto imediato e após raquianestesia, inicia quadro de cefaleia holocraniana com agravamento em ortostatismo, ini-

cialmente interpretada como cefaleia pós-raquianestesia por provável fístula de LCR. A resistência à terapêutica efectuada e os vários exames complementares realizados ao longo de 4 meses puseram em dúvida este diagnóstico, até à sua comprovação recorrendo a Mielografia por Tomografia Computorizada, onde se identificou uma fístula para-vertebral a nível L2-L3. A sua visualização foi imprescindível para o seu encerramento através de um novo “patch” de sangue epidural, seguida de melhoria significativa do quadro clínico.

Não se tornou claro se a etiologia da fístula observada terá sido iatrogénica ou espontânea.

P027. Hipertensão intracraniana secundária a Oligodendroglioma de localização atípica

Ana André, Ana Felix, Helena Machado, Motasem Shamasna, João Raposo

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Algarve
 analuisandre89@gmail.com

Introdução: Os Oligodendrogliomas apresentam um crescimento lento e muitas vezes assintomático. No entanto, a apresentação clínica das formas malignas é mais aguda, com alterações neurológicas rapidamente progressivas e sinais de hipertensão intracraniana.

Caso Clínico: Mulher de 37 anos, sem antecedentes pessoais e familiares relevantes, recorreu ao Serviço de Urgência com quadro progressivo de dois meses, de cefaleias bifrontais intensas, persistentes e resistentes aos analgésicos, associadas a náuseas, alteração do comportamento, disartria, visão turva e diplopia binocular. No exame neurológico apresentava sonolência, disartria, paresia do III nervo craniano à direita e VI nervo craniano à esquerda. A fundoscopia realizada evidenciou edema da papila bilateral com hemorragias intraoculares. A RM-CE revelou lesão talâmica esquerda irregular, com moldagem do átrio do ventrículo lateral esquerdo, hipointensa em T1 e hiperintensa em T2 e FLAIR, sem restrição a difusão e sem realce com gádo-líneo. A punção lombar (PL) revelou hipertensão intracraniana (HIC) (50cmH₂O), pleocitose (35 células polimorfonucleares) e proteinorráquia (530mg/dL). O estudo microbiológico, serológico, autoimune e neoplásico foi negativo no sangue e LCR. Iniciou corticoterapia e acetazolamida, e por persistência das queixas repetiu a PL ao 5º dia, que evidenciou agravamento da pressão intracraniana e aumento da proteinorráquia (1376mg/dL). A RM-CE de controlo revelou-se sobreponível. Foi decidida a colocação de derivação ventrículo-peritoneal e feita biópsia da lesão. O estudo histopatológico foi compatível com diagnóstico de oligodendroglioma grau II.

Conclusão: Os Oligodendrogliomas apresentam tipicamente localização cortico-subcortical. A presença de HIC nestes tumores pode ocorrer por edema peri-lesional, enfarte ou hemorragia. No entanto, neste caso, deveu-se à produção excessiva de proteínas, e proximidade do ventrículo lateral. A localização profunda e hipertensão intracraniana com proteinorráquia significativa, são manifestações atípicas de oligodendrogliomas, podendo atrasar o seu diagnóstico e tratamento precoce.

Comunicações Orais - SPNC

BASE DO CRÂNIO

CO-BC-01 IMPLEMENTAÇÃO DA EQUIPA DE OTONEURO DO CENTRO HOSPITALAR DO ALGARVE - CASUÍSTICA E EXPERIÊNCIA DOS 6 PRIMEIROS MESES DE ACTIVIDADE

Artur Bastos Lourenço¹, Vitor Oliveira²

1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar do Algarve;

2-Serviço de ORL - Centro Hospitalar do Algarve

Introdução: A realização de cirurgias da base do crânio no Centro Hospitalar do Algarve, nomeadamente utilizando endoscopia, sofreu um incremento em 2016 com a implementação da cooperação entre o Serviço de Neurocirurgia e o de ORL, e a criação da Equipa de OtoNeuro.

Objectivo: Apresentação da casuística da Equipa de OtoNeuro do Centro Hospitalar de Faro, dos primeiros 6 meses de actividade.

Material e Métodos: Nesta comunicação oral os autores pretendem documentar e partilhar a casuística da Equipa de OtoNeuro, com vídeos demonstrativos das diferentes patologias abordadas, os resultados obtidos e as complicações verificadas.

Resultados e Conclusões: Nestes seis meses de actividade a Equipa de Otoneuro operou doze doentes, na sua maior (nove doentes) com macroadenomas hipofisários, mas também casos de doentes com patologia para-selar, como meningioma do tuberculo selar, meningioma do clívus e granuloma do apex petroso.

Com resultados cirúrgicos, e de morbilidade/mortilidade, equiparados ao internacionalmente aceite, o início da actividade da Equipa de OtoNeuro representou uma melhoria nos cuidados em Neurocirurgia no Algarve. O diferente know-how entre estas duas especialidades, permitiu um melhoria nas diferentes fases da abordagem endoscópica, numa lógica de cirurgia a quatro mãos e com responsabilidades partilhadas.

Palavras-chave: Otoneuro, Endoscopia, Multi-disciplinariedade

CO-BC-02 ABORDAGEM INTERHEMISFÉRICA - ANÁLISE CRÍTICA DOS RESULTADOS

Rui Reinas¹, António Marques Baptista¹, Óscar L. Alves¹

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: As abordagens interhemisféricas (AIH) são opções cirúrgicas para patologia crânio-encefálica da linha média, permitindo o tratamento de lesões vasculares e tumoriais. Apesar dos riscos (drenagem venosa, excesso de retracção) permitem um bom controlo de estruturas-chave e uma ampla exposição destas lesões.

Objectivo: Avaliar o tratamento cirúrgico por AIH de patologia intracraniana da linha média no Serviço de Neurocirurgia do CHVNG/E, quanto a demografia, histologia, abordagem, complicações, tempo médio de internamento (TMI) e *Glasgow outcome scale* (GOS).

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos doentes

com patologia intracraniana da linha média tratados entre 2010-2016. Os dados clínicos e imagiológicos foram recolhidos do processo clínico, excluindo-se os doentes sem acesso a processo completo.

Resultados: Foram identificados 32 doentes, dos quais 72% eram mulheres, com 54,2 anos de idade média; Foram feitas 21 AIH anteriores, 5 fronto-parietais, 2 posteriores e 4 transcalosas anteriores; Oito meningiomas do andar anterior e 7 da foice, 6 astrocitomas, 2 aneurismas, 3 macroadenomas, 2 craniofaringiomas e ainda 5 outras lesões; O TMI foi de 19,8 dias; Nas complicações, 17 foram médicas e 19 cirúrgicas, com 13 doentes sem complicações. O GOS médio foi de 3,68, para um follow-up médio de 24,6 meses.

Discussão: As AIH revelam-se uma opção útil no tratamento destas lesões, se salvaguardada a drenagem venosa e se realizada uma retracção cuidada das estruturas. O *outcome* médio foi bom, havendo relação entre a histologia e o TMI, com aumento deste nos astrocitomas e macroadenomas.

Palavras-chave: Abordagem Interhemisférica; Drenagem Venosa; Lesões Linha Média

CO-BC-03 ABORDAGENS CIRÚRGICAS AO TRONCO CEREBRAL PARA RESSECÇÃO DE LESÕES INTRA-AXIAIS - REVISÃO DOS CASOS OPERADOS NOS ÚLTIMOS 10 ANOS.

João Paulo Andrade¹, Luis Marques¹, Sérgio Figueiredo¹, José Cabral¹

1-Hospital Egas Moniz

Objectivo: As lesões intra-axiais do tronco cerebral são causa de grande morbilidade. Embora em alguns casos de lesões infiltrativas uma ressecção total seja contra indicada existem lesões que podem ser removidas com segurança e com morbilidade aceitável.^[1]

Este trabalho teve por objectivo rever as abordagens cirúrgicas para remoção de lesões intra-axiais do tronco cerebral, as zonas de entrada no tronco cerebral e o método de escolha da abordagem.

Método: Foram revistos os processos clínicos e vídeos cirúrgicos dos doentes submetidos a cirurgia ressectiva de lesões intrínsecas do tronco cerebral. Foram excluídas biopsias.

Resultados: De 15 processos avaliados apenas foi possível ter acesso aos exames imagiológicos e medidas de outcome em 13. Desses dois eram do género feminino e a idade média foi 44 anos. Até 2011 a abordagem mais utilizada era a transvermiana. De 2011 a 2017 a mais prevalente foi a retrósigmoideia. A patologia mais frequente foi o angioma cavernoso. Aquando da alta todos os doentes tinham um mínimo de 3 na escala de *outcome* de Glasgow (GOS). Aos 6 meses houve um outcome muito favorável (GOS 4 ou 5) em 55% dos doentes.

Conclusões: Lesões intra-axiais não infiltrativas do tronco cerebral podem ser removidas com segurança recorrendo a um planeamento detalhado da abordagem cirúrgica. A morbilidade associada ao procedimento foi baixa nesta série cirúrgica.

Referências: [1] Kalani MY, Yagmurlu K, Martirosyan NL, Cavalcanti DD, Spetzler RF; Approach selection for intrinsic brainstem pathologies; *J Neurosurg.* 2016 Dec;125(6):1596-1607

Palavras-chave: tronco cerebral, cavernoma

CO-BC-04 ABORDAGEM A LESÃO DO APEX PETROSO POR VIA ENDOSCOPICA TRANSNASAL

Artur Bastos Lourenço¹, Vitor Oliveira²

1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospital do Algarve;
2-Serviço de ORL - Hospital de Santa Maria

Introdução: A experiência na realização de abordagens endoscópicas selares e para-selares, pela Equipa de OtoNeuro, permite optar por essa via terapêutica em casos selecionados, que seriam de outra forma alvo de abordagem convencional por craniotomia.

Objectivo: Apresentação de caso clínico da Equipa de Oto-neuro do Centro Hospitalar do Algarve.

Material e Métodos: Apresentação comentada, de vídeo cirúrgico da Equipa de OtoNeuro do Centro Hospitalar do Algarve, numa abordagem endoscópica transnasal-transesfenoidal-transclival a lesão do apex petroso.

Resultados e Conclusões: Apresentou-se caso clínico de doente de 61 anos, sexo masculino, com sinais piramidais em relação com volumosa lesão do apex petroso direito - granuloma de colesterol. A abordagem endoscópica transnasal-transesfenoidal-transclival permitiu um acesso directo à lesão, com resolução da mesma, sem a morbilidade associada a uma abordagem transcraniana.

Palavras-chave: granuloma do apex petroso

CO-BC-05 TRATAMENTO POR MICROCIURURGIA VERSUS NEUROENDOSCOPIA DOS TUMORES DA HIPÓFISE: MODIFICAÇÃO DA ABORDAGEM DECORRENTE DA EXPERIÊNCIA PESSOAL

Josué Pereira¹, Rui Tuna¹, Osvaldo Sousa¹, Patrícia Polónia¹, Rui Vaz²

1-Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar de São João

Nos últimos 20 anos foram efetuadas no CHSJ 500 cirurgias por tumores da hipófise por via transesfenoidal. A abordagem microcirúrgica submucosa paranasal transesfenoidal inicialmente utilizada (200 casos) foi substituída a partir de 1992 pela técnica puramente endoscópica (300 cirurgias).

Nos filmes de vídeo-cirurgias apresentados realçam-se algumas questões como a modificação nas indicações cirúrgicas, o aumento do intervalo de idades para cirurgia, a melhoria na morbilidade e o ganho em eficácia e em tempo de cirurgia.

A utilização de ópticas diferentes, aliado à disponibilidade atual de neuronavegação, permitiu relançar a cirurgia transesfenoidal para áreas tradicionalmente não elegíveis por via transesfenoidal, como a região supraselar ou clival e seio cavernoso.

O autor apresenta alguns truques e dicas que podem ser úteis para cirurgiões que se iniciam neste campo da neurocirurgia.

Palavras-chave: Tratamento tumores hipofisários, Neuroendoscopia endonasal, cirurgia transesfenoidal

CIÊNCIAS BÁSICAS

CO-CBAS-01 PATIENT DERIVED XENOGRAPTS OF BRAIN METASTASES: A TOOL FOR TRANSLATIONAL MEDICINE

Claudia C Faria^{1,2}, Carlos Custódia¹, Rita Cascão¹, João T Barata¹

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

Objectives: Approximately 40% of patients with any given cancer will develop metastases in the brain. Despite the current available treatments, brain metastatic disease is incurable and patients have a dismal outcome. Therefore, we developed animal models of human brain metastases in order to validate novel therapies.

Methods: Patient derived xenografts (PDXs) of human brain metastases were originated from diverse primary tumors. Surgical samples were obtained from patients treated at Hospital de Santa Maria (Lisbon) and implanted in the flank of immunodeficient mice. We evaluated the tumor take rate, time to tumor formation (mean latency time), presence of metastases and ability to serially passage the tumor.

Results: Tumor tissue from 17 human brain metastases was implanted in mice. Primary tumor location was lung (n=10), bladder (n=2), colon (n=1), melanoma (n=1), breast (n=1), osteosarcoma (n=1) and pancreas (n=1). The overall take rate was 76%. The mean latency time was 37 days for lung, 55 days for bladder and 24 days for osteosarcoma brain metastases. The time for tumor growth decreased with serial passaging, suggesting a more aggressive disease phenotype. Interestingly, animals implanted with three different samples of lung brain metastases, developed spontaneous metastases in the lung, suggesting that these tumor cells maintain the ability to disseminate and to return to the primary organ. The histological and immunohistochemical comparison between the patient's tumor and the tumors engrafted, showed similar tumor morphology and staining.

Conclusion: PDXs from human brain metastases recapitulate patient's disease and can be utilized as preclinical models for drug screening.

Palavras-chave: patient derived xenografts, brain metastases, pre-clinical models

CO-CBAS-02 ECOGRAFIA DO PUNHO NA AVALIAÇÃO DO SÍNDROME DO TÚNEL CÁRPICO

Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Francelina Fernandes², José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Radiologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: O Síndrome do Túnel Cárpico (STC) é a mononeuropatia periférica compressiva mais frequente e o seu diagnóstico essencialmente clínico, baseado na história e nos testes de provocação.

A eletromiografia (EMG), é classicamente usada como principal exame complementar de diagnóstico para a sua exclusão ou confirmação.

A ecografia, usada para guiar a injeção de corticóides, tem sido ultimamente explorada no diagnóstico e monitoriza-

ção da eficiência do tratamento cirúrgico, confirmando ou excluindo persistência ou recidiva de STC, facultando dados anatómicos (dimensão e deformação do nervo mediano), o local de maior compressão e evidenciando outras causas de compressão.

Objetivos: Pretendemos comprovar a utilidade do uso da ecografia na abordagem do STC como alternativa ao EMG.

Métodos: Usámos a ecografia do punho em 20 doentes com clínica e EMG positivos para STC moderado a grave. O principal parâmetro estudado foi a área seccional do nervo medida ao nível a dobra do punho, considerando patológico se maior ou igual a 10 mm².

Confirmámos a espessura do ligamento, a compressão e deformação do nervo intra-operatoriamente.

Por fim realizámos ecografia pós-operatória para confirmar a eficácia da descompressão e relacionámos com o alívio da sintomatologia.

Resultados: Os nossos achados foram idênticos aos da literatura: área seccional igual ou superior a 10 mm² foi consistente com patologia compressiva do nervo mediano.

Conclusão: A ecografia parece-nos uma alternativa viável ao EMG com benefícios de custo e celeridade e com sensibilidade superior a 90%, necessitando contudo, de guidelines e índices oficiais para poder ser usada de forma isolada.

COLUNA

CO-COL-01- ANÁLISE DE VARIAÇÃO ANATÓMICA DO PEDÍCULO DE C2 COM UTILIZAÇÃO DE TÉCNICA DE RECONSTRUÇÃO MULTIPLANAR: PADRONIZAÇÃO PARA A POPULAÇÃO GERAL

Miguel Nunes de Brito¹, Luis Marques¹, José Cabral¹
1-Hospital de Egas Moniz - CHLO

Objectivo: A instrumentação pedicular de C2 tem ganho popularidade, por ser considerada a técnica com melhor perfil biomecânico.

A variabilidade anatómica das artérias vertebrais e as dimensões dos pedículos de C2 são a principal limitação técnica. Existe controvérsia na literatura sobre a proporção real de doentes passíveis de fixação, sendo que nenhum método de medição se encontra padronizado.

Os autores propõem avaliar as dimensões do pedículo de C2 na população geral, padronizada através da utilização da técnica de reconstrução tridimensional com o software OsiriX.

Métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva de TC cervicais consecutivas de 49 doentes (98 pedículos) sem patologia traumática ou malformativa da charneira crânio-cervical. A avaliação do diâmetro mínimo de cada pedículo de C2 foi efectuada após reconstrução tridimensional em 2 passos: primeiro a correcção do plano coronal e sagital de C2; segundo a interpolação para o verdadeiro plano do pedículo anatómico de C2. Considerou-se 4,5 mm como o diâmetro mínimo para pedículo instrumentável, e 0,5mm de raio mínimo extra parafuso como margem de segurança.

Resultados: Dos 49 pacientes com idades entre 24 e 87 anos, 32 eram mulheres. A média dos diâmetros pediculares mínimos foi de 6,198 mm (6,00 nas mulheres e 6,57 nos homens). A percentagem de pedículos que suportariam parafu-

sos de 3,5 e 4,0 mm de calibre com margem de segurança foi 84,7% e 78,6%, respectivamente.

Conclusão: Conclui-se que mais de 80% dos pedículos suportam parafusos pediculares de 3,5 mm e a técnica de reconstrução multiplanar dos pedículos é uma ferramenta fundamental no planeamento pre-operatório.

Palavras-chave: C2, pedículos, fixação, reconstrução multiplanar

CO-COL-02 SHORT-TERM OUTCOME COMPARISON BETWEEN FULL-ENDOSCOPIC INTERLAMINAR APPROACH VERSUS OPEN MINIMALLY INVASIVE MICROSURGICAL TECHNIQUE FOR TREATMENT OF LUMBAR DISC HERNIATION.

Miguel Casimiro¹
1-Hospital da Luz, Lisboa

Introduction: The aim of this study is to evaluate the short-term pain and functional outcome of full endoscopic interlaminar approach (FEIA), compared with open minimally invasive microsurgical technique (MMST), for the lumbar disc herniation (LDH) treatment.

Methods: All patients, with LDH, treated through FEIA, were prospectively followed for one month. Low back and leg numeric rating scale (NRS) and Quebec Back Pain Disability Scale (QDS) were measured pre and postoperatively. Analgesics consume was quantified. Results were compared with a cohort of patients treated in the same period, through MMST. The decision on which method to treat relied on endoscope availability. Prism7v.7.0b, MacOS-X was used for statistical analysis.

Results: 26 patients were treated through FEIA, 18 patients through MMST. Populations characteristics were comparable.

Sciatic pain was treated in both groups. Postoperative back pain, was significantly lower in FEIA group (NRS: 1.5, 0.3 and 0.2 at one, two and four weeks vs 3.6, 2.4 and 1.6 respectively after MMST). 61.5% FEIA patients didn't take any pain medication. The average number of painkillers taken was 4.0 in FEIA and 27.2 in MMST. The average QDS reduced from 57.7 to 25.0, 18.0 and 14.2 at one, two and four weeks (FEIA) comparing with 58.8 to 41.1, 34.7 and 23.0 respectively (MMST). No approach related complications were reported.

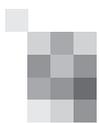
Conclusion: Back and leg pain relieve and overall functional recovery in FEIA patients, after one week, was only comparable to that achieved by the MMST group after one month, even without the help of painkillers consumption.

Palavras-chave: Cirurgia minimamente invasiva da coluna, Cirurgia endoscópica da coluna, Tratamento da hérnia discal lombar

CO-COL-03 ABORDAGEM ENDOSCÓPICA INTERLAMINAR PARA O TRATAMENTO DA HÉRNIA DISCAL L5-S1.

Miguel Casimiro¹, Carla Reizinho¹
1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: A abordagem endoscópica interlaminar (AEI) foi introduzida em Portugal, por esta equipa, em 2014. Tecnicamente mais exigente quando comparada com as outras vias de abordagem endoscópica da coluna vertebral, permite



alargar o leque de indicações da endoscopia para o tratamento das hérnias discais lombares. Os autores demonstram a utilização desta técnica, no tratamento da hérnia discal L5-S1.

Métodos: O doente foi posicionado em decúbito ventral, sob anestesia geral. Uma incisão de 1cm, a cerca de 2cm da linha média foi realizada sobre o segmento lombar L5-S1, identificado por Rx intraoperatório. Foi introduzido dilatador até ao espaço interlaminar e em seguida a cânula de trabalho (9mm diâmetro). Utilizou-se o endoscópio Richard Wolf Vertebris, porta de trabalho de 4,1mm, porta de irrigação e de drenagem de SF, administrado por bomba infusora (50-80mmHg). Foi aberto o ligamento amarelo, introduziu-se o endoscópio no canal vertebral, identificou-se a nervo radicular de S1 e o fragmento discal, que se removeu por fragmentos, até confirmação de descompressão neurológica eficaz. O endoscópio e a cânula de trabalho foram removidos e a ferida suturada com ponto subcutâneo único.

Resultados: Confirma-se a facilidade de abordagem, qualidade de visualização das estruturas anatómicas e versatilidade da exploração cirúrgica do segmento L5-S1. A descompressão neurológica é demonstrada.

Conclusão: O tratamento da hérnia discal lombar L5-S1, por AEI, demonstra-se eficaz e limita o trauma sobre as estruturas musculares, ósseas e ligamentares, inerente às abordagens por via aberta. Tornou-se, para esta equipa, no *gold standard* de tratamento das hérnias discais L5-S1.

Palavras-chave: Cirurgia minimamente invasiva da coluna, Cirurgia endoscópica da coluna, Tratamento da hérnia discal lombar

CO-COL-04 CIRURGIA AMBULATÓRIA DA COLUNA LOMBAR - CASUÍSTICA DO CHUC

Inácio Reis¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O esforço crescente de contenção da despesa associada aos cuidados de saúde, tornou a cirurgia ambulatória da coluna lombar numa modalidade cada vez mais relevante no tratamento desta patologia prevalente na nossa população. Expõe-se neste artigo a experiência inicial do CHUC nesta modalidade terapêutica.

Material e Métodos: Foram avaliados retrospectivamente os processos clínicos de 43 doentes intervencionados na nossa instituição a hérnias discais lombares em regime de ambulatório entre 1 de Janeiro e 31 de Dezembro de 2016. Foram analisadas as características demográficas, técnica cirúrgica e resultados no follow-up precoce.

Resultados: Foram intervencionados 43 doentes com hérnias discais lombares associadas a radiculopatia. A idade média foi de 55 anos. A maioria dos intervencionados foram mulheres (66%). O nível intervencionado mais frequentemente foi L5-S1 (60%). Foram realizadas 24 discectomias, 17 foraminotomias e 2 destruições percutâneas do disco com laser. A mortalidade foi de 0% e a taxa de complicações foi de 4.6% (uma fístula de LCR e uma deiscência de ferida). Em 95.4% dos casos verificou-se uma resolução da radiculopatia. Em dois casos houve uma recidiva das queixas após um mês da cirurgia.

Conclusão: A cirurgia de ambulatório da coluna lombar constitui uma modalidade terapêutica segura e eficaz, cada vez mais relevante numa era dominada por preocupações de ordem económica.

Palavras-chave: Cirurgia, Ambulatório, Coluna lombar

CO-COL-05 MINIMALLY INVASIVE MIDLINE LUMBAR INTERBODY FUSION (MIDLIF) - VÍDEO CIRÚRGICO

Paulo Pereira^{1,2,3}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Marisa Cunha^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar São João, EPE; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 -Unidade de Neurociências CUF Porto

Objetivo: Demonstrar as questões técnicas associadas à realização de uma fusão intersomática lombar com acesso mediano por técnica minimamente invasiva (MIDLIF) utilizando um vídeo cirúrgico.

Introdução: A TLIF tornou-se a técnica minimamente invasiva de referência para a fusão intersomática lombar. Contudo, entre as dificuldades mais frequentemente apontadas por alguns cirurgiões para a realização deste procedimento por técnica minimamente invasiva encontram-se o acesso oblíquo ao canal vertebral e uma maior dificuldade na descompressão das raízes contralaterais. A MIDLIF é uma técnica minimamente invasiva alternativa, desenvolvida recentemente para ultrapassar estas dificuldades.

Material e Métodos: Apresenta-se o vídeo cirúrgico de uma MIDLIF, destacando-se a utilização dos retratores especialmente desenvolvidos para este procedimento, a sequência de passos e a técnica de introdução dos parafusos corticais guiados por fluoroscopia.

Resultados: A MIDLIF permite uma ampla descompressão bilateral do saco tecal e das raízes superiores e inferiores, respetivamente nos seus trajetos foraminais e nos recessos laterais. Dada a exposição de todo o arco vertebral posterior, possibilita facilmente a realização de uma osteotomia tipo Smith-Petersen (tipo 2 de Schwab) e a otimização da lordose segmentar. A utilização de parafusos corticais, com pontos de entrada mais mediais do que os parafusos pediculares clássicos e trajetos de medial para lateral permitem uma redução significativa do tamanho da incisão e desinserção da musculatura paravertebral.

Conclusão: A MIDLIF é uma técnica cirúrgica minimamente invasiva que consideramos uma opção a ter em conta especialmente em situações de estenose canal e foraminal bilateral quando se pretende otimizar a lordose segmentar.

Palavras-chave: minimamente invasiva, artrodese lombar

CO-COL-06 CANAL LOMBAR ESTREITO - DESCOMPRESSÃO VS ARTRODESE: VALERÁ A PENA? UMA ANÁLISE DE 182 DOENTES

Sofia Tavares¹, Guerreiro Costa¹, Joana Rato¹, Armando Lopes¹, António Peliz¹, Marcos Barbosa¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

A estenose lombar é uma patologia frequente, com impacto laboral e na qualidade de vida, cujo tratamento óptimo tem sido alvo de discussão.

O nosso objectivo é apresentar a experiência do CHUC no tratamento das estenoses lombares e averiguar as diferenças no “outcome” dos doentes submetidos a descompressão e os com artrodese e/ou fixação associada.

Recolheram-se dados de 182 doentes submetidos a intervenção cirúrgica no CHUC entre 2007 e 2016 por estenose lombar degenerativa.

81,5% dos doentes apresentavam claudicação neurogénica e 43,4% algum tipo de défice neurológico.

A abordagem cirúrgica mais utilizada foi a descompressão simples (80,8%), fixação em 9,9% e artrodese em 9,3% dos casos. Conjuntamente, 19,2% dos doentes realizaram procedimentos de imobilização segmentar.

Registou-se 3,3% de complicações pós-operatórias.

34,5% dos doentes melhoraram da claudicação neurogénica e 12,3% dos défices. 19,3% dos doentes encontravam-se assintomáticos aos 12 meses de follow-up. 73,1% dos doentes referiram melhoria do quadro algico.

Globalmente, verificou-se melhoria clínica em 77,2% dos doentes.

Não se verificou diferença estatisticamente significativa entre o “outcome” dos doentes submetidos a descompressão simples e aqueles submetidos a artrodese e/ou fixação. Salvaguarda-se, porém, uma excepção: Nos doentes submetidos a artrodese e/ou fixação verificou-se uma melhoria estatisticamente significativa na claudicação neurogénica da marcha (Teste de Chi Quadrado $p < 0.05$).

A descompressão simples é eficaz no tratamento da estenose lombar. Contudo, não podemos excluir que a associação de um procedimento de artrodese/fixação não seja benéfica para o estado funcional do doente.

Palavras-chave: Canal lombar estreito, Descompressão, Artrodese, Fixação, Claudicação

CO-COL-07 AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM DOENTES COM PATOLOGIA RAQUIDIANA DEGENERATIVA

Marisa Cunha^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar São João, EPE; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências CUF Porto

Objectivos: Desde 2002, intervenções cirúrgicas da coluna vertebral podem ser documentadas no International Spine Registry, Spine Tango; este sistema foi implementado no nosso serviço em Dezembro de 2015. Neste trabalho avaliamos a qualidade de vida (QV) pré-operatória dos doentes intervenção.

Métodos: Em 2016 foram operados no serviço de Neurocirurgia do CHSJ 339 doentes com patologia raquidiana dos quais 89% (n=302) correspondem a patologia degenerativa (cervical (n =105) e lombar (n=197)). A QV, incapacidade e dor pré-operatórias foram registadas através de questionários (EQ-5D, NDI, ODI, COMI cervical e COMI lombar), com uma taxa de resposta de 76,2% (n= 230).

Resultados: A QV pré-operatória, avaliada pelo EQ-5D, foi inferior nos doentes do sexo feminino e naqueles com idade >65 anos.

No pré-operatório, os doentes com patologia lombar (EQ-5D e EQ VAS médios: 0.38 e 50.5) reportaram um nível de QV significativamente inferior aos doentes com patologia cervical (EQ-5D e EQ VAS médios: 0.26 e 45,9).

O EQ-5D pré-operatório correlacionou-se com o grau de dor e a incapacidade reportados pelos doentes, com coeficientes (p) de: -0,519 (NDI); -0,717 (ODI); -0,429 (COMI cervical); -0,614 (COMI lombar); -0,359 (VAS MS); -0,400 (VAS lombar); -0,434 (VAS MI). Esta correlação foi menos consistente quando comparamos a QV avaliada pelo EQ VAS com as outras escalas (não se correlacionou com o ODI, VAS cervical, VAS MI).

Conclusão: A implementação de um sistema de registo

clínico facilita a caracterização pré-operatória dos doentes e potencialmente uma avaliação mais objectiva da eficácia do tratamento cirúrgico.

CO-COL-08 CORRELAÇÕES ENTRE ESCALAS PRÉ-OPERATÓRIAS NOS DOENTES COM PATOLOGIA RAQUIDIANA DEGENERATIVA LOMBAR

Marisa Cunha^{1,2}, Rui Tuna^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar São João, EPE; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências CUF Porto

Objectivos: Determinar a correlação entre escalas clínicas pré-operatórias em doentes com patologia degenerativa da coluna lombar.

Métodos: No pré-operatório, escalas de qualidade de vida (QV), incapacidade e dor (EQ-5D, ODI, COMI, VAS lombar e MI) foram preenchidas por doentes com patologia lombar degenerativa intervenção em 2016.

Resultados: Foram intervenção 197 doentes com esta patologia, destes foram avaliados 160, divididos nos grupos: radiculopatia (57,5%), claudicação neurogénica (42,5%). As médias de QV e incapacidade/dor foram: EQ-5D: 0,26, ODI: 53,61, COMI: 7,75. Os doentes com claudicação reportaram níveis superiores de incapacidade e dor lombar comparativamente àqueles com radiculopatia (COMI e VAS lombar - Mann-Whitney). O ODI correlacionou-se melhor com o COMI lombar nos doentes com radiculopatia, comparativamente àqueles com claudicação neurogénica (r: 0,702 e 0,358). De facto a correlação entre o ODI e as restantes escalas foi mais forte no grupo dos doentes com radiculopatia [r: -0,764 (EQ-5D), 0,476 (VAS lombar), 0,530 (VAS MI)] do que naqueles com claudicação [r: -0,621 (EQ-5D), 0,256 (VAS lombar), sem correlação (VAS MI)]. O COMI lombar também se correlacionou melhor com a QV no grupo com radiculopatia que no grupo com claudicação neurogénica (r: -0,644 e -0,542).

Conclusão: No pré-operatório, os doentes intervenção à coluna lombar apresentavam níveis elevados de incapacidade e baixa qualidade de vida, principalmente se com claudicação neurogénica. A consistência entre as escalas utilizadas foi superior no grupo de doentes com radiculopatia.

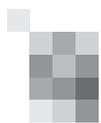
CO-COL-09 ARTRODESE CERVICAL A UM NÍVEL COM “CAGE” E SUBSTITUTO ÓSSEO - REVISÃO IMAGIOLÓGICA DA ARTRODESE COM TC CERVICAL

Rui Tuna^{1,2}, Vasco Carvalho¹, Pedro Silva^{1,2}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto.

Objetivo: Avaliar o grau de fusão dos doentes submetidos a artrodese cervical a um nível com “Cage” e substituto ósseo, correlacionando-o com o resultado clínico.

Métodos: Foram avaliadas as TC's cervicais pós-operatórias com cortes finos em janela óssea e reconstruções sagitais e coronais e os resultados clínicos de 37 doentes submetidos a artrodese cervical a um nível com “Cage” e substituto ósseo para tratamento de síndromes radiculopáticas e mielopáticas. Na avaliação clínica foram usadas as escalas VAS cervical e VAS



do membro superior, *Neck Disability Index* e *Cervical Core Outcome Measures Index*. O tratamento dos dados foi efetuado no programa SPSS v21.

Resultados: Com um follow up médio de 22 meses, 89,2% dos doentes evidenciavam fusão na TC. Todas as “Cages” de 4mm de altura (n=14) apresentaram fusão. Em 43,2% houve um afundamento da “Cage” nos pratos vertebrais de mais de 2mm. O afundamento da “Cage” correlacionou-se com a ausência de fusão. A pontuação média para a VAS cervical e do MS, COMI e NDI foram 4,2; 4,5; 4;62 e 22,92. Não se estabeleceu relação estatisticamente relevante entre a clínica e ausência de fusão.

Conclusão: A artrodese cervical com “Cage” em PEEK preenchida com substituto ósseo ósteo-condutor é uma técnica eficaz para a fusão vertebral, embora a taxa de fusão seja inferior à da utilização de enxerto e placa. A existência de fusão não se correlacionou com o outcome clínico.

Palavras-chave: Artrodese Cervical, TC cervical, ACDF

CO-COL-10 RESULTADOS A LONGO PRAZO DA CIRURGIA CERVICAL POR VIA ANTERIOR A TRÊS NÍVEIS

Vasco Carvalho¹, Pedro Alberto Silva^{1,2,3}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 3-Unidade de Neurociências, Hospital CUF Porto, Portugal

Objectivo: Avaliação de resultados a longo prazo na cirurgia de fusão cervical por via anterior a 3 níveis.

Métodos: Identificaram-se retrospectivamente os doentes submetidos a fusão cervical por via anterior a três níveis entre o período de Maio de 1996 e Fevereiro de 2014. Foram estabelecidos dois grupos consoante o tipo de cirurgia realizada (corporectomia a 2 níveis versus 3 discectomias/corporectomia e discectomia). Na avaliação clínica foram utilizados o *Neck Disability Index* (NDI), *Modified Japanese Orthopedic Association score* (mJOA) e o *Core Outcome Measures Index* (COMI-neck).

Resultados: Um total de 50 doentes (20 do género feminino e 30 do género masculino) foi analisado, com um *follow-up* médio de 5,9 anos.

O mJOA e NDI melhoraram de forma estatisticamente significativa em relação ao pré-operatório em ambos os grupos. Os doentes submetidos a dupla corporectomia apresentam valores de mJOA inferiores no pós-operatório (12,93 vs 15,60, p=0.026, T-Test) e menores variações entre mJOA pré-operatório e pós-operatório (1,28 vs 3,00, p=0.047, *Mann-Whitney U Test*). Não houve diferenças significativas entre grupos no COMI ou NDI.

A taxa de complicações no período pós-operatório foi de 12%, não se identificando relação entre as complicações e o tipo de cirurgia realizada. A taxa de reintervenção cirúrgica foi de 4%.

Conclusão: Nesta amostra, a cirurgia de fusão cervical por via anterior a três níveis resultou num benefício clínico significativo, com melhoria sintomatológica e baixa taxa de reintervenções a longo prazo, independentemente da técnica escolhida. O benefício foi, porém, menor em doentes submetidos a dupla corporectomia.

CO-COL-11 TRATAMENTO DE FRACTURAS DA COLUNA TORÁCICA SUPERIOR E MÉDIA E CORRELAÇÃO COM FACTORES DE INSTABILIDADE - REVISÃO DE DOENTES OPERADOS NOS ÚLTIMOS 10 ANOS.

João Paulo Andrade¹, Luis Marques¹, José Cabral¹
1-Hospital Egas Moniz

Objectivo: As fracturas da caixa torácica são factor de instabilidade das fracturas da coluna dorsal por comprometerem a integridade do complexo esterno-costal (“quarta coluna”). Têm comportamento biomecânico diferente das fracturas da transição toracolombar mais frequentes e que constituem a maioria nas principais casuísticas cirúrgicas. Este estudo retrospectivo tem por objectivo avaliar os doentes operados por fracturas dorsais médias e altas e os factores que condicionaram/agravaram progressiva deformidade cifótica ou instabilidade.

Método: Foram revistos os processos dos doentes operados por fracturas dorsais médias e altas (D1 a D10) e registada a classificação das fracturas, grau de cifose pré e pós-operatória, tipo de cirurgia efectuada e existência de fracturas da caixa torácica. Foram excluídas as fracturas da transição toracolombar (D11 e D12).

Resultados: Foram revistos exames de 41 doentes, 20 do género masculino. Em 56% as fracturas localizavam-se entre D1 e D6 e 34% classificavam-se como tipo B ou C da AO. Em 4 doentes existiam fracturas do complexo esterno-costal. Não foi possível avaliar a integridade do complexo esterno-costal na maioria dos casos. Não houve agravamento do grau de cifose após cirurgia. Apenas houve redução do grau de cifose nos doentes submetidos a fixação e o grau de redução foi maior nos doentes com fracturas do complexo esterno-costal.

Conclusão: A existência de fracturas do complexo esterno-costal agrava a instabilidade de fracturas dorsais altas e médias (maioritariamente consideradas estáveis) e deveria ser estudada em todos os doentes com fracturas neste segmento raquidiano. A fixação foi eficaz a prevenir a deformidade cifótica.

Palavras-chave: Fracturas dorsais, Fractura esterno

CO-COL-12 ANÁLISE RETROSPECTIVA DOS DOENTES SUBMETIDOS A VERTEBROPLASTIA PERCUTÂNEA PARA TRATAMENTO DE FRACTURAS OSTEOPORÓTICAS

Joana Monteiro¹, Carla Sousa¹, Rui Manilha¹, Catarina Viegas¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta, Serviço de Neurocirurgia

Objectivos: A vertebroplastia pode melhorar o *outcome* funcional após fracturas osteoporóticas, contudo parece estar associada a um risco aumentado de fracturas subsequentes. Para alguns autores, a recorrência de fracturas representa apenas a progressão natural da osteoporose. Pretendemos analisar a série dos doentes operados e identificar factores preditivos de fracturas subsequentes.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes submetidos a vertebroplastia percutânea de fractura osteoporótica entre Janeiro de 2012 e Junho de 2016.

Resultados: Foram realizadas 102 vertebroplastias percutâneas, num total de 153 níveis. A idade média foi de 76 anos (DP 8.8, mediana 78), com 80% de doentes do sexo feminino. Em 49% dos doentes havia o diagnóstico prévio de osteoporose mas só 10% estavam medicados. Os níveis mais frequentemente operados foram L1 e D12. Em média foram injectados 4.6 cc de metilmetacrilato (DP 1.99, mediana 4). Dezanove doentes sofreram novas fracturas, em média 5 meses após a vertebroplastia. Apenas 4 tinham história de trauma. As fracturas ocorreram em níveis adjacentes em 79% dos doentes. Identificou-se uma correlação moderada entre o volume de cimento injectado e a taxa de novas fracturas, quando controlada para as variáveis “vertebroplastia uni ou bipedicular” e “osteoporose tratada ou não”.

Conclusão: A recorrência das fracturas osteoporóticas é um factor a ter em conta na abordagem inicial destes doentes. Na população estudada a incidência foi sobreponível à descrita na literatura. As novas fracturas foram mais frequentes nos níveis adjacentes à vertebroplastia prévia, havendo uma tendência, neste grupo, para uma maior quantidade de metilmetacrilato injectado.

Palavras-chave: Vertebroplastia, fractura osteoporótica, osteoporose

CO-COL-13 IMPLEMENTAÇÃO DA UNIDADE VÉRTEBRO MEDULAR NO CENTRO HOSPITALAR DO ALGARVE - ESTUDO RETROSPECTIVO COM CONTROLO HISTÓRICO

Lia Pappamikail¹, Artur Lourenço¹, Clara Romero¹, Joaquim Pedro Correia¹

1-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar do Algarve

Introdução: A patologia traumática vértebro-medular é uma das mais devastadoras lesões, resultando em diferentes graus de compromisso de mobilidade e dependência, com potencial de disfunção motora, sensitiva e vesical ou intestinal. O impacto destas lesões compromete não só a saúde do doente, como também acarreta um encargo financeiro para famílias e sociedade no geral, quer pelo custo dos cuidados de saúde envolvidos, quer pela interrupção de uma vida activa no doente tipo: adulto jovem.

De acordo com as mais recentes recomendações, um tratamento precoce tem impacto directo no prognóstico da lesão desenvolvida.

Métodos: estudo comparativo, com controlo histórico, do tratamento da patologia vértebro-medular no Algarve no ano de 2016, face à actual capacidade de resposta local pelo Serviço de Neurocirurgia, dispensando a necessidade de transferência hospitalar. Avaliam-se parâmetros clínicos como a evolução de quadro neurológico, incidência de complicações associadas ao internamento hospitalar e mortalidade, bem como parâmetros de gestão hospitalar (tempo de internamento, demora média pré-operatória). Foram levantados os processos clínicos dos doentes com diagnóstico ICD 9 805, 806, 905, 733, 952 e 3369, determinando diagnósticos compatíveis com traumatismo vértebro-medular, no período compreendido entre 1/1/2016 e 31/12/2016.

Resultados e Conclusão: 132 processos de doentes com diagnóstico compatível com traumatismo vértebro-medular, 53 dos quais tratados no CHA pelo Serviço Neurocirurgia. Serão analisadas as restantes variáveis enunciadas, concluindo pelo diferencial de resultado num tratamento precoce e local versus um tratamento que acarreta uma transferência inter-

-hospitalar longa com atraso na prestação de cuidados.

Palavras-chave: Traumatismo Vértebro-Medular, Unidade Vértebro-Medular, Tratamento Precoce

CO-COL-14 TRATAMENTO DA SIRINGOMIELIA PÓS-TRAUMÁTICA: APRESENTAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS, VÍDEO CIRÚRGICO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA

Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Miguel Brito¹, José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Airingomielia, uma das complicações tardias do trauma vértebro-medular, é um diagnóstico a suspeitar nos doentes com agravamento ou aparecimento de novos défices neurológicos ascendentes, mesmo anos depois do evento traumático. O tratamento é difícil e complicado de inúmeras recorrências e insucessos.

Ao longo dos anos têm surgido várias opções de tratamento, não havendo abordagem uniformizada e/ou método mais recomendável, sendo a decisão guiada pela experiência do cirurgião.

Objetivos: Pretendemos apresentar a nossa técnica cirúrgica, comparando-a à dos últimos artigos publicados.

Métodos: Apresentamos dois casos clínicos de traumatizados vértebro-medulares, homem de 44 e mulher de 64 anos, com sequelas de paraparesia/plegia, que desenvolveram sintomas de dor e défices sensitivo-motores ascendentes (tórax e membros superiores) e num de défices dos últimos pares cranianos (siringobulbia), 15 e 20 anos após o evento traumático.

Foram submetidos a laminotomia e colocação de stent de silastic em “H” fazendo comunicar a cavidade e o espaço peri-medular.

Resultados: Relatamos a evolução imagiológica, com franca redução da cavidade, contrastando com a clínica, com melhoria parcial de sintomas.

Fazemos breve revisão da literatura, dos diferentes métodos propostos e complicações descritas. Na análise comparativa apenas se verificou a superioridade da aracnólise relativamente à derivação isolada, por ter índices de recorrência menores.

Conclusão: Airingomielia expansiva pós-traumática é uma entidade a ter em conta a médio e longo prazo em traumatizados vértebro-medular, sobretudo se houver instalação de novos défices ou agravamento progressivo. A atitude cirúrgica visa a estabilização dos défices instalados, pelo que se equaciona em cavidades expansivas assintomáticas.

Palavras-chave: Siringomielia, Trauma vértebro-medular

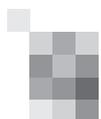
FUNCIONAL

CO-FUNC-01 USO DE ECOGRAFIA NO IMPLANTE DE ESTIMULADOR DO NERVO VAGO - NOTA TÉCNICA

Alexandra Santos¹, Clara Romero², José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Algarve

Introdução e objectivo: A posição do nervo vago no pedículo vasculo-nervoso do pescoço pode ter variações anatómi-



cas entre cerca de 10 a 25% dos indivíduos. Os autores descrevem a utilização da ecografia, no pré-operatório imediato do implante de estimulador do nervo vago, para localização da posição do nervo no pedículo vasculo-nervoso do pescoço.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo descritivo dos doentes com estimulador do nervo vago implantado no Grupo de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental entre 2014 e 2016. Foram analisadas variáveis demográficas e a posição do nervo vago determinada pela ecografia.

Resultados: Durante este período foram operados 12 doentes para implante de estimulador do nervo vago. Tratavam-se de 4 doentes do género masculino, 8 do género feminino. Quatro doentes tinham idade pediátrica e oito eram adultos à data da cirurgia – idade média 27.4 ± 17.3 anos. O nervo vago foi identificado em todos os casos, quando necessário com a utilização da ecografia em modo doppler. Em 2 doentes (16.7%) este encontrava-se anterior à artéria carótida interna, nos restantes casos (83.3%) entre a artéria carótida interna e a veia jugular interna.

Conclusão: Com a descrição desta variação da técnica cirúrgica os autores pretendem demonstrar que a utilização da ecografia permite identificar a posição do nervo vago antes do implante do estimulador, facilitando a identificação do mesmo durante a dissecação cervical, sem acréscimo significativo do tempo cirúrgico.

Palavras-chave: Estimulador do nervo vago, Epilepsia, Ecografia

CO-FUNC-02 ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTES COM DISTONIA MIOCLÓNICA: REVISÃO DA EXPERIÊNCIA EM 4 CASOS

Pedro Monteiro^{1,2}, Helena Rocha^{3,4}, Paulo Linhares^{1,2,6}, Maria José Rosas^{5,6}, Rui Vaz^{1,2,6,7}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Médio Ave; 4-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar São João; 5-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João; 6-Unidade de Doenças do Movimento e Neurocirurgia Funcional do Centro Hospitalar São João; 7-Unidade de Neurociências Hospital CUF - Porto

Objectivo: Apresentação e avaliação dos resultados dos doentes com distonia mioclónica (DM) submetidos a estimulação cerebral profunda (DBS).

Método: Descrição dos parâmetros clínico-demográficos e avaliação objectiva através das escalas Unified Myoclonus Rating Scale (UMRS) e Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale – movement – (BFMDRS), pré e pós-cirurgia, com recurso a material videográfico.

Resultados: Desde 2012, 4 doentes com DM foram submetidos a DBS (alvo: GPi bilateral): todos do género masculino, com idades de 17, 20, 32 e 56 anos, mutação do gene SCGE confirmada no segundo doente e período sintomático prévio de 11, 18, 25 e 25 anos, respectivamente. Após benefício inicial, frustrou-se o reposicionamento de electrodos no terceiro doente para optimização do resultado, posteriormente conseguido; não houve outras complicações. O seguimento pós-estimulação é de 50, 44, 30 e 3 meses. A evolução nas escalas de avaliação mostrou uma redução média de 60% na UMRS (de 105 para 42), e de 50% na BFMDRS (15 para 7,5) – valores prejudicados pela inclusão do último caso, com ape-

nas 3 meses de follow-up, sendo que é expectável melhoria progressiva até um pós-operatório mais tardio.

Conclusão: A DBS é uma forma eficaz de tratamento de doentes com distonia mioclónica refratária. A escolha e seguimento criteriosos dos doentes são fundamentais para o sucesso desta abordagem. A não obtenção do benefício expectável deve motivar avaliação do funcionamento do sistema, com revisão cirúrgica se necessário.

Palavras-chave: DBS, Distonia Mioclónica

CO-FUNC-03 RESULTADOS DO TRATAMENTO DE RADIOCIRURGIA GAMMA KNIFE NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO TRIGÉMEO: A EXPERIÊNCIA DO CENTRO GAMMA KNIFE DE LISBOA

José Brás¹, Begoña Cattoni¹, Julieta Silva¹

1-Centro Gamma Knife de Lisboa

Objectivo: A radiocirurgia Gamma Knife é um dos tratamentos disponíveis para o tratamento da neuralgia do trigémeo resistente à terapêutica médica. Sendo a sua eficácia reconhecida e o risco associado ao tratamento menor que as alternativas cirúrgicas convencionais é o tratamento de escolha em doentes idosos e com comorbilidades associadas.

Métodos: Neste trabalho apresentamos os resultados da série de doentes tratados no Centro Gamma Knife de Lisboa entre Setembro 2007 e Fevereiro 2016 num total de 16 doentes com idades entre os 38 e os 86 anos (idade média de 72 anos) e com follow-up entre 4 e 87 meses.

Resultados: Todos os doentes referem melhoria da dor após o tratamento variando o seu início entre as 3 semanas e 2 meses. Nenhum doente apresentou efeitos secundários maior relacionados com o tratamento.

Conclusão: A radiocirurgia Gamma Knife é um tratamento seguro e eficaz no controlo da dor em doentes com neuralgia trigeminal resistente a terapêutica médica.

Palavras-chave: neuralgia trigémeo, radiocirurgia

CO-FUNC-04 DESCOMPRESSÃO MICROVASCULAR NA NEURALGIA DO TRIGÉMEO: A HIPERTENSÃO ARTERIAL COMO PREDITOR DE RECIDIVA E OUTROS FACTORES DE PROGNÓSTICO

Vasco Sá Pinto², Carolina Noronha², Carla Silva²

2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

Objectivos: Avaliar o resultado da descompressão microvascular na neuralgia do Trigémeo e identificar factores preditores de sucesso terapêutico.

Métodos: Análise retrospectiva dos casos de neuralgia do Trigémeo submetidos a descompressão microvascular em 2003-2016 no Centro Hospitalar do Porto. Para os 47 casos identificados, descreveu-se as características clínicas e imagiológicas pré-operatórias, terapêutica farmacológica, vaso identificado cirurgicamente, complicações cirúrgicas e os resultados no controlo da dor no pós-operatório imediato e seguimento posterior.

Resultados: No pós-operatório imediato, 86,8% apresentaram resolução total da dor; 2,6% não atingiram qualquer

melhoria. Aos 12 meses, 69,6% não tinham dor; 13% estariam sobreponíveis ao pré-operatório. Após o primeiro ano, apenas 43,5% dos doentes não apresentaram dor. Idade superior a 65 anos, género masculino, trigger dentário pré-operatório e contacto vascular identificado imagiologicamente foram factores associados a boa resposta aos 12 meses ($p < 0,05$).

Dos doentes com resolução total no pós-operatório imediato, 44% apresentou recidiva da dor durante o período de seguimento. Foram identificadas características associadas à recidiva: género feminino ($p = 0,03$); ausência de *trigger* dentário ($p = 0,035$); e antecedentes de hipertensão arterial ($p = 0,04$). Num modelo de regressão logístico, a hipertensão arterial está associada a um odds ratio de 30,8 para recidiva ($p = 0,025$).

Conclusão: A descompressão microvascular é um recurso valioso no tratamento da nevralgia do Trigémio refractária. A recidiva pós-cirúrgica é um problema relevante, mas pouco compreendido. A hipertensão arterial, um factor de risco potencialmente modificável, parece ser um preditor de recidiva. No futuro, poderá ser importante avaliar a optimização do controlo tensional como potenciador do sucesso cirúrgico a longo prazo.

Palavras-chave: descompressão microvascular, nevralgia do trigémio

CO-FUNC-05 BIÓPSIAS DE LESÕES ENCEFÁLICAS NUMA SÉRIE HOSPITALAR: RESULTADOS, COMPLICAÇÕES E COMPARAÇÃO ENTRE TÉCNICAS

Ding Zhang¹, Miguel Brito¹, Sérgio Figueiredo¹, Mariana Fernandes², Mariana Santos³, António Gomes⁴, José Cabral¹
 1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca EPE; 4-Serviço de Cirurgia B, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca EPE

Objectivos: As biópsias encefálicas têm um papel restrito mas importante na estratégia terapêutica de um subgrupo significativo de doentes. Pretendeu-se avaliar os seus resultados e comparar a eficácia e morbilidade associadas às diferentes técnicas utilizadas, numa série hospitalar.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a biópsias encefálicas consecutivas num centro neurocirúrgico (2012-2014), incluindo dados demográficos, clínico-imagiológicos, técnica cirúrgica, complicações e histologias. Análise estatística utilizando o SPSS.

Resultados: Realizaram-se 95 biópsias em 92 doentes (56,5% homens; 43,5% mulheres; idade média=60 anos [DP=14,6]). Obteve-se uma eficácia diagnóstica em 82%. O diagnóstico mais frequente foi de glioblastoma (46%), seguido de glioma anaplásico (5,3%), linfoma (5,3%), glioma de baixo grau (4,2%), glioma sem grau especificado (4,2%), metástase (4,2%) e abscesso (4,2%). Outros diagnósticos mais raros (ependimoma, LEMP, plasmocitoma, tumor rabdoide maligno) representaram 8,8% das biópsias diagnósticas. Relativamente à técnica, realizou-se biópsia por craniotomia em 49,5%, estereotaxia *frameless* em 29,5%, trépano com ou sem auxílio de neuronavegação em 12,6%, endoscopia intraventricular em 4,2%, estereotaxia clássica em 3,1% e endoscopia endonasal em 1,1%. A taxa de complicações (hemorragia com necessidade de drenagem cirúrgica, agravamento neurológico, hipertensão intracraniana) foi de 16,8%. A biópsia por craniotomia

associou-se a taxa de complicações e tempo de internamento pós-operatório mais elevados, comparativamente às restantes técnicas (OR=6.3; $p < 0,05$), sem diferenças estatisticamente significativas relativamente à eficácia diagnóstica, características demográficas e clínico-imagiológicas nesses dois grupos.

Conclusão: As biópsias por craniotomia associam-se a maior morbilidade sem aumento da eficácia diagnóstica. Sempre que possível deverão ser preferidas técnicas menos invasivas com eficácia comprovada e segurança acrescida.

Palavras-chave: biópsias encefálicas, eficácia, histologia, riscos, biópsia estereotáxica, biópsia por craniotomia

HIDROCEFALIA

CO-HID-01 INFANT HYDROCEPHALUS IN SUB-SAHARAN AFRICA: THE REALITY ON THE TANZANIAN SIDE OF THE LAKE.

Maria M. Santos¹, Derick K. Rubagumya², Soledad Colombe³, Roger Hartl⁴

1-Hospital de Santa Maria, Serviço de Neurocirurgia; 2-Catholic University for Health and Allied Sciences; 3-Weill Cornell Medical College, Center for Global Health; 4-Weill Cornell Medical College, Department of Neurological Surgery

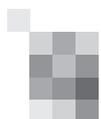
Infant hydrocephalus affects more than 100,000 new infants per year in sub-Saharan Africa (SSA). Bugando Medical Centre (BMC), a government funded and patient cost-shared referral center, serves over 13 million people in Tanzania. The goals of this study were to characterize the infant population affected by hydrocephalus who were presented to BMC and treated with a ventriculo-peritoneal shunt (VPS), to determine the early complication rate of this surgical procedure and to assess its potential risk factors.

Data was prospectively collected from every patient aged less than 1 year old who were diagnosed with hydrocephalus and admitted to BMC for primary VPS, over a period of 7 months.

125 infants were included for analysis. 75% were younger than 6 months of age, and 56% were males. Only 7% mothers had a gestational ultra-sound. Congenital hydrocephalus accounted for the majority (56%) of the hydrocephalus etiologies. The mean head circumference on admission was 51.4 cm +/- 6.3 cm. Over a 1/3 of patients were operated without a radiologic exam. Overall, at least one surgical complication was found in 33.6% of patients up to the first follow-up assessment (median follow-up time of 70 days); VPS infection was the most common complication. The post-operative mortality was 9%. The risk factors associated with early surgical complications were tumor-related etiology, larger head circumference and longer post-operative hospital stays.

This study shows that the positive results previously reported by SSA mission hospitals, sub-specialized in pediatric neurosurgery, are still not generalizable to every hospital in East Africa.

Palavras-chave: infant hydrocephalus; sub-Saharan Africa; ventriculo-peritoneal shunt; Tanzania.



CO-HID-02 COLOCAÇÃO DE CATETER DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL ASSISTIDA POR LAPAROSCOPIA, EXPERIÊNCIA INICIAL DE UM HOSPITAL

Ana Logrado¹; Júlio Constantino¹; Ricardo Velasco¹; Miguel Carvalho¹; Francisco Cabrita¹; Carlos Casimiro¹

1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução / Objectivos: A colocação de cateteres de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) constitui um procedimento realizado pela neurocirurgia em contexto de hidrocefalia sintomática. Tradicionalmente a colocação do cateter na cavidade abdominal é conseguida por laparotomia realizada pelo neurocirurgião. Recentemente a abordagem abdominal tem vindo a modificar-se, com recurso à laparoscopia em colaboração com a cirurgia geral.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a DVP entre Janeiro de 2015 e Novembro de 2016, através da consulta dos processos clínicos de internamento.

Resultados: Neste período foram realizados 29 procedimentos de DVP, dos quais 21 assistidos por laparoscopia. Observou-se predomínio de doentes do sexo feminino, com uma média de idades de 67 anos, cerca de metade classificados como ASA III. A grande maioria dos procedimentos foi realizada electivamente, com menor tempo de internamento nos procedimentos com laparoscopia. Das 21 DVP por laparoscopia apenas se registou uma complicação pós-operatória e 2 casos a longo prazo.

Conclusão: A utilização de laparoscopia para colocação de cateteres de DVP traz vantagens significativas na abordagem destes doentes. Além dos benefícios evidentes da laparoscopia acrescem a visualização directa do correcto funcionamento do shunt, a menor probabilidade de obstrução do mesmo, assim como menos tempo de cirurgia e de internamento. A laparoscopia neste tipo de procedimento constitui uma abordagem segura, válida e minimamente invasiva que acarreta vantagens em termos de morbilidade tanto a curto, como a longo prazo. Embora ainda com poucos casos esta pequena série permite corroborar os bons resultados já demonstrados na literatura mais recente.

Palavras-chave: Derivação ventrículo-peritoneal, laparoscopia

CO-HID-03 COLOCAÇÃO DE CATETER DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL ASSISTIDA POR LAPAROSCOPIA

Ana Logrado¹, Júlio Constantino¹, Ricardo Velasco¹, Jorge Pereira¹, Francisco Cabrita¹, Carlos Casimiro¹

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução / Objectivos: A colocação de cateteres de derivação ventrículo-peritoneal constitui um procedimento cirúrgico amplamente realizado pela neurocirurgia em contexto de hidrocefalia sintomática, quer seja de causa traumática, neoplásica ou vascular. Tradicionalmente a colocação do cateter na cavidade abdominal é conseguida através de laparotomia realizada pelo neurocirurgião. Recentemente a abordagem abdominal tem vindo a ser modificada, optando-se pela técnica laparoscópica com a colaboração da cirurgia geral.

Métodos: Os autores apresentam o caso clínico de um homem de 69 anos de idade submetido a derivação ventrículo-peritoneal assistida por laparoscopia por hidrocefalia idiopática sintomática.

Resultados: A intervenção decorreu sem incidentes. Pós-operatório sem complicações tendo tido alta clinicamente bem ao 4º dia.

Conclusão: A utilização da técnica laparoscópica para colocação de cateteres de derivação ventrículo-peritoneal proporciona vantagens significativas na abordagem destes doentes. Além dos benefícios evidentes da laparoscopia face a uma técnica com laparotomia acrescem outros como a visualização directa do correcto funcionamento do *shunt*, a menor probabilidade de obstrução do mesmo, assim como menos tempo de cirurgia e de internamento subsequentes. A laparoscopia neste tipo de procedimento constitui uma abordagem segura, válida e minimamente invasiva que acarreta vantagens em termos de morbilidade tanto a curto, como a longo prazo.

Palavras-chave: Derivação ventrículo-peritoneal, laparoscopia

ONCOLOGIA

CO-ONC-01 AVALIAÇÃO VOLUMÉTRICA PÓS-OPERATÓRIA PRECOCE E TARDIA EM GLIOMAS DE BAIXO GRAU - QUAL O VERDADEIRO TUMOR RESIDUAL?

Marisa Cunha^{1,2}, Francisca Costa³, Osvaldo Sousa^{1,2}, Paulo Linhares^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto;

2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto;

3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar São João, Porto;

4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto

Objectivos: Apesar do volume tumoral residual ser considerado um factor prognóstico independente na sobrevivência dos gliomas de baixo grau, não há consenso sobre a sua medição, nomeadamente em relação ao timing e sequências na RM.

Pretende-se avaliar o volume residual nas RM precoce e tardia dos doentes com gliomas não captantes de contraste submetidos a cirurgia.

Metodologia: Incluímos 18 com gliomas de baixo grau, submetidos a cirurgia ressectiva, entre 2014 e 2016, que realizaram estudo com RM pré-operatória, pós-operatória precoce (<72horas) e tardia (3 – 5 meses). Foram excluídos doentes com focos de anaplasia que realizaram tratamento complementar com radioterapia e/ou quimioterapia, doentes em idade pediátrica e aqueles cuja RM precoce foi realizada após as 72 horas. Foram avaliados os volumes nas sequências T2 e FLAIR, assim como áreas de restrição à difusão.

Resultados: Foram avaliados 18 doentes com diagnóstico de gliomas grau II (OMS), idade média de 40,7 anos (25 – 65), predomínio de sexo masculino (70,58%). Para além da avaliação do volume residual pós-operatório realizada em todos os tumores, realça-se o facto do volume de tumor residual avaliado em sequência FLAIR ser em média 56,9% superior na RM precoce, comparativamente à RM tardia.

Conclusões: A medição do volume tumoral residual após ressecção é importante na avaliação do impacto da cirurgia no tratamento dos gliomas de baixo grau. Esta avaliação é sobre-estimada pela RM pós-operatória precoce.

CO-ONC-02 TRACTOGRAFIA COMO FERRAMENTA DE PLANEAMENTO EM NEUROCIRURGIA

Alexandre Rainha Campos¹

1-Hospital de Santa Maria, CHLN, EPE

Introdução: A tractografia é uma forma indireta de visualização de feixes de substância branca por Ressonância Magnética (RM) com utilizações múltiplas para diagnóstico. A sua utilização em neurocirurgia como ferramenta de planeamento e orientação cirúrgica não é consensual devido à baixa precisão anatómica, com margens grandes entre os resultados obtidos e a zona de ressecção, quando utilizada isoladamente.

Objetivo: Avaliar as vantagens da utilização desta técnica de RM como ferramenta de planeamento cirúrgico.

Material e métodos: Identificação e análise retrospectiva de todos os planeamentos realizados por um único cirurgião em duas instituições, no período de janeiro de 2008 a fevereiro de 2017, incluindo os tipos de cirurgia, características da lesão, feixes reconstruídos, objetivo da sua visualização, sistemas utilizados e tipo de monitorização utilizada.

Resultados: Foram reconstruídos 120 feixes para 58 planeamentos (38 lesões tumorais, 17 cirurgias da epilepsia, 3 cavernomas e 3 avaliações pós-operatórias). A via piramidal (34 casos), feixe fronto-occipital inferior (32 casos), feixe arqueado (31) e radiações ópticas (7) foram os mais frequentemente reconstruídos, 76% das vezes no sistema Medtronic, 12% Philips e 12% BrainLab.

Os doentes foram operados acordados com monitorização de linguagem em 21 casos, com electrocorticografia em 11 e com monitorização apenas motora em 7.

A relação entre os feixes e a lesão foi usada para decidir a melhor via de acesso cirúrgico e confirmada nos casos em que foi usada monitorização.

Conclusão: Esta ferramenta pode ajudar na compreensão das relações anatómicas e ligações entre diferentes áreas do cérebro tornando-se uma ferramenta valiosa para neurocirurgias.

Palavras-chave: Tractografia, Neuroncologia, Cirurgia da epilepsia, Planeamento neurocirurgia

CO-ONC-03 CARACTERIZAÇÃO DO PROGNÓSTICO NUMA SÉRIE DE MENINGIOMAS ANAPLÁSICOS

Carolina Noronha¹, João Silva¹, Elsa Castro Silva¹, Manuel Melo Pires², Ricardo Taipa²

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

Objectivos: Avaliar o prognóstico de doentes operados com meningiomas anaplásicos e identificar factores preditores de sobrevida.

Métodos: Análise retrospectiva dos casos de meningiomas anaplásicos diagnosticados entre 2000 e 2016 no Hospital de Santo António. Foram identificados catorze doentes, e destes oito mantiveram seguimento e foram incluídos na análise. Dois doentes estão vivos e mantêm seguimento clínico e imagiológico regular.

Resultados: Nenhum dos doentes tinha história prévia de neoplasia ou irradiação. A idade média para o diagnóstico foi 55 anos (37-80 anos) e 60% dos doentes eram do sexo feminino.

A sobrevida média foi de 3,88 anos e variou entre 1,5 e 10 anos.

Três doentes (40%) apresentaram meningiomas anaplásicos por progressão de meningiomas de menor grau, com percursos mais insidiosos e melhor sobrevivência global (p=0.03).

A maioria dos doentes foi submetida a duas craniotomias, com remoções correspondendo a Simpson 1 e 2 levando a melhores sobrevidas (p=0.022 e p=0.047). Cinco doentes fizeram tratamento complementar com radioterapia, com impacto na sobrevivência global (p=0,007).

O número de mitoses, apesar de não atingir significância estatística, mostrou tendência para correlação negativa com a sobrevivência.

Conclusão: Os meningiomas anaplásicos correspondem a 1 a 3% de todos os meningiomas e tal como esta série indica o seu prognóstico é mau. O prognóstico parece ser pior para os meningiomas anaplásicos que aparecem de novo. A extensão da remoção e a complementação da cirurgia com radioterapia aparentam ter impacto e acção sinérgica no prognóstico.

Palavras-chave: Meningiomas Anaplásicos, Sobrevida

CO-ONC-04 O IMPACTO DA RESSECÇÃO CIRÚRGICA NA ABORDAGEM DE METÁSTASES CEREBRAIS MÚLTIPLAS

Rita Pinto Medeiros¹, Mariana Valente Fernandes², Alexandre Rainha Campos³

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia IPO Lisboa; 3-Serviço Neurocirurgia Hospital Santa Maria

Introdução: A metastização cerebral constitui uma causa frequente de morbidade e mortalidade em doentes com cancro. A abordagem terapêutica de lesões múltiplas continua a ser um tema não consensual.

Objetivo: Avaliar o impacto da cirurgia no curso clínico de doentes com metastização intracerebral múltipla submetidos a remoção de 2 ou mais lesões.

Metodologia: Identificação e análise retrospectiva dos doentes com metástases cerebrais múltiplas operados no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santa Maria, entre Janeiro de 2012 e Janeiro 2017.

Resultados: Foram identificados 14 doentes (1:1 - H:M), com idade média de 59 anos (47-72). Os tumores primários localizavam-se: pulmão (5), mama (3), cólon e recto (3), nasofaringe (1) cavidade oral (1) e oculto (1).

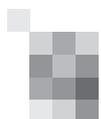
As metástases operadas por doente variaram entre 2 e 3. Doze doentes foram operados a duas e 2 a três metástases no mesmo tempo, com uma craniotomia em 10 e duas craniotomias em 4.

Verificou-se melhoria dos défices pré-operatórios em 12 doentes, com melhoria do estado funcional (índice de Karnofsky) em 11. Três doentes tiveram instalação de défices neurológicos de novo.

O tempo decorrido desde a cirurgia até à progressão da doença foi em média de 4 meses (0 a 11) com sobrevida média de 8 meses. Houve 12 óbitos, 4 por progressão da doença neurológica (33,3%).

Conclusão: A ressecção cirúrgica tem um papel importante, mesmo quando é necessário remover mais de uma lesão, para o alívio do efeito de massa ou défice neurológico. Ao melhorar o estado funcional, melhora-se a qualidade de vida restante.

Palavras-chave: metástases cerebrais, ressecção cirúrgica, múltiplas, outcome



CO-ONC-05 O ESTADO DA ARTE SOBRE O PAPEL DA RADIOCIRURGIA PÓS-OPERATÓRIA NOS MENINGIOMAS ATÍPICOS (WHO II). CASUÍSTICA DO CENTRO GAMMA KNIFE

Maria Begoña Cattoni³, J.Silva², J.M.Brás¹, M.Mota³, P.Carvoeiras¹
1-Serviço Neurocirurgia, 2-Serviço Radioterapia, 3- Física Radiações, Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo

Introdução: Seguindo os recentes critérios da World Health Organization(WHO)2007, a proporção de meningiomas grau II (menII)operados veio a aumentar acima 30% do total.

Objetivos: Desenhar recomendações no manuseamento pós-operatório dos meningiomas atípicos: é útil a irradiação? Em casos de remoção total ou apenas subtotal/parcial? Quando tratar? Qual a modalidade de irradiação?

Descrever padrões recidiva (local/marginal/distância). Analisar parâmetros técnicos envolvidos nas recorrências após Gamma Knife(GK).

Mostrar a casuística própria do CGK e estratégias para otimizar controlo tumoral.

Métodos: Entre 2007-2016, 201 pacientes tratados com GK com diagnóstico de meningioma (220 lesões).

Estudo retrospectivo de 39 doentes com histologia confirmada menII com ≥ 1 ano seguimento pós-GK. 7 resíduos pós-cirúrgicos, 13 primeiras recidivas, 19 com ≥ 2 recidivas. 8 tinham realizado radioterapia no passado.

Resultados: No seguimento, consideramos recidiva local/marginal quando volume $>15\%$ do inicial. Verificámos 2 recidivas locais, 5 marginais e 5 à distância.

Doentes com controlo tumoral 92% a 1ano e 81% a 3anos. Não se registaram sequelas definitivas. Hemiparésia transitória(4), exacerbação epilepsia(3). Nenhum agravamento visual, oculomotor ou défice hipofisário.

Conclusões: Os menII são lesões recorrentes, com PFS mais encurtado com cada recidiva/tratamento.

A irradiação pós-cirúrgica deve ajustar-se à agressividade da lesão (genética+Ki-67, edema pré-intraoperatório, invasão óssea, relação com seios). Para otimizar controlo, dose terapêutica sempre >12 Gy e target incluindo inserção e caudas durais.

A orientação deverá adaptar-se caso a caso: Simpson I-II - observação e/ou ponderar GK na inserção e bordos. Recomendamos GK nos Simpson III, principalmente quando resíduo próximo de órgãos risco e nas recidivas cirúrgicas repetidas (resíduos ou recidivas volumosas, irradiação fraccionada).

CO-ONC-06 HEMANGIOBLASTOMA DA FOSSA POSTERIOR: REVISÃO DOS DOENTES OPERADOS EM 7 ANOS

Luis Santos Cardoso¹, Ricardo Nogueira¹, Gonçalo Novais¹, Bernardo Ratilal¹, Carlos Vara Luiz¹, Nuno Reis¹
1-Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital de São José

Objetivo: O Hemangioblastoma é um tumor incomum do Sistema Nervoso Central, de natureza vascular e desenvolve-se frequentemente no cerebelo. Apesar de ser histologicamente benigno (OMS-2016) tem um potencial considerável de recidiva e crescimento multifocal, principalmente se associado á doença de von Hippel-Lindau (D-VHL).

Método: Reviram-se os processos clínicos de 23 doentes operados de 2010 a 2016 (inclusivé). Obtiveram-se dados re-

lativos à idade, género, manifestações clínicas, topografia da lesão e suas relações vasculares, estudo pré e pós-operatório, dados cirúrgicos e complicações, diagnóstico neuropatológico e imunohistoquímico, follow-up clínico, imagiológico com reconhecimento de recidiva e identificação de casos de D-VHL.

Resultados: Dezasseis doentes eram do género feminino e a media etária era 45 anos. A Ataxia (n=16) e cefaleia (n=9) foram os dados clínicos mais prevalentes. As lesões circunscreveram-se ao vermis, pedúnculo cerebeloso, transição bulbo-medular hemisfério cerebeloso esquerdo e direito (n=5;2;2;6 e 8 respectivamente). Á exceção de 2 casos de lesões múltiplas e outro de uma lesão do pedúnculo cerebeloso, realizou-se excisão macroscópica total da lesão. O tempo medio de follow-up foi de 47 meses, verificando-se recuperação total (Karnofsky performance status=100) ao 1º e 12º meses, em 13 e 17 doentes respectivamente. Identificaram-se 6 casos de D-VHL.

Conclusão: Os sinais de gravidade clinica aparentam estar relacionados com efeitos de massa recentes (edema e hemorragia), bem como em lesões com formações quísticas. Cirurgicamente é imprescindível realizar o estudo das relações vasculares para abordar a lesão, bem como remover meticulosamente a capsula por forma a evitar recidiva cujo risco está aumentado na presença de D-VHL.

Palavras-chave: Hemangioblastoma, doença de von Hippel-Lindau

CO-ONC-07 ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NO TRATAMENTO DE LESÕES SELARES NÃO-ADENOMATOSAS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 11 ANOS DE EXPERIÊNCIA DO CHLO E COMPARATIVA COM A LITERATURA ATUAL

Lídia Nunes Dias¹, Vanessa Henriques², Conceição Canas Marques¹, Ricardo Capitão³, Martinha Chorão², João Sequeira Duarte³, João Costa⁴, Ana Paula Mendonça⁴
1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Anatomia-Patológica do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Endocrinologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Departamento de Neuroftalmologia, Serviço de Oftalmologia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Cerca de 10% das lesões selares têm origem não-pituitária, podendo ser neoplásicas, vasculares, congénitas ou infecciosas/inflamatórias. Pela sua raridade, a suspeita prévia à cirurgia é um desafio de toda a equipa médica envolvida.

Objetivos: Pretendemos mostrar os casos de lesões selares não-adenomatosas diagnosticados no CHLO e tentar correlacionar, sempre que possível, os resultados histológicos com dados clínicos e imagiológicos, e estes com os achados intra-operatórios.

Pretendemos ainda fazer uma análise comparativa com a literatura atual, nomeadamente com os estudos mais importantes nesta área.

Métodos/Resultados: Efetuámos pesquisa por código de diagnóstico histológico de lesões selares na base de dados do Serviço de Anatomia-Patológica no período compreendido entre 1 de Janeiro de 2006 e 31 de Dezembro de 2016. Em 212 amostras foram diagnosticadas, de novo, 19 lesões não-adenomatosas, que classificámos em grupos: lesões neoplásicas benignas, lesões neoplásicas malignas, lesões inflamatórias e

lesões quísticas. Na nossa casuística, o Craniofaringeoma foi a lesão mais frequentemente encontrada.

Foram analisados os dados clínicos designadamente a sintomatologia inicial, os défices oftalmológicos e endocrinológicos, e os dados imagiológicos pré e pós-cirúrgicos, assim como o tratamento cirúrgico, preferencialmente por abordagem endonasal. Dada a colheita ser retrospectiva e basear-se em registos médicos, nem sempre se conseguiu obter toda a informação requerida dos casos assinalados.

Conclusão: As lesões selares não-adenomatosas são raras e muitas vezes indiferenciáveis dos adenomas. São dificilmente suspeitadas antes da intervenção cirúrgica, tendo seus próprios desafios conforme o tipo de diagnóstico, pelo que é o fundamental a abordagem multidisciplinar.

Palavras-chave: Lesões selares, Hipófise, Endoscopia endonasal, Abordagem Transfenoidal

CO-ONC-08 KARNOSKY PERFORMANCE STATUS \geq 80 AOS 12 MESES APÓS DIAGNÓSTICO DE GLIOBLASTOMA: QUE DOENTES?

Carolina Noronha¹, Vasco Pinto¹, Márcia Tizziani¹, Manuel Magalhães², Cristina Ramos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Joaquim Reis¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Documentar variáveis correlacionadas com a independência funcional e o retorno à vida normal aos 12 meses após o diagnóstico de glioblastoma.

Métodos: Revisão retrospectiva de uma série de doentes com o diagnóstico neuropatológico de glioblastoma entre 2010-2015 no Hospital de Santo António. Foram revistos os processos clínicos e documentadas características demográficas, clínicas, imagiológicas e de tratamento; incluindo os estados funcionais no pré e pós-operatório, assim como aos 12 meses, através das escalas KPS e ECOG. Foram excluídos os doentes com sobrevivências inferiores a 12 meses (149 doentes dos 230 doentes com diagnóstico).

Resultados: A idade, características imagiológicas (extensão à insula, lesão multifocal), a remoção cirúrgica e o tratamento complementar foram correlacionadas com o prognóstico. De modo significativo, o KPS aos 12 meses é alterado mesmo com remoções tumorais subtotais. A recidiva tumoral tem um grande impacto funcional, mas a re-intervenção e as segundas linhas de tratamento ajudaram a melhorar o estado funcional aos 12 meses.

Na regressão de Cox, identificam-se como factores independentes a remoção cirúrgica, re-intervenção, tratamento complementar e o KPS/ECOG pós-operatório.

Conclusão: Sendo uma neoplasia sem tratamento curativo, a decisão de tratar no glioblastoma eleva a necessidade de garantir o melhor estado funcional e consequente qualidade de vida dos doentes.

Este estudo sublinha o conhecido papel da intervenção cirúrgica e dos tratamentos complementares, propondo a remoção subtotal e a re-intervenção cirúrgica com o objectivo de melhorar não apenas a sobrevivência mas sobretudo o estado funcional dos doentes.

Palavras-chave: KPS, Glioblastoma, Sobrevida

CO-ONC-09 GLIOBLASTOMA NO IDOSO - COMO TRATAR?

Gonçalo Figueiredo¹, Carolina Noronha¹, Márcia Tizziani¹, Manuel Magalhães², Nuno Dias³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Célia Pinheiro¹, Joaquim Reis¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Identificar variáveis correlacionadas com a sobrevivência e estado funcional aos 12 meses após o diagnóstico de glioblastoma em doentes com idade superior a 65 e 75 anos.

Métodos: Revisão retrospectiva de uma série de doentes com o diagnóstico neuropatológico de glioblastoma entre 2010-2015 no Centro Hospitalar do Porto. Foram identificados 230 doentes, dos quais 104 tinham mais de 65 e 25 mais de 75 anos. O prognóstico (sobrevivência global e Karnosky Performance Scale) foi avaliado e correlacionado com características clínicas, imagiológicas e tratamento.

Resultados: A mediana da sobrevivência global foi 7.5 meses (1-45 meses) para idades superiores a 65 anos e de 5 meses (1-33 meses) para superiores a 75 anos.

A análise univariada mostrou superioridade no protocolo de Stupp *vs* esquema fraccionados nos dois grupos. Nos doentes com mais de 65 anos, também a extensão da remoção e a re-abordagem cirúrgica influenciaram a sobrevivência.

Na análise multivariada, identificou-se o KPS pós-operatório, extensão da remoção e o protocolo de Stupp como factores independentes associados à sobrevivência global nos doentes com mais de 65 anos. Nos com mais de 75 anos, os esquemas fraccionados e o protocolo de Stupp mostraram *hazard ratios* semelhantes.

Nos doentes com idade superior a 75 anos o KPS pós-operatório e aos 12 meses foi significativamente inferior, e houve tendência para um maior número de complicações infecciosas.

Conclusão: Este estudo mostra a importância de considerar outros factores, nomeadamente o KPS pós-operatório, na decisão terapêutica dos doentes com glioblastoma e idade superior a 65 anos.

Palavras-chave: KPS, Idoso, Glioblastoma, Sobrevida

CO-ONC-10 ASTROCIDOMA ANAPLÁSICO FRONTO-TEMPORO-INSULAR DIREITO: RELATO DE UM CASO CLÍNICO (COM VÍDEO CIRÚRGICO)

João Monteiro Silva¹, Manuel Magalhães², Cristina Ramos³, Nuno Silva³, Ricardo Taipa⁴, Célia Pinheiro¹, Joaquim Reis¹, Manuel Melo Pires⁴, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Oncologia Médica do Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Revisão da literatura acerca do tratamento dos astrocitomas anaplásicos enquadrado no caso clínico de um doente de 41 anos a quem foi diagnosticado um astrocitoma anaplásico *IDH1wt* fronto-temporo-insular direito.

Método: Revisão da literatura (publicações após o ano 2000); relato do caso a partir dos registos constantes do pro-

cesso clínico do doente; registo videográfico intraoperatório da cirurgia.

Resultados: Por um síndrome de hipertensão intracraniana diagnosticou-se (Janeiro 2015) uma lesão fronto-temporo-insular direita ao doente. Tendo a HIC cedido à corticoterapia optou-se pela realização de uma biópsia estereotáxica. Atendendo ao diagnóstico, e considerando o risco cirúrgico, foi proposta radioterapia e quimioterapia segundo o protocolo de Stupp (trombocitopenia grave à temozolamida). Na progressão (Maio 2016) e depois de discutido em Consulta de Grupo optou-se por uma craniotomia com doente acordado seguida de quimioterapia de 2ª linha com bevacizumab + irinotecan. O tratamento desta patologia passa pelo diagnóstico histológico (biópsia ou citorredução tumoral) seguida de tratamento complementar na modalidade de radioterapia e quimioterapia (temozolamida). Na ausência de resposta ao tratamento / progressão deve-se reequacionar o plano de tratamento: cirurgia, reirradiação e utilização de segundas linhas de quimioterapia (bevacizumab, PCV, irinotecan, entre outros). A sobrevida global dos astrocitomas anaplásicos ao 1º e 5º ano é de 63-68% e 22-28% respetivamente. A cirurgia com doente acordado constitui-se como o *gold-standard* da monitorização intraoperatória.

Conclusão: O tratamento desta patologia nem sempre é linear. A existência de uma Consulta Multidisciplinar de Tumores do Sistema Nervoso Central é uma mais-valia nos centros que tratam este grupo de doentes.

Palavras-chave: Hipertensão intracraniana, Astrocitoma anaplásico, Craniotomia acordado, Quimioterapia, Radioterapia

CO-ONC-11 FLUORESCÊNCIA SÓDICA - EXPERIÊNCIA INICIAL NO CENTRO HOSPITALAR DO PORTO NO TRATAMENTO DE PATOLOGIA VASCULAR E ONCOLÓGICA (COM VÍDEOS CIRÚRGICOS)

João Monteiro Silva¹, Sérgio Moreira¹, Elsa Castro Silva¹, Joaquim Reis¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Revisão da literatura quanto à utilidade da fluoresceína sódica (FL560) no tratamento de patologia neurocirúrgica; relato da experiência inicial do seu uso no Centro Hospitalar do Porto (CHP) em gliomas de baixo grau e alto grau e ainda no registo videoangiográfico intraoperatório de patologia aneurismática.

Método: Revisão da literatura sobre o uso da FL560 na Neurocirurgia. Relato dos casos clínicos dos doentes em que se usou este apoio intraoperatório (incluindo registos videográficos intraoperatórios).

Resultados: O uso clínico da FL560 na Neurocirurgia remonta ao ano de 1948. Tendo caído em esquecimento nas décadas subsequentes, o interesse na sua utilização ressurgiu a partir da 1ª década do século XXI. Estudos de coortes e séries de casos mostram um aumento do volume de ressecção bem como um aumento da progressão livre de doença nos gliomas de alto grau. O início da sua utilização no CHP data de Outubro 2016. Utilizou-se, desde então, em cerca de 10 casos de gliomas de alto grau, num glioma de baixo grau e num aneurisma da artéria comunicante posterior. Nos gliomas de alto grau tratados obtiveram-se remoções >85%, no glioma de bai-

xo grau não se encontrou utilidade no seu uso. No tratamento do aneurisma da artéria comunicante posterior a visualização da patência da artéria distal ao aneurisma após a clipagem revelou-se satisfatória.

Conclusão: A experiência inicial da utilização da FL560 não nos permite tirar ilações sobre o seu custo-benefício. Todavia, é um produto de fácil utilização, barato e polivalente. Deve-se acumular experiência na sua utilização intraoperatória.

Palavras-chave: Gliomas de alto grau, Gliomas de baixo grau, Aneurismas cerebrais, Fluorescência sódica

NEUROCIRURGIA PEDIÁTRICA

CO-PED-01 HIDROCEFALIA PÓS HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR DA PREMATURIDADE: AVALIAÇÃO DOS RESULTADOS DO TRATAMENTO CIRÚRGICO

Dalila Forte², Pedro Branco², Lino Fonseca², Gonçalo Novais², Mário Matos¹, Amets Sagarrabay¹, Miguel Correia¹

1-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central

Introdução: A hidrocefalia pós hemorragia intraventricular (HPH) nos recém-nascidos pré-termo é uma das complicações neurológicas major da prematuridade.

Objetivo: Avaliação dos resultados do tratamento cirúrgico dos prematuros com hidrocefalia pós HPH.

Métodologia: Foram analisados os registos clínicos de todos os casos de HPH tratados cirurgicamente na nossa instituição entre janeiro de 2011 e dezembro de 2016.

Resultados: Foram incluídas 29 crianças com o diagnóstico de HPH, operadas em média com 27,8 dias. Em 11 (38%) dos recém-nascidos a gravidez foi gemelar. O parto ocorreu com idade gestacional média de 27 (23-35) semanas e peso médio ao nascer de 1104g (505-2680g). O grau da hemorragia intraventricular foi II num doente (3%), III em 25 (86%) e IV em 3 (10%) recém-nascidos. O procedimento primário foi a implantação de reservatório subcutâneo em 26 (89%) doentes, colocação de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) em cinco (17,2%) doentes e realização de derivação ventrículo-subgaleal num doente (3%). As principais complicações foram infeção (14%), fistula de LCR (7%) e hiponatremia (7%). Em 19 (70%) dos recém-nascidos foi necessária a implantação de shunt definitivo. As sequelas mais frequentemente registadas foram epilepsia, atraso do desenvolvimento psico-motor e compromisso visual e auditivo. Verificaram-se três óbitos durante o período de follow-up.

Conclusões: O tratamento da HPH em prematuros é complexo, nomeadamente quanto ao timing da intervenção e às técnicas utilizadas. A implantação de reservatórios subcutâneos ou derivação ventrículo-subgaleal podem ser utilizadas com segurança como medida temporária.

Palavras-chave: Hidrocefalia pós hemorragia intraventricular da prematuridade

CO-PED-02 RESULTS WITH THE APPLICATION OF BIORESORBABLE IMPLANT SYSTEMS USING AN ULTRASONIC DEVICE IN PEDIATRIC CRANIOFACIAL SURGERY IN THE CONTEXT OF CRANIOSYNOSTOSIS.

João Santiago¹, José Gustavo¹, Marcos Barbosa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Bioresorbable implant systems have been used in neurosurgery for the rigid fixation of cranial and facial bones. A relatively recent advancement has been the fixation of these implants using an ultrasonic device.

Objectives: We perform a review of operative and postoperative results and complications of craniofacial reconstruction surgery due to craniosynostosis in our institution using these resorbable implant systems.

Methods: There were 52 cases of patients operated between 2011 and 2016. Patients age at surgery was between 6,7 and 25 months with a median age at surgery of 12,4 months.

Results: We had no surgical mortality or serious complications. In 2 cases (3,8%) the patients needed reoperation – one due to fracture of fixation system and other due to a small wound dehiscence and material exposure. We had only 1 accidental small durotomy during surgery. Cosmetic results were classified as good or very good in 49 (94,2%) patients. For a median 3 years follow up (min-max: [1-6] years) the authors describe the outcome and interurrences found.

Conclusion: The use of bioresorbable implant systems applied using an ultrasonic device is a safe practice in the setting of pediatric craniofacial surgery. It's a user-friendly technique that shortens surgical times, can be molded and adapted to fit and permits a strong durable fixation. It completely replaces the need for metallic fixation systems. We found very few minor complications associated with this practice.

Palavras-chave: craniossinostose, implantes reabsorvíveis

CO-PED-03 TRATAMENTO DE CRANIOSSINOSTOSES: EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL DE SANTA MARIA

Claudia Faria¹, Maria Manuel Santos¹, José Paulo Guimarães Ferreira², José Miguéns¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Cirurgia Plástica e Reconstructiva, Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Objectivos: As craniossinostoses são patologias pediátricas pouco frequentes que resultam do encerramento precoce das suturas cranianas. Podem ser simples, múltiplas, sindromáticas ou não, e podem estar associadas a disostoses faciais. O seu tratamento é complexo, varia consoante as alterações presentes e requer uma equipa multidisciplinar experiente.

Métodos: Estudo retrospectivo de todos os doentes com diagnóstico de craniossinostose operados entre Janeiro de 2010 e Dezembro de 2016 no Hospital de Santa Maria.

Resultados: Foram efectuadas 150 cirurgias em 125 doentes (aproximadamente 21 cirurgias/ano). A média de idades foi 8.5 meses com predomínio do sexo masculino (63%). As craniossinostoses simples foram as mais frequentes (82%), particularmente a escafocefalia (49%) seguida da trigonocefalia (30%) e da sinostose unicoronal (19%). As craniossinosto-

ses sindromáticas representaram 12% dos casos sendo mais comuns os síndromes de Apert, Muenke e Saethre-Chotzen. Neste grupo os atrasos de desenvolvimento psicomotor foram mais frequentes (47%). As sinostoses sagitais foram tratadas por técnica de Pi plastia modificada (74%) ou colocação de distractores (26%). Foi usada cranioplastia dinâmica nos casos de trigonocefalia. Nas sinostoses unicoronais foi efectuada cranioplastia fronto-orbitária (88%) ou colocação de distractor (12%). As craniossinostoses múltiplas foram tratadas com cranioplastias de expansão ou colocação de distractores cranianos. As complicações cirúrgicas incluíram 3 infecções respiratórias (2 em sinostoses sindromáticas) e uma isquémia transitória do membro associada a catéter central.

Conclusão: O tratamento das craniossinostoses por uma equipa multidisciplinar experiente permite uma abordagem cirúrgica multimodal, com bons resultados estéticos e funcionais, e uma baixa taxa de complicações.

Palavras-chave: craniossinostoses, anomalias craniofaciais, neurocirurgia pediátrica

CO-PED-04 COLOCAÇÃO DE CATETER VENTRICULAR GUIADA POR ECOGRAFIA TRANSFONTANELAR NO TRATAMENTO DA HIDROCEFALIA PERI-NATAL: APRESENTAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS, VÍDEO CIRÚRGICO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA

Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Anabela Salazar², Marta Aguiar², Miguel Brito¹, José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neonatologia - Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: É essencial e nem sempre fácil o correto posicionamento da extremidade do cateter ventricular de um shunt ventrículo-peritoneal, particularmente nos recém-nascidos de termo e prematuros, pelas reduzidas dimensões do crânio, plasticidade crânio-cerebral e frequentes assimetrias e/ou loculações ventriculares.

A Neuro-navegação é eficaz, mas nem sempre disponível, dispendiosa, exige estudos por TC ou RM prévios e a fixação da cabeça com pinos.

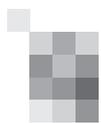
A ecografia transfontanelar é usada regularmente pelos Neonatologistas para monitorizar os ventrículos e o parênquima cerebral no período neonatal e pode facilmente ser transformada num método dinâmico de navegação em direto, fiável, simples de usar e económico.

Objetivos: Pretendemos demonstrar as vantagens da ecografia transfontanelar como método auxiliar na colocação do cateter ventricular.

Método/Resultados: Apresentamos dois casos clínicos submetidos a colocação de shunt ventrículo-peritoneal por hidrocefalia pós-hemorragia intraventricular em bebés prematuros, nos quais usámos a ecografia transfontanelar para guiar a colocação do cateter ventricular, por abordagem posterior, de modo a cruzar a linha média e assim garantir a drenagem de ambos os ventrículos (vídeo).

Fazemos revisão da literatura, descrevemos e comparamos as diferentes técnicas de navegação propostas, sendo a ecografia transfontanelar, a menos descrita.

Conclusão: A ecografia transfontanelar é um método direto, de fácil acesso e utilização e que pode ser um excelente auxiliar



na colocação do cateter ventricular no período peri-natal.

Palavras-chave: Hidrocefalia peri-natal, Ecografia Transfontanelar, Cateter ventricular, Hidrocefalia, Ecografia

CO-PED-05 INFEÇÕES INTRACRANIANAS EM IDADE PEDIÁTRICA

Dalila Forte¹, Luís Cardoso¹, Gonçalo Januário¹, Ricardo Nogueira¹, Mário Matos², Miguel Correia², Amets Sagarrabay²
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central

Introdução: As infeções intracranianas são relativamente raras em crianças, podendo no entanto apresentar consequências clínicas nefastas. O objetivo deste trabalho foi determinar as características clínicas, fatores predisponentes, agentes etiológicos, tratamento e outcome de uma série de doentes tratados na nossa instituição.

Métodos: Análise dos registos clínicos de todos os casos de doentes com o diagnóstico de infeção intracraniana (abscesso/empiema) em doentes com idade inferior a 18 anos tratados na Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia entre dezembro de 2007 e dezembro de 2016.

Resultados: Foram incluídas 12 crianças, com idades compreendidas entre um mês e 15 anos, com os diagnósticos de abscesso ou empiema intracraniano. Os fatores predisponentes identificados foram sinusopatia, procedimentos neurocirúrgicos prévios (colocação de sistema de derivação ventrículo-peritoneal), doença cardíaca congénita e síndromes de imunodeficiência. Em dois doentes foram identificadas lesões múltiplas. Foi realizado tratamento cirúrgico em nove doentes e em três o tratamento foi exclusivamente antibioterapia. Foi identificado agente etiológico em sete casos, sendo o mais frequente a bactéria do género *Streptococcus*. As complicações associadas mais frequentes foram epilepsia, trombose dos seios venosos e isquémia cerebral.

Conclusões: As infeções intracranianas são potencialmente graves e devem ser precocemente diagnosticadas e tratadas. A identificação de fatores de risco é crucial na prevenção e deteção precoce nestes doentes.

Palavras-chave: infeções intracranianas, abscesso intracerebral, empiema subdural

TRAUMA

CO-TRAUMA-01 HEMATOMAS SUB-DURAI CRÓNICOS OPERADOS - TRÊS ANOS DE CIRURGIAS NO HOSPITAL DE SANTA MARIA

Pedro Duarte Batista¹, Nuno Cubas Farinha¹, Wilson Teixeira¹, Maria Manuel Santos¹
1-Serviço de Neurocirurgia - Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte

Objectivos: Pretende-se caracterizar a população adulta que recorre ao Serviço de Urgência do Hospital de Santa Maria com hematomas sub-durais crónicos com indicação cirúrgica e definir os factores determinantes de prognóstico funcional do doente e de recidiva do hematoma.

Métodos: Estudo retrospectivo dos adultos operados a he-

matomas sub-durais crónicos por trepanação entre 1/1/2014 e 9/12/2016 no Hospital de Santa Maria.

Resultados: Foram incluídos 169 casos para análise. A idade média dos doentes foi de 76 anos, com predomínio do sexo masculino (62,1%). 78% dos doentes apresentavam um GCS à entrada ≥ 14 e 63% apresentava um défice neurológico focal. Cerca de 1/3 estava antiagregado e/ou anticoagulado. Metade dos doentes foram operados nas primeiras 6h após a admissão. Em aproximadamente 80% das cirurgias, foi deixado um dreno subdural após a evacuação do hematoma. Após a cirurgia, aproximadamente 80% dos doentes apresentava GOS >3 , sendo que este subgrupo era significativamente mais jovem que o grupo de doentes com GOS ≤ 3 (75,19 vs. 81,33; $p < 0,05$). A taxa de reoperação por recidiva de hematoma foi 10%. A taxa de mortalidade pós-operatória foi 3%. A medicação com antiagregantes plaquetários ou anticoagulantes, a não colocação de um dreno sub-dural e o número de horas decorridas entre a entrada na urgência e a a a cirurgia não influenciaram o prognóstico do doente nem a taxa de re-operações por recidiva.

Conclusões: A idade foi o único factor determinante de prognóstico numa série onde 80% dos doentes apresentaram um bom outcome pós-operatório e uma taxa de recidiva de 10%.

Palavras-chave: Hematoma Subdural Crónico, Neurotrauma, Trepanação, Drenagem cirúrgica, antiagregação, anticoagulação, dreno subdural, Hospital de Santa Maria

CO-TRAUMA-02 RISK FACTORS FOR RECURRENCE OF CHRONIC SUBDURAL HEMATOMA: A SERIES OF 257 SURGICALLY TREATED PATIENTS

Frederico Bonito¹, Alexandra Santos¹, José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz

Objectives: In spite of the current different therapeutic approaches for the treatment of chronic subdural hematoma (CSDH), post-operative recurrence remains a frequent complication. The aim of this study is to identify risk factors for recurrence of CSDH.

Methods: We conducted a retrospective case-control study with a series of consecutive surgically treated cases of CSDH. The following variables were analyzed as potential risk factors for recurrence of CSDH: gender, age, location of CSDH, treatment with antiaggregants or anticoagulants, thrombocytopenia and use of postoperative drain.

Results: From a total of 257 patients analyzed, 40 (15.6%) presented with recurrent CSDH. We observed a higher recurrence rate in younger patients ($p < 0.05$) and a tendency towards recurrence in patients treated with anticoagulants prior to the surgery and in those who did not receive a subdural post-operative drain ($p < 0.2$). The other variables were not associated with higher risk of recurrence. Patients with recurrence presented higher morbidity ($p < 0.05$).

Conclusions: In this series, recurrence of CSDH was associated with increased post-operative morbidity, and younger age was a risk factor for recurrence. Usual medication with anticoagulants and the absence of subdural post-operative drain may represent other risk factors.

Palavras-chave: Hematoma subdural crónico; recidiva; idade; antiagregantes; dreno

VASCULAR

**CO-VASC-01 CRANIECTOMIAS
DESCOMPRESSIVAS POR ACIDENTE
VASCULAR CEREBRAL MA LIGNO DA
CIRCULAÇÃO ANTERIOR - AVALIAÇÃO
DE PROGNÓSTICO INTRA-HOSPITALAR**

Pedro Branco¹, Gonçalo Januário¹, Ana Nunes¹, Lino Fonseca¹, Dalila Forte¹, Ricardo Nogueira¹, Luis Cardoso¹, Alberto Fior¹, Carlos Vara Luiz¹
1-H. S. José

Objetivo: Analisar o prognóstico intra-hospitalar dos doentes submetidos a craniectomia descompressiva (CD) por acidente vascular cerebral (AVC) maligno de território da circulação anterior.

Métodos: Análise retrospectiva de doentes consecutivos submetidos a CD por AVC maligno da circulação anterior, durante 5 anos, num centro terciário. Foram recolhidos dados demográficos, imagiológicos e cirúrgicos; avaliados resultados neurológicos e determinados fatores associados a mortalidade intra-hospitalar.

Resultados: 41 doentes, idade média 57,46±12,1anos, 56,1% homens e 53,6% com AVC no hemisfério direito. 32% dos sobreviventes apresentaram rankin £3. Na população total, a mortalidade intra-hospitalar foi 46,3%, apresentando estes doentes idade significativamente superior (62,7±10,8 vs 53,4±11,8; p=013). Desvio da linha média(DLM) pré-operatório >10mm foi preditor de mortalidade (OR 4,2; p=0,038). A presença de anisocoria associou-se a uma mortalidade de 66,7% vs 33,3% (p=0,058) na sua ausência. Os doentes sem DLM pós-operatória apresentaram 33,3% de mortalidade vs 54,5% nos doentes com DLM (p=0,093).

Os doentes com <65anos e AVC isolado da artéria cerebral média (ACM) (n=22) apresentaram mortalidade de 31,8% vs 57,8% nos doentes que não cumpriam pelo menos um destes critérios.

No subgrupo de doentes >65anos a mortalidade foi 77,8%, apresentando os sobreviventes AVC isolado da ACM.

No subgrupo de doentes com >1 território isquémico e <65 anos a mortalidade foi 40,0% (vs 100% se >65 anos); apenas 1 apresentou rankin £3.

Conclusão: A idade e o desvio da linha media associaram-se a mortalidade intra-hospitalar. Doentes >65 anos e/ou >1 território isquémico apresentam pior prognóstico. Nos doentes <65 anos a presença isquemia em >1 território associou-se a maior compromisso neurológico.

Palavras-chave: Craniectomia Descompressiva, AVC Maligno

**CO-VASC-02 O PAPEL DO UIATS
(UNRUPTURED INTRACRANIAL
ANEURYSM TREATMENT SCORE)
NA DECISÃO TERAPÉUTICA DOS
ANEURISMAS INTRACEREBRAIS NÃO
ROTOS**

Osvaldo Sousa², António Campos¹, Pedro Alberto Silva², Patrícia Polónia², António Vilarinho², Rui Vaz²
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia;
2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João

Introdução: A orientação ótima dos aneurismas não rotos é ainda hoje extensamente debatida, dada a dificuldade em estabelecer qual o peso das características dos doentes, dos aneurismas e do tratamento na decisão. O estudo UIATS culminou numa ferramenta de orientação nos aneurismas não rotos. O objetivo foi testar a aplicabilidade do UIATS nesse processo de decisão.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva dos doentes do Centro Hospitalar de São João diagnosticados com aneurismas não rotos no período entre 2009 e 2015, aos quais foi aplicada a ferramenta do UIATS, independentemente do tipo de orientação terapêutica adotada (tratamento ou atitude conservadora).

Resultados: Dos doentes tratados, 62,5% doentes apresentavam uma diferença >= 3 no UIATS favorável a tratamento, 28,13% dos doentes apresentavam diferença < 3 e 9,38% dos doentes apresentavam diferença >= 3 a favor de atitude conservadora.

Nos doentes em que adotou atitude conservadora, 46,34% apresentavam uma diferença >= 3 a favor de atitude conservadora, 46,34% diferença < 3 e 7,32% diferença => 3 a favor de tratamento.

Conclusão: Há uma percentagem significativa de doentes em que o UIATS favorece a orientação efetuada. Contudo, existe, no grupo tratado (28,13%) e no orientado de forma conservadora (46,34%), uma percentagem elevada de doentes que apresentam um “score” diferencial inferior a 3, no qual o UIATS, só por si, é insuficiente para direcionar a opção terapêutica. Embora útil na decisão da melhor opção de tratamento, numa percentagem considerável de doentes obriga a serem considerados outros fatores adicionais na orientação.

Palavras-chave: Aneurismas não rotos; UIATS

**CO-VASC-03 VALUE OF DIGITAL
SUBTRACTION ANGIOGRAPHY IN
ANEURYSM DETECTION AFTER
NEGATIVE COMPUTED TOMOGRAPHY
ANGIOGRAPHY FOR SPONTANEOUS
SUBARACHNOID HEMORRHAGE.**

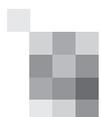
João Santiago¹, Mariana Baptista¹, Jorge Gonçalves¹, Armando Lopes¹, Marcos Barbosa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Spontaneous subarachnoid hemorrhage (SAH) is frequently associated to rupture of an intracranial vascular malformation (ICVM). Early diagnosis and treatment may prevent rebleeding or other complications, considering the high morbidity and mortality rates associated with aneurysmal hemorrhage.

A computed tomography angiography (CTA) is frequently used as first line diagnostic tool, and digital subtraction angiography (DSA) is a diagnostic tool frequently used to further exclude the presence of intracranial aneurysm.

Objectives: In the present study, the authors compare the efficacy of DSA versus CTA in the detection of intracranial aneurysm in the context of spontaneous SAH.

Methods: We present a review of 50 patients with spontaneous SAH with initial (first 24h) negative CTA for ICVM, on which DSA was subsequently performed (between 2010 and 2016). In 3 (6%) patients DSA revealed the presence of an aneurysm. In one of those cases, the patient was submitted to surgery but no aneurysm was visible. In another two cases



(4%), a second CTA several days after SAH revealed an PICA aneurysm, not visible in either initial CTA or DSA.

Conclusion: The current gold standard for the detection of intracerebral aneurysms is IADSA. However, this technique is invasive, time consuming, demanding of technical skill, and relatively expensive.

As a result of recent innovations in CT scanner and workstation technology, 3D computed tomographic angiography has become a useful, noninvasive imaging technique for evaluating cerebrovascular disease. CTA is currently showing a high sensitivity and specificity and may replace IADSA for the detection of aneurysms, even small ones.

Palavras-chave: aneurisma, angiografia, hemorragia subaracnoideia

CO-VASC-04 CARATERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE CIRÚRGICA DE ANEURISMAS ROTOS COM DIMENSÕES INFERIORES A 5MM

Luís Rocha¹, Carolina Noronha¹, Vasco Sá Pinto¹, João Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António

Objetivos: Rever a prevalência e características dos aneurismas rotos inferiores a 5mm operados no Centro Hospitalar do Porto.

Método: Revisão retrospectiva de 117 casos de aneurismas rotos operados entre 2009-2011, com documentação de variáveis demográficas, clínicas e imagiológicas – incluindo tamanho, relação saco-colo e localização.

Resultados: Nesta série, foram identificados 41 aneurismas com dimensões inferiores a 5mm, com uma prevalência de 45.5% entre aneurismas rotos.

A idade média apresentada foi de 54 anos (min. 19 e máx. 83); 27 doentes eram do sexo feminino e 14 do sexo masculino. Destes aneurismas, 14 aparecem em contexto de aneurismas múltiplos. Não houve relação com fatores de risco, como HTA, tabagismo ou história familiar de aneurismas.

A sua distribuição por localização foi de 36% na artéria comunicante anterior, 17% na artéria cerebral média e 7.3% na artéria cerebral anterior. Comparativamente à restante população, houve maior tendência para a sua localização na artéria cerebral anterior (p=0.048).

Tendo em conta as características do aneurisma, estes mostraram ter relação saco-colo igual ou inferior a 1 (p<0.001) e localização na parede da artéria parental (p=0.008).

Conclusão: O crescimento aneurismático é tido como um processo irregular, descontínuo, em que períodos de instabilidade temporária da parede condicionam o fenómeno de rutura ou aumento de volume.

Esta série mostra uma prevalência significativa de aneurismas rotos com tamanhos inferiores a 5mm, realçando a importância de se realizarem estudos prospetivos que permitam inferir o risco de rotura neste subgrupo de aneurismas.

CO-VASC-05 CIRURGIA DE ANEURISMAS CEREBRAIS EM CENTRO DE BAIXO VOLUME

Ricardo Pestana¹, Pedro Lima¹, Cícero Silveira¹, Gil Ferreira¹
1-Hospital Central do Funchal

Objectivo: análise retrospectiva de uma série consecutiva

de aneurismas operados entre Maio de 2009 e Dezembro de 2016, com particular interesse na evolução no tratamento, desde o início destas cirurgias na Região Autónoma da Madeira (RAM) até à actualidade.

População: 81 doentes, com 93 aneurismas.

Resultados: durante o período do estudo foram diagnosticados 93 aneurismas em 81 doentes. Destes, 65 doentes foram operados na RAM, num total de 74 aneurismas tratados cirurgicamente. Dos restantes 19 aneurismas, 4 foram operados e 7 embolizados em hospitais do SNS e 8 não foram tratados. Operamos uma média de 10 aneurismas/ano. Em 8 dos 65 doentes (12,3%) identificaram-se aneurismas múltiplos. A média de idades foi de 55 anos (27 a 79 anos). Nesta série os aneurismas distribuíram-se pelas seguintes localizações: ACM - 29 (39,2%), AComA - 20 (27,0%), AComP - 13 (17,6%), ACI - 5 (6,8%), ACA - 2 (2,7%), ACarOft - 2 (2,7%), ACP - 2 (2,7%) e ACo-roideiaA - (1,3%). Analisamos factores de prognóstico para o subgrupo de doentes operados na RAM, incluindo o sexo, idade, clínica, WFNS, Fisher, precocidade do tratamento e sua evolução temporal e complicações. Obtivemos bom resultado (GOS 4 e 5) em cerca de 82,4% dos casos, morbidade moderada a severa de 9,5% e mortalidade de 8,1%.

Conclusões: embora o número de doentes operados anualmente nesta série esteja significativamente abaixo das recomendações internacionais, as condicionantes geográficas, gravidade da patologia e urgência no tratamento, obrigam a que estes doentes sejam preferencialmente tratados na RAM e os resultados obtidos demonstram que é possível fazê-lo com resultados aceitáveis.

Palavras-chave: aneurismas, cirurgia

CO-VASC-06 EFEITO DA INTERRUPTÃO CIRCULATÓRIA (E DA SUA CESSAÇÃO) NA PRESSÃO TECIDULAR DE OXIGÉNIO TEMPORAL EM CIRURGIAS DE ANEURISMA DA BIFURCAÇÃO DA ARTÉRIA CEREBRAL MÉDIA: UMA ANÁLISE DE CURVAS

Pedro Alberto Silva¹, António Vilarinho¹, António Cerejo¹, Celeste Dias², Rui Vaz¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Objetivos: A interrupção do fluxo arterial pela aplicação de clip, de forma temporária, é uma técnica comum em Neurocirurgia. Reservada para situações de necessidade de modo a evitar os efeitos adversos da sua utilização, os processos que desencadeia continuam incompletamente compreendidos dada a variabilidade individual no que concerne à anatomia local, rede colateral disponível, número de períodos de oclusão e tempos de oclusão parcial/total.

Métodos: Em doentes submetidos a cirurgia para aneurisma da artéria cerebral média com utilização de clipagem temporária, foram monitorizadas em tempo real a temperatura e a pressão de oxigénio tecidulares temporais. Os registos contínuos das mesmas foram obtidos com a aplicação ICM+ (University of Cambridge), sendo depois processados para estudar intervalos de 5 segundos, durante os períodos de interrupção circulatória e entre os mesmos. Foram obtidas variáveis como os valores basais, declives máximos, valores mínimos e máxi-

mos, tempos de clipagem (singulares e cumulativos). Foram comparadas as curvas individualmente e entre pacientes.

Resultados: Foram estudados 15 doentes, 9 dos quais após hemorragia subaracnoideia. O número de clipagens admitido foi de 71, variando no total entre 1 e 12 durante um procedimento. 54 das interrupções (76,1%) produziram uma variação significativa da pressão tecidual de oxigénio, verificando-se uma distribuição individual bimodal evidente neste aspecto.

Conclusão: A análise das repercussões da interrupção circulatória temporária sobre o lobo temporal permite identificar um padrão individual de resposta, com aspectos que se reproduzem estritamente em clipagens múltiplas no mesmo paciente, mas também factores comuns à população, incluindo a influência do posicionamento do clip.

Palavras-chave: Aneurisma; Clipagem Temporária; Pressão Tecidual de Oxigénio; Isquemia.

CO-VASC-07 VARIABILIDADE INTER-INDIVIDUAL SOBRE PRÁTICAS EM INTERRUPTÃO CIRCULATÓRIA TEMPORÁRIA NA CIRURGIA DE ANEURISMAS INTRA-CRANIANOS: UM QUESTIONÁRIO PARA CIRURGIÕES

Ana Sofia Tomás¹, Pedro Alberto Silva², António Vilarinho², António Cerejo², Rui Vaz²

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Objetivos: A prática da interrupção circulatória temporária na cirurgia de aneurismas intra-cranianos continua a ser tópicos de discussão. Apesar dos avanços em monitorização intraoperatória, nenhum dos métodos disponíveis conseguiu ainda apagar, de forma definitiva, os riscos inerentes a esta técnica. Neste contexto, o presente trabalho pretende estudar as divergências, de opinião e de prática, de um grupo de neurocirurgiões da mesma nacionalidade.

Métodos: Um inquérito on-line foi submetido a neurocirurgiões portugueses com vista a obter dados incluindo, entre outros, o perfil do cirurgião (idade e experiência na área), circunstâncias em que aplicam clips temporários, práticas de controlo intraoperatório do tempo de clipagem e tempos de interrupção circulatória considerados seguros.

Resultados: 29 cirurgiões responderam ao inquérito. Se alguns aspetos avaliados mostram uma elevada concordância (na utilização da interrupção circulatória temporária, no reconhecimento da existência de uma variabilidade inter-individual na resposta à oclusão e nos fatores subjacentes à mesma), noutros verifica-se clara discordância, nomeadamente nos tempos de oclusão considerados seguros (variação entre 2 e 30 minutos para uma mesma topografia e contrastando de forma assimétrica entre topografias).

Conclusão/Discussão: Em Portugal, verifica-se uma variabilidade importante na prática individual da interrupção circulatória temporária por neurocirurgiões vasculares. Se esta reflete, de forma válida, experiências e contextos de formação diversos, sublinha também que falta compreender melhor os seus efeitos, para proteção do doente.

Palavras-chave: Aneurisma, Clipagem Temporária, Monitorização Intraoperatória

CO-VASC-08 "HSA ANEURISMÁTICA - TEMPO ATÉ TRATAMENTO, DERIVAÇÃO DE LÍQUOR E VASOSPASMO"

Diogo Belo¹, José Pedro Lavrador¹, Nuno Cubas Farinha¹, Domingos Coiteiro¹, Nuno Simas¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital Santa Maria

Introdução: O tempo até ao tratamento é um fator importante no tratamento da hemorragia subaracnoideia (HSA), estando potencialmente relacionado com as suas complicações, nomeadamente a hidrocefalia e o vasospasmo. Neste estudo pretende-se avaliar as relações entre o tempo de tratamento, a hidrocefalia e o vasospasmo.

Material e Métodos: Estudo de cohort retrospectivo dos doentes admitidos no Hospital Santa Maria por HSA aneurismática em 2016 após instituição da Urgência Metropolitana Neurovascular. Foram analisadas variáveis demográficas, tempo até ao tratamento (Time to Treat - TTT), tratamento realizado, presença de vasospasmo (e caracterização) e necessidade de derivação de líquido. Foi realizado um estudo estatístico recorrendo a uma análise univariável e multivariável.

Resultados: Foram incluídos 45 doentes, dos quais 27 foram submetidos a terapêutica cirúrgica e 9 a terapêutica endovascular. O TTT médio foi de 43.3h, com uma média de 46.3h para o subgrupo cirúrgico e 26,5h para o endovascular. 19 doentes necessitaram de um procedimento de derivação de LCR e 22 doentes sofreram vasospasmo. As velocidades iniciais apresentaram relação direta com a velocidade máxima ($p < 0.001$) e inversa com o primeiro dia de vasospasmo ($p = 0.045$). Verificou-se ainda que o TTT se relaciona de forma directamente proporcional com a velocidade no primeiro dia de vasospasmo no subgrupo de tratamento endovascular ($p=0.049$).

Conclusões: O presente estudo revelou que o TTT não parece influenciar a necessidade de derivação de LCR ou o desenvolvimento e pico de vasospasmo, sendo possível a sua associação com a velocidade inicial, medida no subgrupo de tratamento endovascular.

Palavras-chave: HSA, Aneurisma, Vasospasmo, LCR, Endovascular, Cirurgia, Time to Treat, Tempo, Prevenção Neurovascular, Hidrocefalia, TTT

CO-VASC-09 FATORES PREDITORES DE HIDROCEFALIA TARDIA E NECESSIDADE DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL NAS HEMORRAGIAS SUBARACNOIDEIAS ESPONTÂNEAS ANEURISMÁTICAS

João Monteiro Silva¹, Célia Pinheiro¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Definir os fatores preditores de hidrocefalia tardia e necessidade de derivação ventrículo peritoneal (DVP) na coorte de doentes com hemorragia subaracnoideia (HSA) espontânea de etiologia aneurismática operados no Centro Hospitalar do Porto (CHP) nos anos 2009-2010.

Método: Revisão dos processos clínicos dos doentes. Colheita dos dados clínicos dos doentes referentes ao sexo, idade, localização do aneurisma, Glasgow coma score (GCS), Hunt&Hess (H&H) e Fisher à admissão, abertura da lâmina terminalis, colocação de derivação ventricular externa (DVE)

e, finalmente, colocação de uma DVP. A análise estatística foi feita com recurso ao software SPSS, Versão 23.

Resultados: Neste período foram operados 130 doentes a HSA espontâneas de etiologia aneurismática sendo que 16 (12,3%) desenvolveram hidrocefalia tardia. Verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre a idade mais avançada e a necessidade de DVP ($p=0,036$). Quanto ao sexo e à localização do aneurisma não se encontrou associação relativamente à necessidade de DVP. Verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre um menor GCS ($p=0,001$) e maior H&H ($p=0,001$) à admissão e a necessidade de DVP. Verificou-se uma associação estatisticamente significativa ($p=0,019$) entre a escala de Fisher e a necessidade de DVP. Os doentes com hidrocefalia aguda e necessidade de DVE desenvolveram mais frequentemente hidrocefalia tardia ($p=0,001$). A abertura da lâmina terminalis não teve impacto no desenvolvimento de hidrocefalia tardia ($p=0,44$).

Conclusão: Idade mais avançada, pior condição clínica à admissão, escala de Fisher e hidrocefalia aguda com necessidade de DVE foram fatores preditores de hidrocefalia tardia e necessidade de DVP na nossa coorte de doentes.

Palavras-chave: Hemorragia subaracnoideia, Hidrocefalia tardia, Derivação ventrículo-peritoneal, Escala de Fisher, Escala de Hunt&Hess, Hidrocefalia aguda, Lâmina terminalis

CO-VASC-10 CARATERIZAÇÃO DO RISCO DE HEMORRAGIA EM MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS (MAV) INTRACRANIANAS.

Luís Rocha¹, Carolina Noronha¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹
1-Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António

Objetivos: Avaliar as características clínicas e imagiológicas de uma população de doentes com MAV, definindo fatores preditores do risco de hemorragia e ressangramento. Determinação do impacto das diferentes modalidades de tratamento.

Métodos: Revisão retrospectiva dos casos de MAV intracranianas seguidos no Centro Hospitalar do Porto, no período compreendido entre Janeiro de 2010 e Dezembro de 2016. População constituída por 81 doentes, num total de 84 MAV.

Resultados: A apresentação hemorrágica é predominante em MAV periventriculares, fossa posterior e na presença de aneurismas de fluxo. Maior tendência em MAV com drenagem profunda e ectasia venosa.

Na análise multivariada, a localização periventricular ($p=0,049$), fossa posterior (0,04), a presença de ectasia venosa ($p=0,047$) e aneurisma de fluxo ($p=0,03$) estão associados a maior risco de hemorragia.

O ressangramento relaciona-se com o subgrupo Spetzler-Martin 4 ($p=0,013$) e 5 ($p=0,003$), tamanho superior a 6cm ($p=0,001$) e à manifestação inicial por hemorragia ($p=0,049$). Não houve correlação de risco com a presença de aneurismas ou localização na fossa posterior. A análise multivariada identifica como fatores preditores a apresentação hemorrágica ($p=0,049$) e o tamanho superior a 6cm ($p=0,011$).

Relativamente ao tratamento, o risco de ressangramento é maior em tratamento conservador ($n=17$), sendo a cirurgia ($n=22$) a forma de tratamento que menor risco apresenta de re-hemorragia ($p=0,039$), associada à maior taxa de exclusão total da MAV.

Conclusão: Na literatura existem resultados divergentes

quanto aos fatores implicados no risco de hemorragia e ressangramento em MAV. Este estudo identifica fatores preditores numa série de doentes, incluindo características da angio-arquitetura e localização.

CO-VASC-11 RADIOCIRURGIA GAMMA KNIFE NO TRATAMENTO DE MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CEREBRAIS PEDIÁTRICAS. EXPERIÊNCIA DO CENTRO GAMMA KNIFE

Maria Begoña Cattoni³, J. Silva², J.M.Brás¹, M.Mota³, P. Carvoeiras³, S.Ikbal³, Gabriel Branco⁴

1-Serviço Neurocirurgia, 2-Serviço Radioterapia, 3- Física Radiações, Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo; 4-Cuf Infante Santo

Objetivo: Analisar outcomes (obliteração, re-hemorragia, défices agravados) após tratamento com Gamma Knife (GK) nas MAVs pediátricas, com/sem hemorragia prévia.

Rever a literatura específica, tendo em conta a exclusão da população pediátrica do estudo prospetivo que compara atitude interventiva e conservadora nas MAVs não rotas.

Métodos: Estudo retrospectivo em doentes ≤ 18 a. idade e GK por MAV, diagnosticadas por hemorragia ou não, com mais 24m. evolução. Entre 2007-2016, foram tratados 183 doentes com diagnóstico de MAV (22 pediátricas). 19 MAVs pediátricas, tinham ≥ 24 m evolução.

15 apresentaram-se com hemorragia, 10 tinham défices neurológicos pré-GK, 4 com epilepsia, 2 com fenómeno de roubo, 2 embolizadas e 1 com radiocirurgia prévia.

O volume nidal médio 2.5cc (0.12-17.3cc). A dose margem média foi 17Gy(14-20 Gy). Todas classificadas Spetzler-Martin III ou mais. 11 MAVs estavam localizadas em g.basais, tálamo ou tronco cerebral.

O AVMScore médio foi de 0.9(0.24-1.93) (≤ 1 prevê excelente outcome)

Resultados: Perdidos 2 seguimentos. Obliteração 70%, documentada por RM em 12 e confirmada por angiografia em 2. Nenhuma re-hemorragia pós-GK. Agravamento clínico pela radiação em 3 doentes, com exacerbação transitória da epilepsia (edema) e agravamento da hemiparesia em 2 (1 definitivo).

Conclusões: A GK é uma opção terapêutica de eficácia gradual e segura em crianças com MAVs de alto risco cirúrgico. Nesta população é imperativo tratar pelo elevado risco cumulativo de hemorragia ao longo da vida.

Os fatores relacionados com encerramento são: menor volume do nidus e maior dose terapêutica aplicada. O melhor outcome verificou-se em MAVs pequenas em localização crítica, tratadas com 18-20Gy.

CO-VASC-12 AVC ISQUÉMICO MALIGNO: RESULTADOS APÓS CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA.

Gonçalo Teodoro Fernandes de Freitas¹, Pedro Pais¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta

Introdução: A doença cerebrovascular, nomeadamente o acidente vascular cerebral isquémico, representa uma das principais causas de morte e de incapacidade funcional a

nível mundial. O AVC isquémico maligno, sobretudo no território da artéria cerebral média, apresenta uma incidência de 10% e uma taxa de mortalidade de até 80% com o melhor tratamento médico disponível.

Objectivo: Caracterizar os doentes submetidos a craniectomia descompressiva por AVC isquémico maligno, avaliando os resultados funcionais e taxa de mortalidade do Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta entre 2010 e 2016.

Material e métodos: Foram analisados retrospectivamente 20 doentes, operados. O resultado funcional foi avaliado com base na Escala de Rankin Modificada, tendo sido considerado bom quando igual ou inferior a 3 e mau se superior ou igual a 4. O follow-up mínimo foi de 2 meses.

Resultados e discussão: da população estudada 55% pertenciam ao sexo masculino, tinham idades compreendidas entre 31 e 75 anos e todos apresentavam factores de risco cardiovasculares. Foram avaliados os resultados atendendo ao 'timing' da cirurgia, factores inerentes ao doente e alterações na TAC (território vascular e desvio da linha média). Todos os doentes foram operados segundo critérios de agravamento clínico e/ou imagiológico, 65% nas primeiras 48 horas após início dos sintomas. Relativamente ao resultado funcional, em apenas 4 doentes foi considerado bom. A taxa de mortalidade foi de 40%.

Conclusão: É fundamental tentar definir factores de prognóstico que permitam de alguma forma delinear subgrupos de doentes nos quais seja possível prever um benefício real com a cirurgia.

Palavras-chave: neurocirurgia

CO-VASC-13 CLINOIDECTOMIA ANTERIOR POR VIA INTRADURAL - TÉCNICA PARA A ABORDAGEM DOS ANEURISMAS PARACLINOIDEUS (VÍDEO CIRÚRGICO)

João Monteiro Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Descrição da técnica para uma clinoidectomia anterior por via intradural para maximizar a exposição dos aneurismas paraclinoideus (com vídeo cirúrgico); revisão de outras alternativas técnicas para a realização de uma clinoidectomia anterior.

Método: Revisão dos registos clínicos constantes do processo clínico do doente em apreço. Registo videográfico intra-operatório. Revisão da literatura publicada acerca das técnicas cirúrgicas para realização de uma clinoidectomia anterior.

Resultados: Tratava-se de um doente de 52 anos, sexo masculino, que se apresentou no serviço de urgência com uma hemorragia subaracnoideia espontânea Hunt&Hess 3, Fisher 3 secundária à rutura de um aneurisma do segmento clinoideu da artéria carótida interna direita. Foi submetido, dentro das primeiras 24h pós-ictus clínico, a uma craniotomia pterional direita e clipagem do aneurisma. Para o efeito foi realizada uma clinoidectomia anterior por via intradural para exposição do colo proximal do aneurisma bem como para melhor exposição do colo distal, segmento oftálmico da artéria carótida interna e seus principais ramos arteriais e perfurantes. As outras opções técnicas para realização desta técnica passam pela clinoidectomia (drill ou no-drill) anterior seletiva por via extradural.

Conclusão: O aneurisma referido foi completamente excluído e o doente teve alta ao 15º dia após a sua admissão não tendo desenvolvido qualquer complicação direta da hemorragia subaracnoideia (vasospasmo, hidrocefalia, etc..) ou indireta (p.e. infeções). A clinoidectomia anterior é uma técnica cirúrgica muito útil na exposição adequada deste grupo de aneurismas que permite o seu tratamento de forma eficaz e duradoura.

Palavras-chave: Aneurismas, Artéria carótida interna, Craniotomia pterional, Clinoidectomia anterior, Hemorragia subaracnoideia

CO-VASC-14 ANEURISMAS ASSOCIADOS A MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS INTRACRANIANAS

Carolina Noronha¹, Luís Rocha¹, Elsa Silva¹, Mário Gomes¹, Valdemar Martins¹, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

Objetivos: Avaliar características clínicas e imagiológicas associadas à presença de aneurismas nas MAV, assim como o seu impacto no prognóstico. Caracterização de acordo com o tipo de aneurisma e definição do papel das diferentes modalidades de tratamento.

Métodos: Análise retrospectiva de uma série de doentes avaliados no Centro Hospitalar do Porto com o diagnóstico de MAV entre 2010 e 2016, de acordo com características clínicas, imagiológicas e orientação. Identificados 36 casos com aneurismas associados.

Resultados: Dos 36 casos identificados, 24 eram aneurismas pré-nidais, 10 eram intra-nidais e 2 casos incluíam aneurismas intra e pré-nidais.

A presença de aneurismas associados a MAV correlacionou-se com apresentação clínica por hemorragia (p=0.040). Estes encontravam-se mais frequentemente em MAV da fossa posterior (p=0.020), existindo tendência para a sua existência nas maiores (>6cm, p=0.0541) e com via de drenagem única (p=0.058).

Os aneurismas pré-nidais localizavam-se mais frequentemente na fossa posterior (p=0.014), enquanto os intra-nidais eram peri-ventriculares. A presença de ectasias venosas correlacionou-se com a presença de aneurismas, mais frequentemente os intra-nidais (90.5% vs 62% dos pré-nidais).

O tratamento das MAV da fossa posterior com aneurismas associados foi feito precocemente na maioria dos casos (inferior 5 dias), o que poderá explicar a ausência de relação com re-hemorragia.

Conclusão: A fisiopatologia subjacente ao aparecimento de aneurismas associados a MAV permanece por esclarecer. Os nossos resultados vão de encontro ao descrito na literatura, destacando-se apenas dicotomia na presença de ectasia venosa de acordo com o tipo de aneurisma.

Palavras-chave: Aneurismas, MAV

OUTROS

CO-OUTROS-01 THE GROWTH OF NEUROSURGERY IN EAST AFRICA: CHALLENGES

Maria M. Santos¹, Mahmood Qureshi², Jose Piquer³, Roger Hartl⁴
 1-Hospital de Santa Maria, Serviço de Neurocirurgia; 2-Aga Khan Hospital, Department of Neurosurgery, Nairobi, Kenya; 3-Hospital Universitario de la Ribera, Department of Neurosurgery, Valencia, Spain; 4-Weill Cornell Medical College, Department of Neurological Surgery, NY, USA

While the burden of surgical disease in low and middle income countries (LMICs) has been growing as fast as their industrial development, and despite that surgery has been shown to be cost effective, global health policies have historically prioritized communicable diseases. About 6 million people die each year as a result of trauma, accounting for 10% of the world's deaths — 32% more than the number of deaths from malaria, tuberculosis and HIV/AIDS combined. Furthermore, according to the 2010 report of the global burden of disease (GBD) study, 89% of these deaths occur in low and middle income (LMIC) countries.

The purpose of this work is to portray the specific challenges of developing neurosurgical systems in sub-Saharan Africa (SSA), using Tanzania as a paradigm. We have grouped these challenges into 5 categories: (1) the burden of surgical disease and the workforce crisis; (2) the global health view of surgery as “the neglected stepchild”; (3) the need for recognizing the surgical system as an interdependent network and the importance of organizational and equipment deficits; (4) the lack of education of the community, the failure of the primary care systems and the net result of overwhelming of the tertiary care systems; (5) the recognition of personal and professional burnout, as well as “brain drain” of promising human resources from LMICs in Eastern Africa and similar regions across the world.

The first author who has spent 1 year in sub-Saharan Africa working as pediatric neurosurgeon performs the analysis of the problem.

Palavras-chave: brain drain; burden of disease; East Africa; global neurosurgery; workforce crisis.

CO-OUTROS-02 IMPRESSÃO TRIDIMENSIONAL DE MOLDES PARA CRANIOPLASTIA

Joana Monteiro¹, Carla Sousa¹, Catarina Viegas¹, Andreia Amorim¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹
 1-Hospital Garcia de Orta, Serviço de Neurocirurgia

Objectivos: A impressão tridimensional através da reconstrução de exames de neuroimagem permite recriar modelos anatómicos reais e precisos. Estes são úteis para o planeamento operatório e servem como molde para reconstruções crânio-faciais, permitindo encurtar o tempo operatório, com resultados estéticos mais favoráveis. A acessibilidade desta técnica ao público, através da comercialização de impressoras de custo reduzido poderá revolucionar as suas aplicações. Este trabalho tem como objectivo descrever a nossa breve experiência com a utilização de moldes crânio-faciais criados com a impressora 3D Prusa i3 a partir da reconstrução de imagens de TC-CE.

Método: Descrevemos o caso de uma doente operada a um meningioma pterional intra e extracraniano, um doente operado a um tumor epidermóide frontal e um doente com uma craniectomia fronto-temporo-parietal por traumatismo craniano grave. Nos três casos, no pré-operatório procedeu-se à impressão tridimensional da região craniana contra-lateral ao defeito, invertida em espelho, a partir da reconstrução das imagens da TC-CE. As peças impressas serviram como molde para a construção de uma prótese de cranioplastia com rede de titânio, no primeiro caso, e metilmetacrilato, nos restantes.

Resultados: A construção dos moldes durante as cirurgias demorou cerca de 10 minutos e não teve qualquer complicação associada. Os resultados estéticos foram favoráveis em todos os casos.

Conclusão: A impressão amadora de modelos anatómicos reais parece ser um método rápido e satisfatório, menos dispendioso do que as alternativas disponíveis no mercado, podendo ser útil em casos seleccionados.

Posters - SPNC

PNC01 SARCOMA DE EWING/PPNET INTRACRANIANO NO IDOSO

Joana Rato¹, Olinda Rebelo¹, Sofia Tavares¹, Armando Lopes¹
 1-CHUC

Objectivo: Relato de caso clínico de Sarcoma de Ewing/pPNET (EWS/pPNET) no Idoso – entidade nosológica rara

Métodos: Levantamento de dados do processo e revisão da literatura

Resultados: Os tumores cerebrais primários do tipo EWS/pPNET no adulto são extremamente raros (revisão da literatura revelou 19 casos) e ainda mais excepcionais no idoso.

Relatamos o caso de um homem de 83 anos, que apresentou no serviço de urgência com queixas de hemihipostesia direita. Realizou TC-CE, que demonstrou a presença de lesão extra-axial no ângulo pontocerebeloso direito, com cerca de 2cm de maior diâmetro, sendo encaminhado para consulta de Neurocirurgia. Regressou um mês depois ao serviço de urgência com desequilíbrio marcado, que impedia a marcha. Repetiu TC-CE que mostrou que a lesão tinha duplicado de tamanho. Realizada RM-CE que demonstrou uma lesão sugestiva de meningioma.

O doente foi submetido a cirurgia e a remoção total da lesão foi realizada via craniotomia retrosigmoideia.

A histologia da lesão revelou um tumor com imunofenótipo favorecendo EWS / pPNET.

Conclusão: Estes são tumores muito raros, aparecendo principalmente na idade pediátrica e, portanto, os fatores de diagnóstico e prognóstico são desconhecidos nestes casos. Na mais recente revisão, propuseram-se alguns fatores prognósticos possíveis, alguns dos quais são aplicáveis ao sarcoma de Ewing num sentido mais lato.

Não há dados suficientes sobre o tema para tirar uma conclusão que não seja tratar-se de um caso extremamente raro e de um desafio diagnóstico; é fundamental fazê-lo, garantindo que o acompanhamento e tratamentos complementares adequados.

Palavras-chave: EWS/pPNET; ângulo ponto-cerebeloso; Idoso

PNC02 PARAGANGLIOMA GANGLIOCITICO DO FILUM TERMINALE: UMA ENTIDADE EXTREMAMENTE RARA

Sofia Tavares¹, Guerreiro Costa¹, Joana Rato¹, Marcos Barbosa¹
 1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Os paragangliomas são tumores benignos, com origem em grupos celulares neuroepiteliais. A sua ocorrência no canal raquidiano é rara, habitualmente na *cauda equina*, sendo que a localização no *filum terminale* é ainda mais rara.

Apresentamos o caso de um homem com 41 anos de idade, com quadro de lombalgia crónica irradiada para os membros inferiores, com vários episódios intermitentes de agravamento, sem défices neurológicos associados. Realizou RMN da Coluna Lombo-Sagrada que identificou uma lesão expansiva de morfologia ovalada e contornos regulares, com localização intra-dural, extra-medular, ao nível de L1 com captação intensa de contraste.

Foi submetido a cirurgia, tendo sido realizada a remoção total da lesão com resolução das queixas prévias. A análise anatomo-patológica revelou tratar-se de um paraganglioma gangliocítico do *filum terminale*.

Palavras-chave: Filum terminale, Paraganglioma gangliocítico, Lombalgia Coluna

PNC03 CASE REPORT - PARAPARESIS DUE TO RAPIDLY PROGRESSING EPIDURAL LIPOMATOSIS

Joao Santiago¹, Gonçalo Guerreiro¹, Jose Alves¹, Marcos Barbosa¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Spinal epidural lipomatosis is a rare and complex disorder that can present with progressive neurological deficits. The majority of cases are associated with chronic steroid use. Other causes have been identified, such as Cushing disease, Cushing syndrome, hypothyroidism, pituitary prolactinoma and severe obesity. In a minority of cases, an idiopathic form was described.

Methods and objectives: We present the case of a 54 years old male patient who presented with complaints of unsteady gait and neurogenic claudication. In few months, the patient deteriorated and paraparesis ensued with inability to stand or walk.

Spinal MRI showed extensive dorsal and lumbar epidural lipomatosis with severe compressive effect predominantly on the lumbar segment. He had no history of steroid use or hormonal imbalance. His body mass index (BMI) was 32,6.

Results: An extensive lumbar laminectomy was performed with decompression and removal of the epidural fat. There were no surgical complications. The patient showed great improvement postoperatively, regaining the ability to walk. There were no complications associated with the procedure. He is currently on a strict exercise and dietary regime to achieve weight loss and prevent recurrence.

Conclusion: Spinal epidural fat is frequently found on Spine imaging. This case constitutes a rare presentation of rapidly evolving neurological deficits due to lumbar lipomatosis, in a moderately obese patient. Surgery greatly improves the outcome as it allows regain of neurological function. Weight loss and exercise programs are fundamental pillars to achieve a good long term outcome.

Palavras-chave: epidural lipomatosis, paraparesis

PNC04 HEMATOMA EPIDURAL ESPINAL ESPONTÂNEO

Gonçalo Januário^{1,2}, Dalila Forte¹, Amets Sagarríbay², Joaquim Monteiro²

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central-EPE.; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central-EPE

Objetivos: O hematoma epidural espinal espontâneo é uma patologia rara. A incidência estimada por Holtas et al foi de 0,1 por 100.000 pessoas.

A clínica habitual manifesta-se com dor súbita no local de instauração do hematoma progredindo para paraparesia

ou tetraparésia, dependendo do nível da lesão. A etiologia relaciona-se com coagulopatias, malformações vasculares, neoplasias, infecções, traumas vertebrais e causas idiopáticas.

Método: Os autores descrevem o caso clínico de uma doente de 87 anos, previamente autónoma. Com antecedentes pessoais de fibrilação auricular crónica, anticoagulada oralmente com Sintrom®. Recorreu ao SU no dia 24/10/2016 por lombalgia bilateral, súbita, com irradiação para os membros inferiores e parestesias acompanhantes. Sem história de traumatismo.

Evolução rápida para paraplégica e ausência de sensibilidade nos membros inferiores. A TC-Coluna Lombar revelou colecção aparentemente intracanal. Realizou RM dorsal que mostrou colecção hemática intracanal centrada a D10-D12.

Dada a gravidade do quadro realizou-se intervenção cirúrgica de urgência que se revelou fundamental para o prognóstico.

Resultados: Realizada laminectomia D9 a D12 e drenagem de hematoma epidural. Melhoria progressiva dos défices motores presentes apresentando à data da alta força muscular grau 4 no membro inferior direito, grau 3 no membro inferior esquerdo. Deambulava por curtos períodos com andarilho.

Conclusão: Relatamos um caso raro de hematoma epidural dorsal espontâneo. Como descrito previamente estas lesões são mais frequentes em doentes anticoagulados, como a doente do presente caso clínico. Para o tratamento desta patologia, a cirurgia é a primeira linha de tratamento devendo ser realizada o mais precocemente possível.

PNC05 GLÂNDULA SALIVAR ECTÓPICA E HEMATOMA DA CORDA CERVICAL NA ABORDAGEM CERVICAL ANTERIOR: APRESENTAÇÃO DE CASO CLÍNICO.

Lídia Nunes Dias¹, Conceição Canas Marques¹, Vanessa Capela², José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Cirurgia Geral do Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: A abordagem anterior da coluna cervical é um procedimento comum na nossa prática clínica. As complicações, embora descritas, são raras ou indetetadas. Alterações anatómicas, cirurgias anteriores ou presença de massas, dificultam abordagens, condicionando maior risco de complicações peri-operatórias.

Objetivo: Pretendemos realçar as possíveis dificuldades e complicações na abordagem anterior da coluna cervical.

Métodos: Relatamos um caso clínico com antecedentes de cirurgia cervical por neoplasia tiroideia, com indicação para ACDF por disco-osteofitose e compromisso mielorrádicular de C4-5 e C5-6.

Resultados: A abordagem à direita foi dificultada por massa volumosa nos planos musculares, que se excisou, verificando tratar-se de glândula salivar ectópica.

A heterotopia das glândulas salivares é mais comum na cadeia linfática cervical, embora se possa encontrar também ao longo do bordo interno do esterno-cleido-mastoideu, na glândula pituitária e até no ângulo ponto-cerebeloso, entre outros, no tubo digestivo.

Nas abordagens cervicais complicadas podem surgir alterações por trauma dos nervos laríngeo recorrente, superficial e das cadeias simpáticas, com quadros de disфония, disфония ou

Síndrome de Horner.

Neste caso, no pós-operatório, instalou-se disфония marcada, suspeitando-se de hematoma da loca, que se excluiu por TC cervical, ou lesão do nervo laríngeo recorrente. A videolaringoscopia confirmou, porém, hematoma localizado à corda vocal, por provável trauma directo na entubação oro-traqueal que foi aparentemente atraumática.

Conclusão: Glândulas salivares podem encontrar-se na região cervical baixa, assim como hiperplasias da glândula tiroideia e cartilagens laríngeas, dificultando a abordagem anterior à coluna cervical. O trauma anestésico da entubação e a insuflação incriteriosa do cuff, devem ser evitados ou minimizados.

Palavras-chave: Abordagem Cervical Anterior, ACDF, Coluna Cervical

PNC06 VERTEBROPLASTIA DE C2 NO TRATAMENTO PALIATIVO DA DOENÇA METASTÁTICA DO RÁQUIS

Vitor Castro¹, Gonçalo Freitas¹, Flávia Dias¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta

Objectivos: Apenas 8-20% das metástases raquidianas são cervicais, sendo ainda mais raro o envolvimento de C2 (1%). Em caso de falência da abordagem não cirúrgica (quimioterapia, radioterapia/radiocirurgia e analgesia) e o doente apresentar dor não controlada ou risco elevado de fractura, a cirurgia pode permitir um rápido alívio das queixas e estabilização mecânica. Considerando o estado debilitado e prognóstico vital limitado destes doentes, e transpondo a experiência das metástases dorso-lombares, a vertebroplastia tem vindo a ser utilizada de forma crescente no tratamento paliativo dos doentes com metástases cervicais em detrimento de abordagens mais invasivas.

Método: Descrição de caso clínico.

Resultados: Homem de 55 anos com antecedentes de neoplasia da mama com metastização pulmonar, ganglionar e óssea conhecida, que desenvolveu quadro de cervicálgia mecânica com 6 semanas de duração e progressivamente incapacitante. Realizou TC e RM cervicais que mostraram lesão lítica do corpo e apófise odontoideia de C2 sem extensão canal. Foi submetido a vertebroplastia de C2 através de abordagem cervical anterior aberta, com injeção de 1.5cc de PMMA. No pós-operatório verificou-se melhoria imediata das queixas álgicas com alta ao 2º dia e imediato retorno às actividades normais, e a TC de controlo mostrou adequado preenchimento somático. Realizou radioterapia local e aos 6 meses de follow-up mantém-se sem queixas cervicais de relevo e sem défices neurológicos.

Conclusão: A vertebroplastia pode ser uma ferramenta útil no tratamento paliativo das metástases cervicais e em particular C2, com estabilização imediata, alívio rápido e duradouro das queixas, com perfil de segurança/complicações aceitável.

Palavras-chave: Vertebroplastia, C2, Áxis, Metástase, Paliativos

PNC07 IMPLANTAÇÃO DE ESTIMULADOR MEDULAR WIRELESS DE ALTA FREQUÊNCIA POR VIA MINIMAMENTE INVASIVA

Nuno Morais¹, José António Moreira da Costa², Rui Vaz¹
1-Hospital CUF Porto; 2-Centro Hospitalar São João

Objectivos: A estimulação medular é uma intervenção conhecida há mais de 50 anos, que se tem tornado popular devido à crescente evidência científica que demonstra a sua eficácia no tratamento da dor. Tradicionalmente, os estimuladores medulares são implantados por via aberta com necessidade de laminectomia e, mais recentemente, por via minimamente invasiva através de sistemas tubulares, com colocação de baterias subcutâneas.

Método: Recorrendo a fotografias do procedimento e da fluoroscopia, descreve-se a técnica de implantação de um novo estimulador medular de alta frequência (10 kHz) wireless através de uma agulha de Touhy, com colocação de 2 eléctrodos epidurais e um dispositivo externo portátil que faz a estimulação wireless para o receptor incorporado nos eléctrodos, numa cirurgia de ambulatório com antestesia local. O dispositivo externo é programável e pode ser actualizado sem necessidade de substituição dos eléctrodos. Se o doente não tiver melhorias com os diferentes programas durante a fase de teste não há necessidade de uma segunda intervenção, pois fica apenas com os eléctrodos epidurais implantados (compatíveis com Ressonância até 3 Tesla). Se passar a fase de teste, não há necessidade de nova intervenção, pois o restante sistema é todo externo, evitando complicações de múltiplos procedimentos e reduzindo custos.

Resultados: Apesar de haver escassa literatura científica sobre este sistema de estimulação medular wireless, os estudos mostram que este sistema é tão ou mais eficaz como os restantes.

Conclusão: A nossa técnica é segura e eficaz, acarretando morbilidade mínima e com menores custos do que os sistemas tradicionais, quer por cirurgia aberta, quer através de sistemas tubulares.

Palavras-chave: Estimulador medular, dor crónica, cirurgia minimamente invasiva

PNC08 RESOLUÇÃO DE QUISTO SINOVIAL ATLANTO-AXIAL APÓS FIXAÇÃO POSTERIOR EM DOENTE COM MALFORMAÇÃO DA CHARNEIRA OCCIPITO-CERVICAL: UM CASO CLÍNICO

Miguel Nunes de Brito¹, Conceição Marques², Ding Zhang², José Cabral²

1-Hospital de Egas Moniz; 2-Hospital de Egas Moniz - CHLO

Introdução: Os quistos sinoviais atlanto-axiais são extremamente raros. Existem poucos casos descritos na literatura e quer a fisiopatologia envolvida no seu desenvolvimento quer o tratamento ideal continuam incertos. Os autores descrevem aqui o caso clínico de uma doente com volumosa massa retro-odontóideia que envolveu completamente após fixação occipito-cervical.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 73 anos de idade, referenciada por quadro de tetraparésia com 2 meses de evolução progressiva. O TC cervical mostrou massa retro-

-odontóideia com efeito compressivo sobre a medula cervical subjacente. Adicionalmente identificou-se malformação da charneira com assimilação do atlas. A RMN levantou a suspeita de pannus, em fase fibrosa, sem sinais de vascularização intra-lesional. Por apresentar quadro neurológico mielopático compressivo a doente foi submetida a abordagem anterior por via transoral com remoção parcial da lesão e descompressão medular insuficiente. Em segundo tempo foi submetida a descompressão posterior e fixação occipito-cervical. No pós-operatório a doente apresentou recuperação neurológica satisfatória tendo tido alta com autonomia para a maioria das AVDs. O resultado histológico confirmou diagnóstico de quisto sinovial. Um ano após cirurgia a doente encontra-se neurologicamente estável e imagiologicamente apresenta reabsorção completa da massa retro-odontóideia.

Discussão: Tal como previamente sugerido na origem do pannus inflamatório e pseudotumores, a instabilidade crónica da articulação C1-2 pode levar a formação de quistos articulares volumosos e conseqüentemente mielopatia compressiva. A reabsorção completa da massa retro-odontóideia após exérese cirúrgica parcial sugere que a fixação posterior isolada pode ser o tratamento adequado nos casos assintomáticos ou com sintomas ligeiros.

Palavras-chave: Massa retro-odontóideia; quisto; sinovial; articulação atlanto-axial

PNC09 LOMBOCRURALGIA DE L3 POR HEMORRAGIA DO QUISTO DO LIGAMENTO AMARELO: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Wilson Teixeira¹, Joana Teixeira¹, Sérgio Livraghi¹
1-Hospital Santa Maria

Introdução: Os quistos degenerativos intra-espinhais descritos na literatura são geralmente quistos justa-articulares (sinoviais e ganglionares) e têm um aspecto radiológico semelhante. Eles estão preferencialmente localizados na coluna lombar. A hemorragia no quisto do ligamento amarelo é uma complicação incomum e uma causa extremamente rara de compressão da raiz nervosa.

Objectivo: Descrever uma complicação rara de um cisto do ligamento amarelo, que sangrou espontaneamente, provocando agravamento dos sintomas e revisão da literatura.

Métodos: apresentamos o caso de um doente do género masculino, 77 anos, seguido por claudicação grave da marcha e dor radicular referida a face anterior da coxa bilateralmente tendo recorrido a consulta por agravamento súbito dos sintomas. O estudo imagiológico evidenciou ao nível L2-L3 uma massa lobulada com uma marcada área ventral de hiperintensidade em T1, hipointensa em T2. O sinal dentro da lesão era sugestivo de hemorragia intralesional, comprimindo o saco tecal e a emergência e trajeto intra-canal da raiz de L3 direita.

Resultados: Foi realizada a ressecção completa da lesão e procedeu-se a instrumentação com parafusos transpediculares em L2, L3 bilateral. O resultado anátomo-patológico confirmou o diagnóstico de quisto do ligamento amarelo com hemorragia intraquística. Constatou-se recuperação imediata no pós-operatório. Aos seis meses pós-operatórios o doente encontra-se clinicamente bem, com resolução sintomas.

Conclusão: Os autores chamam a atenção para este diagnóstico devendo fazer parte do diagnóstico diferencial de

massas intracanales extradurais que condicionam claudicação neurogénica e radiculopatia. A avaliação da mobilidade anormal do segmento descomprimido é fundamental na decisão da opção cirúrgica e evicção de complicações futuras.

Palavras-chave: Quisto Hemorrágico, Instabilidade; caso Clínico

PNC10 RADICULITE PÓS-OPERATÓRIA: NOVA ENTIDADE?

Joana Rato¹, António Peliz¹, Gonçalo Costa¹, João Santiago¹, Sofia Tavares¹, Armando Lopes¹
1-CHUC

Apresentamos um caso que pelos seus contornos o tornam único. Trata-se de uma doente de 55 anos, admitida electivamente para tratamento de hérnia discal lombar, L3-L4 direita, que com quadro de lombociatalgia ipsilateral, com vários meses de evolução. Realizou discectomia L3-L4 por fenestração L3 direita, tendo a cirurgia decorrido sem intercorrências. No mesmo dia, já na enfermaria a doente referiu sensação de “peso” no membro inferior esquerdo, tendo ficado em repouso.

Constatado no dia seguinte hipostesia e défice no território de L5 esquerdo, *contralateral* ao lado da abordagem, pelo que foi pedida Tomografia Computorizada-Lombossagrada que não revelou compressão à esquerda ou complicações da abordagem cirúrgica. Por persistência do quadro foi pedida Ressonância Magnética-Lombossagrada que demonstrou a presença de captação de contraste radicular intradural, de predomínio esquerdo, e espessamento radicular compatível com alteração da permeabilidade hemato-neural e inflamação radicular. A doente iniciou corticoterapia empírica e reabilitação. Realizou electromiograma mais tarde, que confirmou a lesão crónica grave de L4-L5 esquerdas.

Actualmente mantém fisioterapia e mantém défice grau 3 no pé esquerdo, realizando marcha com apoio, aguardando Ressonância Magnética de controlo

Não encontramos relatos semelhantes na literatura, estando ainda por esclarecer a etiologia da radiculite intra-dural, *contralateral* à abordagem cirúrgica e no nível abaixo do abordado.

Palavras-chave: Hérnia discal; radiculiteFuncional

PNC11 TRATAMENTO RADIOCIRÚRGICO NUMA DOENTE ADULTA COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA SECUNDÁRIA A HAMARTOMA HIPOTALÂMICO

Pedro Monteiro^{1,2,7}, Clara Chamadoira^{1,2,7}, Helena Rocha^{3,4,7}, Paulo Costa^{5,6}, Ricardo Rego^{4,7}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Médio Ave; 4-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar São João; 5-Serviço de Radioterapia do Hospital de Braga; 6-Departamento de Radioterapia e Oncologia Clínica do Instituto CUF Porto; 7-Grupo de Epilepsia do Centro Hospitalar São João

Objectivo: Avaliação do resultado electroclínico em doente submetida a radiocirurgia para tratamento de hamartoma hipotalâmico.

Método: Descrição de caso clínico.

Resultados: Mulher de 20 anos, dextra, com epilepsia refratária desde os 11 anos caracterizada por crises gelásticas ou convulsivas, com frequência de 3 a 6 por mês. Associada-

mente, perda notória do rendimento escolar. Dos seus antecedentes, destaca-se parto distócico com recurso a fórceps, puberdade precoce e excesso de peso. O exame neurológico era normal. Na monitorização vídeo-EEG realizada registou-se uma crise electroclínica caracterizada semiologicamente por um sorriso seguido de versão forçada esquerda e atividade tónico-clónica generalizada. O padrão ictal inicial consistia em polipontas em topografia generalizada de máximo frontal bilateral, ocorrendo as primeiras deflexões à direita. No intercrítico registou-se atividade epileptiforme frequente frontal bilateral ou generalizada de máximo frontal direito. A RM cerebral mostrou lesão sésil na cisterna interpeduncular, sugestiva de hamartoma hipotalâmico tipo 4 (Regis *et al*). Foi realizado tratamento por radiocirurgia (LINAC) com técnica de intensidade modulada num total de 15Gy em fracção única. Nos primeiros 3 meses após o procedimento manteve crises esporádicas, mas nos 9 meses subsequentes (tempo total de seguimento de 1 ano) manteve-se sem crises. O EEG aos 8 meses não tinha actividade epileptiforme. Houve uma melhoria dramática do desempenho escolar.

Conclusões: A dimensão e localização da lesão, tipo IV de Regis, foram determinantes na escolha terapêutica. A radiocirurgia constituiu uma forma de tratamento eficaz e segura neste caso.

Palavras-chave: Hamartoma hipotalâmico, Radiocirurgia, EpilepsiaFuncional

PNC12 DRENAGEM E TRATAMENTO DE ABCESSO DO TRONCO CEREBRAL POR ESTEREOTAXIA.

Inacio Reis¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objectivos: exemplificar a utilidade da punção estereotáxica de abscessos em regiões eloquentes e de difícil acesso do SNC.

Métodos: descrição retrospectiva de caso clínico de doente com abscesso do tronco cerebral com ênfase na apresentação clínica, exames complementares, tratamento e resultado clínico.

Resultados: descreve-se um caso de uma doente com uma disfunção rombencefálica decorrente de um abscesso do tronco cerebral que foi submetida a punção estereotáxica do mesmo. O procedimento permitiu o diagnóstico microbiológico que dirigiu o tratamento médico, tendo a doente apresentado uma reversão completa dos défices neurológicos.

Conclusão: A abordagem e tratamento dos abscessos do tronco cerebral por via aberta é tecnicamente difícil e está frequentemente associada a uma morbilidade importante. A abordagem minimamente invasiva através da punção estereotáxica destas coleções permite em casos seleccionados estabelecer o diagnóstico com menor morbilidade.

Palavras-chave: Abscesso cerebral, Estereotaxia

PNC13 AFASIA DE BROCA SECUNDÁRIA A QUISTO ARACNOIDEU EXPANSIVO NO IDOSO

Vitor Castro¹, Pedro Pais¹, Gonçalo Freitas¹, Joana Boléo Tomé¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Hospital Garcia de Orta

Objectivos: A prevalência dos quistos aracnoideus intracranianos no adulto ronda 1.5%. A literatura aponta para uma

história natural da doença benigna nesta população, muito raramente havendo progressão das dimensões ou sintomatologia (5% dos quistos). Por esse motivo, poucas vezes são interpretados como sintomáticos, podendo o exame neuropsicológico ser uma ferramenta de diagnóstico auxiliar. Nos casos com forte correlação clínica e elevado índice de suspeição, o tratamento cirúrgico é indicado.

Método: Descrição de caso clínico.

Resultados: Mulher de 70 anos, antecedentes de síndrome depressivo, com história de alterações da memória e comportamento com 6 meses de duração e alteração da linguagem súbita e de novo. Ao exame neurológico apresentava discurso pouco fluente, anomia, incapacidade para a repetição e compreensão preservada (afasia de Broca), sem outros défices focais. A TC-CE mostrou volumosa lesão quística da convexidade fronto-opercular e temporal esquerda, com efeito de massa a condicionar desvio de 11mm da linha média com herniação subfalcina e uncus. Da RM-CE destacava-se a ausência de lesões isquémicas agudas ou captações anómalas de contraste, reforçando a hipótese de quisto aracnoideu. O exame neuropsicológico mostrou alterações cognitivas dependentes do hemisfério esquerdo com componente de linguagem importante. Foi submetida a craniotomia e fenestração do quisto para as cisternas perimesencefálicas. Verificou-se recuperação progressiva e completa dos défices neurológicos.

Conclusão: Reportamos um caso de quisto aracnoideu muito raro na literatura por ter progredido num doente idoso, pela forma de apresentação com afasia e pela excelente resposta terapêutica confirmada pelo exame neurológico, psicológico e imagiológico.

Palavras-chave: Quisto aracnoideu, Exame neuropsicológico, Afasia de Broca, Fenestração de quistoFuncional

PNC14 NEURALGIA GLOSSOFARÍNGEA - CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Gonçalo Figueiredo¹, Carolina Noronha¹, Joaquim Reis¹, Célia Pinheiro¹, Ernesto Carvalho¹

1-Centro Hospitalar do Porto

Objetivo: A neuralgia glossofaríngea é uma patologia rara caracterizada por episódios paroxísticos de dor na região faríngea e auricular. A sua frequência é subestimada pela dificuldade diagnóstica associada. Corresponde a 0,2-1,3% das causas de dor facial.

Material: Descrição de caso clínico e revisão da literatura.

Resultados: Doente 62 anos, sexo masculino. História de episódios paroxísticos de dor tipo choque elétrico ao longo do canal auditivo direito com início em 2013. Fez tratamento com Carbamazepina com boa resposta inicial. Ao longo do tempo os episódios foram-se tornando mais intensos, frequentes e refratários ao tratamento médico. Referência a vários episódios diários com duração de 15-20 segundos, precipitados pela deglutição, bocejo e manobras de valsalva classificados como dor 10/10 (VAS). Investigado por RM CE que revelou contacto vascular da PICA direita com o segmento cisternal do IX nervo craniano a condicionar desvio e estiramento do mesmo. Submetido a descompressão microvascular do nervo glossofaríngeo. Atualmente decorridos sensivelmente 5 meses pós descompressão o doente encontra-se assintomático e sem necessidade de qualquer medicação analgésica.

Conclusão: Apesar de rara a neuralgia glossofaríngea deve

fazer parte do diagnóstico diferencial das causas de dor facial. O diagnóstico atempado desta patologia permite aumentar de forma substancial a qualidade de vida dos doentes. A descompressão microvascular é uma opção segura e apresenta melhores resultados do que o tratamento médico.

Palavras-chave: Neuralgia; Glossofaríngeo

PNC15 VENTRICULOSTOMIA ESPONTÂNEA EM HIDROCEFALIA OBSTRUTIVA CRÓNICA: CASO CLÍNICO

Vasco Carvalho¹, Marisa Cunha^{1,2}, Armando Sousa³, Rui Vaz^{1,2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Neuroradiologia, Instituto CUF, Porto; 4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto

Introdução: A ventriculostomia espontânea é uma entidade rara, com menos de 20 casos descritos até à data. Na presença de hidrocefalia crónica, a tensão pulsátil aplicada pelo líquido cefalorraquidiano (LCR) na parede ventricular distende a superfície epidurária, podendo ocorrer eventualmente perfuração, com drenagem do LCR e consequente redução da pressão intraventricular. Trata-se assim de um evento que frequentemente é terapêutico, com melhoria clínica e imagiológica.

Caso Clínico: Doente de 33 anos que apresentou quadro de fotópsias e cefaleias de localização temporal bilateral com vários anos de evolução, tendo recorrido à consulta após episódio mais intenso. O exame objectivo era normal, tendo a investigação complementar com ressonância magnética (RMN) cerebral revelado lesão da placa quadrigeminal com extensão bilateral peri-aquedutal e ventriculomegalia triventricular. O controlo imagiológico aos dois meses evidenciou ligeiro aumento das dimensões ventriculares mas, dada a estabilidade clínica e imagiológica, optou-se por vigilância. Após evolução inicial com aumento da frequência e intensidade das queixas, a doente apresentou alívio abrupto dos episódios de cefaleias. Neste sentido, repetiu RMN cerebral com estudo de fluxo de LCR, que revelou de novo a existência de fluxo entre a cisterna supresselar e pavimento do terceiro ventrículo.

Conclusão: Trata-se de um caso de ventriculostomia espontânea do terceiro ventrículo, uma entidade que, apesar de rara, deve ser considerada em situações de alívio sintomático abrupto na presença de hidrocefalia obstrutiva. Oncologia

PNC16 DOENÇA DE LHERMITTE-DUCLOS BILATERAL EM DOENTE COM SÍNDROME DE COWDEN

Dalila Forte¹, Luís Cardoso¹, Ricardo Nogueira¹, Gonçalo Januário¹, Marta Amorim², Carlos Pontinha³, Carlos Calado¹, Joaquim Monteiro¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Serviço de Genética, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de Lisboa Central

Introdução: A doença de Lhermitte-Duclos (DLD) caracteriza-se pela presença de hamartomas no cerebelo e encontra-se frequentemente associada ao síndrome de Cowden, uma doença genética rara, de transmissão autossómica dominante, que predispõe ao desenvolvimento de lesões mucocutâneas e tumores em múltiplos órgãos. Tipicamente, a DLD apresenta-se como uma lesão unilateral localizada num dos hemisférios cerebelosos ou a nível do vérmis.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, 46 anos, com história de défice cognitivo ligeiro e cirurgia para remoção de tumor benigno da tiróide, admitido por quadro com um ano de evolução de cefaleias, desequilíbrio e episódios de síncope recorrentes. Ao exame neurológico apresentava dismetria ligeira e papiledema bilateral. A TAC e RM crânio-encefálicas mostraram a presença de lesões bilaterais difusas dos hemisférios cerebelosos com aspeto estriado, sem captação de contraste, condicionando hidrocefalia e malformação de Chiari tipo I secundárias. O doente foi submetido a craniectomia descompressiva da fossa posterior e foi obtida uma biópsia da lesão. O exame histopatológico foi compatível com doença de Lhermitte-Duclos. O doente foi posteriormente testado para a mutação característica do gene PTEN, que foi positiva. Encontra-se clinicamente estável, um ano após a cirurgia e foi encaminhado para programa de vigilância oncológica sistémica.

Conclusões: Embora rara, a DLD deve ser considerada no diagnóstico diferencial de lesões difusas não captantes da fossa posterior. Após a confirmação histopatológica do diagnóstico, o despiste de outros tumores típicos e a realização do teste genético para síndrome de Cowden são mandatórios no seguimento destes doentes.

Palavras-chave: Doença de Lhermitte-Duclos, Síndrome de Cowden, Hamartoma

PNC17 MELANOCITOMA TEMPORAL: APRESENTAÇÃO DE UMA ENTIDADE RARA

Sofia Tavares¹, Guerreiro Costa¹, Jorge Gonçalves¹
1-IDEALMED-Unidade Hospitalar Coimbra

Os tumores melanocíticos do sistema nervoso central são lesões raras com origem nos melanócitos retidos nas leptomeninges. Quando ocorrem, são normalmente encontrados no compartimento intradural da coluna cervical e/ou torácica e menos frequentemente a nível intracraniano, com localização preferencial a nível da fossa posterior, nomeadamente ângulo ponto-cerebeloso, caverna de Meckel e região selar e cavernosa. Tal significa que a presença deste tipo de lesões em localização supratentorial é extremamente rara.

Apresentamos o caso de uma mulher com 59 anos de idade, referenciada para a consulta de Neurocirurgia na IDEALMED-Unidade Hospitalar Coimbra por lesão tumoral temporal direita, que aflorava a superfície cortical com aparente contacto dural, tendo sido colocada como primeira hipótese de diagnóstico uma suspeita de lesão secundária dados os antecedentes de neoplasia da mama da doente.

Foi submetida a craniotomia temporal a 28/07/2016, com achado intra-operatório de uma lesão extra-axial com pigmentação escura, com plano de clivagem bem demarcado com a superfície cortical, confirmando-se a sua aderência à dura-máter, tendo sido feita a sua remoção total em bloco.

Sem intercorrências do ponto de vista clínico, e com TC crânio-encefálica às 24h pós-operatórias que demonstrava uma remoção total da lesão, sem outros achados de relevo relacionados com a intervenção.

A análise anatomo-patológica, após confirmação imuno-histoquímica, revelou tratar-se de um melanocitoma.

Atualmente a doente mantém-se sem défices neurológicos, apresentando uma RMN crânio-encefálica aos 3 meses livre de recidiva.

Palavras-chave: Melanocitoma, Supratentorial

PNC18 CEREBELLAR METASTASIS OF CHORIOCARCINOMA - CASE REPORT

Joao Santiago¹, Carla Domingos¹, Jorge Gonçalves¹, Marcos Barbosa¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Choriocarcinoma is a gestational trophoblastic disease that presents as a very aggressive tumor with high malignant potential. Metastatic brain disease from these tumors is a rare clinical presentation and only few cases have been reported.

Objectives and Methods:

A 53 years old female patient was admitted in our institution's emergency department due to a right cerebellar hemorrhage. Her personal history included hypertension and a complete hydatiform mole treated with a suction curettage 5 years before, achieving regression of serum of beta-human chorionic gonadotropin level (beta-hCG) during 2 years of follow-up.

Results:

A suboccipital craniotomy was performed to evacuate the hematoma and remove a subjacent neoplastic lesion documented in MRI. Histopathology revealed a choriocarcinoma metastasis and serum beta-hCG levels were elevated. Further investigation included a PET scan that showed a single small unspecific nodule in the lung. This patient had an excellent neurological recovery with only mild ataxia and dysmetria. An Ommaya reservoir connected to a ventricular catheter was placed to allow combined intravenous and intrathecal chemotherapy with EMA/CO regimen, as decided by the oncological gynecology team. At discharge she showed no signs of active disease, achieving negative serum beta-hCG levels.

Conclusion:

This is an exceptional clinical presentation of a single metastasis of choriocarcinoma. High chemosensitivity of these lesions is typical, and a regimen combining surgical gross total removal, intravenous and intrathecal chemotherapy, with or without radiation therapy is the mainstay treatment. Proper diagnosis and therapeutic regimen may allow high survival rates and very good prognosis.

Palavras-chave: coriocarcinoma, metastase, infratentorial

PNC19 CONDROMA MENÍNGEO - UMA NEOPLASIA RARA

Inacio Reis¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objectivo: descrição de uma forma rara de apresentação clínica e localização de um condroma meníngeo.

Métodos: descreve-se retrospectivamente um caso de uma doente com um condroma meníngeo revendo a forma de apresentação clínica, exames complementares, terapêutica cirúrgica, resultado histológico é resultado clínico.

Resultados: uma doente na sétima década de vida recorreu à nossa instituição por quadro clínico de crises parciais. Realizou um estudo complementar com TC e RM que revelou a presença de uma lesão extra-axial frontal esquerda. Foi submetida a uma exérese total da lesão com controlo da epilepsia. O estudo histológico revelou tratar-se de um condroma meníngeo.

Conclusões: a localização meníngea do condroma constitui uma raridade a ser considerada no diagnóstico diferencial das lesões extra-axiais.

Palavras-chave: Condroma meníngeo

PNC20 UM RARO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE CLAUDICAÇÃO INTERMITENTE

Nuno Cubas Farinha¹, Sérgio Livraghi¹
1-CHLN-HSM

Introdução: Um homem de 71 anos com antecedentes de doença cerebrovascular com um episódio de AIT, hipertensão e dislipidemia, apresenta-se com queixas de dor no membro inferior esquerdo mais marcada na face interna da perna, intermitente que agravava com esforço. Concomitantemente apresentava hipostesia na face interna da perna esquerda

Metodos: Realizou um ecodopler dos MI's para despiste de doença arterial periférica que detectou uma massa nodular solida arredondada na face interna da coxa esquerda. Para melhor caracterização da massa fez uma RM da coxa esquerda que mostrou uma lesão hiperintensa em T2 com cerca de 25x19mm de diâmetro com contacto vascular. Procedeu-se à intervenção cirúrgica com auxilio de ecografia intra-operatória para localização do tumor.

Foi feita uma excisão intracapsular total da lesão com preservação do nervo.

Resultados: No pós-operatório melhorou da dor, manteve a hipostesia da face interna da perna esquerda. O resultado anatomo-patológico foi schwannoma convencional (grau I OMS).

Discussão: Os schwannomas são tumores benignos da bainha do nervo periférico com ponto de partida das células de Schwann. Podem surgir em qualquer nervo periférico do corpo, maioritariamente na cabeça e pescoço, mais raramente nos nervos periféricos dos MI's. Por ser raro nesta zona passam muitas vezes despercebidos. A sua excisão total é geralmente possível sem causar défices neurológicos. Uma vez que a principal etiologia de claudicação intermitente é a doença arterial periférica outras causas deste sintoma podem ser ignoradas.

Conclusão: Este caso é um exemplo de claudicação causada por um Schwannoma do nervo safeno.

Palavras-chave: schwannoma, nervo safeno, claudicação

PNC21 LESÃO CEREBRAL SIMULANDO MENINGIOMA COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE METÁSTASE DE MELANOMA: CASO CLÍNICO

Vasco Carvalho¹, Bruno Carvalho^{1,2}, Jorge Pinheiro³, Paulo Linhares^{1,2,4}, Rui Vaz^{1,2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Anatomia Patológica do Centro Hospitalar de São João, Porto; 4-Unidade de Neurociências, Hospital CUF, Porto

Introdução: A identificação de lesões com aparente origem dural implica o diagnóstico diferencial com várias patologias diversas.

Caso Clínico: Doente de 33 anos que se apresentou com quadro de alucinações auditivas e crise convulsiva tónico-clónica generalizada. A imagiologia revelou uma lesão ocupante de espaço temporal esquerda. Foi submetida a remoção microcirúrgica completa. O estudo anatomopatológico com imuno-histoquímica mostrou imunoreactividade difusa para vimentina e S100 e focal para EMA e histologia de aspecto radóide, sendo compatível com meningioma anaplásico. Re-

alizou radioterapia fraccionada num total de 60 Gy. Um ano após a cirurgia, realizou noutra instituição biópsia excisional de lesão subcutânea nodular no cotovelo cujo diagnóstico final foi de melanoma. Dada a ressecção com margens livres, foi proposta para vigilância. Cerca de 6 meses depois, inicia quadro de diparésia facial com hipoacusia progressiva e acufenos à esquerda, tendo uma nova ressonância magnética mostrado recidiva da lesão neoplásica, bem como hipersinal em T2 e captação de contraste ao nível do complexo VII-VIII pares bilateralmente. Foi submetida a nova cirurgia de remoção da lesão temporal esquerda. Após a informação clínica adicional de melanoma foi efectuada a revisão dos exames anatomopatológicos (neoplasia cutânea e meníngea) e estudo imuno-histoquímico complementar com marcadores melânicos (MELAN-A e HMB-45) que foram positivos em ambas as neoplasias.

Conclusões: Na ausência de melanoma primário, lesões metastáticas podem constituir um desafio diagnóstico tanto imagiológico como histológico, sendo de particular importância manter um nível de suspeição elevado na presença de elementos atípicos de patologias mais frequentes.

PNC22 ESCLEROSE MÚLTIPLA E GLIOBLASTOMA: CONCOMITANTES, CONSEQUENTES? DESCRIÇÃO DE UM CASO E REVISÃO DA LITERATURA.

Vasco Sá Pinto¹, Carolina Noronha¹, Carla Silva¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires²

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto

Objectivos: Apresentar um caso de glioblastoma numa doente com esclerose múltipla (EM) surto-remissão e revisão da literatura sobre a associação entre as duas patologias.

Métodos: Descrição de uma doente seguida em consulta de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto intervencionada cirurgicamente em Janeiro de 2017, com diagnóstico neuropatológico de glioblastoma. Revisão sistemática da literatura.

Resultados: Apresentamos um caso de uma mulher de 59 anos seguida por EM surto-remissão, sob terapêutica com interferão beta-1a, que se apresentou no Serviço de Urgência por quadro de novo de cefaleias e desequilíbrio. O estudo imagiológico mostrou uma provável neoplasia da série glial de alto grau. Após exérese cirúrgica, a avaliação neuropatológica concluiu o diagnóstico de glioblastoma IDH1 *wild-type*.

Após revisão da literatura encontramos 34 casos publicados de glioblastoma e EM concomitantes. Os doentes com EM têm um risco oncológico globalmente diminuído, mas aumentado para tumores cerebrais. Há um aumento do diagnóstico de meningiomas, incidental, mas não de gliomas. Estas observações não suportam um papel causal do tratamento imunossupressor na origem dos glioblastomas nos doentes com EM. Alguns autores levantam a hipótese da transformação tumoral de lesões da EM ou de um efeito facilitador adicional dos fármacos utilizados. Adicionalmente, o vírus JC é um candidato etiológico para ambas as patologias, embora a infecção possa ser apenas o reflexo de uma imunodeficiência subclínica.

Conclusão: A associação entre glioblastomas e EM é uma hipótese avançada há várias décadas, mas o estudo destes casos continua pouco conclusivo. Mais investigação é necessária para se esclarecer uma eventual relação causal.

Palavras-chave: esclerose múltipla, glioblastoma

PNC23 O GRANDE IMITADOR (RADIONECROSE)

Henrique Cabral¹, Hermínio Tão¹, Olinda Rebelo¹, Daniela Matos¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

A lesão rádica do SNC é uma complicação rara, mas grave, da irradiação dos tumores cerebrais. Pode manifestar-se de forma precoce, logo após o início da radioterapia; subaguda, após semanas a meses após a irradiação inicial ou ainda tardia, manifestando-se alguns meses a vários anos após a irradiação.

Apesar da ressonância magnética poder contribuir para o diagnóstico, existem limitações na diferenciação entre progressão tumoral de lesão pré-existente, aparecimento de nova lesão tumoral ou ainda radionecrose.

O *gold standard* para identificação de radionecrose continua a ser o exame neuropatológico.

Os autores analisam retrospectivamente 2 casos de radionecrose com evolução da lesão e comportamento similar a tumor do sistema nervoso central:

A 59 anos, operada a meningioma (1999) na transição do seio transversal com o seio sigmoide esquerdo, remoção Simpson 2, apresentou pequena recidiva sendo sujeita a radiocirurgia em 2008 volume de 2.57 cc / 16 Gy em fracção única.

Em 2013 inicia quadro de perturbações da linguagem e cefaleias, faz controlo imagiológico periódico, submetida a cirurgia em 2016 o diagnóstico de radionecrose é estabelecido.

B 44 anos operada em 2012 a neoplasia do cavum (carcinoma espinhocelular) submetida posteriormente a radioterapia 50Gy em 25 fracções.

Em 2014 em ressonância de rotina é detectada lesão temporal direita que capta contraste que se mantém em progressão, submetida a cirurgia com remoção da lesão, diagnóstico histológico de radionecrose.

A radioterapia é empregue frequentemente nos tumores do SNC, podendo a radionecrose ser uma complicação, que, em caso de progressão, tem indicação para tratamento cirúrgico dirigido.

Palavras-chave: radionecrose; lesão rádica; radioterapia; tumor sistema nervoso central

PNC24 EPENDIMOMA NÃO-MIXOPAPILAR DE LOCALIZAÇÃO ATÍPICA

Joana Monteiro¹, Carla Sousa¹, João Leote¹, Catarina Viegas¹,
Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta, Serviço de Neurocirurgia

Objectivos: Os ependimomas são tumores raros, com localização maioritariamente intra-axial. Os ependimomas do cone medular ou da cauda equina são, na grande maioria, mixopapilares. Até à data, estão descritos na literatura apenas 23 casos de ependimomas não-mixopapilares com localização intradural e extramedular, a maioria a nível dorsal e quatro com localização exclusivamente lombar. Este trabalho tem como objectivo descrever um caso clínico referente a um ependimoma grau II (OMS) lombar, extramedular, aderente a uma raiz da cauda equina.

Método: Descrição do caso de uma puérpera de 39 anos, sem outros antecedentes de relevo, com quadro arrastado de lombalgia sem irradiação. Não apresentava alterações no exame neurológico. Realizou uma ressonância magnética lom-

bo-sagrada que revelou a presença de uma volumosa lesão ovalada intracanal, centrada a L1-L2, de limites regulares e captação homogénea de contraste, compatível com neurinoma. Foi programada cirurgia para exérese com mapeamento motor e monitorização da via corticoespinhal com registo electromiográfico nos músculos psoas e adutores da coxa.

Resultados: Intraoperatoriamente observou-se uma lesão oval bem delimitada aderente a uma raiz nervosa, que se removeu na totalidade. Verificou-se melhoria significativa das queixas algícas no pós-operatório. A histologia da lesão revelou tratar-se de Ependimoma não-mixopapilar (grau II OMS). Não foram realizados tratamentos adjuvantes.

Conclusão: Reportamos um caso raro de ependimoma não-mixopapilar lombar intradural e extramedular. Embora sejam uma entidade rara nesta localização, os ependimomas devem ser incluídos no diagnóstico diferencial das lesões intradurais extramedulares.

Palavras-chave: Ependimoma não-mixopapilar, cauda equina, extramedular

PNC25 MENINGIOMA INTRA-EXTRACRANIANO MALIGNO GIGANTE DA CALOTE CRANIANA

Vitor Castro¹, Pedro Pais¹, Joana Monteiro¹, Gonçalo Freitas¹,
Vitor Gonçalves¹, Joana Boléo Tomé¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta

Objectivos: Apesar de relativamente frequentes enquanto patologia intracraniana (~30% dos tumores), os meningiomas raramente têm apresentação (primária) ou extensão (secundária) extracraniana (~1%). Quando há extensão extracraniana ela desenvolve-se predominantemente através dos orifícios anatómicos normais do crânio, havendo poucos case-reports sobre meningiomas gigantes com extensão através da calote.

Método: Descrição de caso clínico.

Resultados: Mulher de 61 anos, sem antecedentes relevantes, com diagnóstico 3 anos antes de lesão extra-axial parafacial parietal para a qual recusou cirurgia. Regressou à consulta por massa de crescimento rápido na região parieto-occipital bilateralmente, associada a erosão da pele e ulceração. Não apresentava alterações ao exame neurológico. Realizou RM-CE que mostrava volumosa lesão com aparente ponto de partida na dura da foice, com extensão extracraniana através do osso da calote. Foi inicialmente submetida a duas sessões de embolização com cola dos ramos da carótida externa e directamente no tumor. Foi operada e com remoção aparentemente total na RM de controlo. A histopatologia revelou tratar-se de um tumor de 400g compatível com meningioma maligno (grau III OMS) e invasão/erosão óssea. A extensão do defeito cutâneo impossibilitou o encerramento primário, tendo sido necessário 2 cirurgias de retalho cutâneo e drenagem lombar até encerramento da mesma. Teve alta ao fim de 3 meses de internamento e sem défices neurológicos. Teve recorrência da lesão aos 7 meses, tendo sido reoperada e acabou por falecer aos 9 meses por progressão da doença.

Conclusão: Os meningiomas intra-extracranianos gigantes da calote são extremamente raros na literatura médica e constituem verdadeiros desafios cirúrgicos.

Palavras-chave: Meningioma, Intra-extracraniano, Maligno, Calote, Gigante

PNC26 MENINGIOMA SECRETOR - REVISÃO DOS DOENTES OPERADOS EM 10 ANOS

Luis Santos Cardoso¹, Ricardo Nogueira¹, Pedro Branco¹, Dalila Forte¹, Lino Fonseca¹, Gonçalo Januário¹, Bernardo Smet¹, Carlos Calado¹, Joaquim Monteiro¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital de São José

Objetivo: O Meningioma secretor é um subtipo de meningioma incomum e de natureza histológica benigna (grau I da OMS). Caracteriza-se pela formação de edema exuberante podendo condicionar alterações clínicas significativas.

Método: Foram revistos os processos clínicos de 19 doentes operados de Janeiro de 2007 a Dezembro de 2016. Obtiveram-se dados relativos à idade, género, manifestações clínicas, topografia da lesão e presença de edema perilesional, estudo pré e pós-operatório, dados cirúrgicos e complicações, diagnóstico neuropatológico e imunohistoquímico, follow-up clínico e imagiológico.

Resultados: Catorze doentes eram do género feminino e a média de idades era 67 anos. A crise convulsiva e cefaleia foram os dados clínicos mais prevalentes. As lesões circunscreveram-se ao espaço supra e infratentorial (n=16 e n=3, respectivamente) sendo as supratentoriais as que condicionaram maior edema e consequente efeito de massa. O Karnofsky pré-operatório encontrava-se entre 80% e 100%. Houve remoção total (Simpson I) em 13 casos e subtotal em 2 (Simpson IV). Histologicamente obtiveram-se 18 meningiomas secretores grau I e 1 de grau II, o qual recidivou em menos de 12 meses.

Conclusão: O Meningioma secretor apresenta predominio no sexo feminino. Caracteriza-se pela expressão de mastócitos que produzem histamina e provocam edema perilesional exuberante. É uma lesão a ter em conta no diagnóstico diferencial com metástase dural. Imagiologicamente caracteriza-se por hipointensidade em T1 e Hiperintensidade em T2 na Ressonância Magnética.

Palavras-chave: Meningioma secretor, edema cerebral

PNC27 LATERAL MASS LESION OF C1

Francisco Cabrita¹, Miguel Carvalho¹, Marcel Sincari¹

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

The surgical removal of C1 lateral mass lesions is challenging due to the close relationship with vertebral artery and plexus and upper spinal cord.

We report a case of a 49-year-old female presenting with severe occipitocervical pain, aggravating during the night period and with neck mobilization. The patient with a previous diagnosis of breast cancer (9 years before) submitted to left mastectomy. MRI and CT Scans showed an osteolytic lesion on the left lateral mass of C1 with signs of C0-C1-C2 instability. Vascular studies showed left vertebral artery compression on the transverse foramen without occlusion. Osteoarticular scintigraphy revealed no other skeletal lesions. The lesion was removed and substituted by with a Harms cage and an occipito-cervical fusion was performed by single midline dorsal cervical approach for the upper spine. The patient recovered immediately after surgery with no neurological deficits recorded. In the early post-operative period the patient developed acute respiratory distress due to traqueal oedema with need for re-intubation and ventilatory support for three days and kept tracheostomy for one month with full recovery, posteriorly.

Posterior midline approach is suitable for these lesions specially in cases when posterior fixation and fusion are warranted.

Palavras-chave: C1 lateral mass; C1 metastasis; Posterior upper spine approach

PNC28 FALCOTENTORIAL MENINGIOMA

Francisco Cabrita¹, Miguel Carvalho¹, Marcel Sincari¹

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Meningiomas of the falcotentorial junction are rare entities that pose complex issues concerning surgical strategy and surgical technique.

We report the case of a 57-year-old female presenting with mnesic disturbance over 2 years and, for the last year, right-sided headache, nausea, vomiting and confusion. No focal neurological deficit was observed and she had a Mini Mental State Score of 25. The MRI Scan revealed a falcotentorial meningioma grossly spherical and predominantly within the supratentorial space. The vascular studies revealed both internal cerebral veins, both Basal veins of Rosenthal and the ampolla of Galen cursing caudal to the neoplastic mass.

A posterior right-side paramedian interhemispheric approach was selected. Due to the volume of the lesion the falx cerebri and the tentorium were opened and the inferior sagittal sinus was divided to allow for subtotal removal of the meningioma, leaving only residual cauterized tumor on the origin of the straight sinus. The patient was admitted to the Intensive Care Unit for two days after surgery. Left homonymous hemianopsia was noted and ultimately evolved to inferior quadrantanopsia. No other complications were noted. Radiotherapy treatment for the residual atypical meningioma was performed. No regrowth was observed on MRI Scans over 2 years.

We present detailed surgical discussion of the transtentorial interhemispheric approach.

Palavras-chave: Falcotentorial meningioma; interhemispheric approach; pineal region tumours

PNC29 REINTERVENÇÃO DE DERIVAÇÃO SIRINGO-SUBARACNOIDEIA EM DOENTE COM SIRINGOMIELIA

Raul Baggen Santos¹, Mário Resende¹

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Airingomielia define-se como uma cavitação medular preenchida por líquido cefalorraquidiano (LCR). A sua causa é a perturbação do fluxo de LCR decorrente de uma compressão medular. Associa-se com frequência a malformação do tipo Chiari, podendo ter como outras etiologias traumatismo, patologia inflamatória ou tumores intramedulares.

O tratamento consiste no restabelecimento do fluxo de LCR por resolução da compressão medular ou por abertura e derivação da cavitação.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um doente de 31 anos, do sexo masculino, com extensa cavitaçãoiringomiélica cervical e área de espessamento da medula dorsal alta, de caracterização difícil, levantando a suspeita de tumor intramedular.

O doente foi submetido a biópsia medular e, pela impossibilidade de descompressão e restabelecimento de circulação de LCR, foi colocado drenoiringo-subaracnoideu ao nível de C7. O resultado histológico não apresentou sinais de lesão tumoral. A Ressonância Magnética (RMN) de controlo revelou persistência da cavitação.

Dada a não resolução do caso foi reoperado com laminotomia de C1, siringostomia e derivação siringo-subaracnoidea ao nível de C1-C2.

Após a reintervenção verificou-se franca redução da cavidade siringomiélica e melhoria sintomática.

Discussão/ Conclusão: Admitimos como causa de não melhoria na primeira intervenção cirúrgica uma septação da cavidade siringomiélica.

Salientamos a melhoria com a segunda intervenção cirúrgica, levando-nos a considerar importante ponderar colocação de derivação siringo-subaracnoidea num nível diferente do original em caso de falência da técnica.

Palavras-chave: Siringomielia

PNC30 EMPIEMA SUBDURAL POR CAMPYLOBACTER JEJUNI - CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Gonçalo Figueiredo¹, Luis Rocha¹, Carolina Noronha¹, Célia Pinheiro¹, Ernesto Carvalho¹

1-Centro Hospitalar do Porto

Objetivo: Os empiemas subdurais são coleções de pús localizadas entre a dura-máter e a aracnóide. Correspondem a cerca de 13 a 23% das infeções cerebrais e estão associados a uma taxa de mortalidade de 10 a 20%.

Material: Descrição de caso clínico e revisão da literatura.

Resultados: Doente 65 anos, sexo masculino. Antecedente relevante de Linfoma não Hodgkin diagnosticado em 2004 e submetido a vários ciclos de quimioterapia. Apresentou-se com quadro de hipertensão intracraniana (cefaleias e vômitos) e hemiparesia direita grau 1 membro superior e grau 3 membro inferior com 48h de evolução. Ao exame objetivo destacava-se ainda volumosa lesão exofítica frontal esquerda ulcerada. Investigado por RM CE que revelou volumosa coleção extra-axial hemisférica esquerda com restrição à difusão e pequeno nódulo localizado no giro pré-central a condicionar importante efeito de massa com DLM ~11mm. Submetido a craniotomia e drenagem de coleção subdural com isolamento de *Campylobacter jejuni*. Cumpriu 6 semanas de antibiótico dirigido apresentando atualmente recuperação total dos défices neurológicos.

Conclusão: Os empiemas subdurais resultantes de disseminação bacteriana de lesões cutâneas não traumáticas são muito raros. A maioria dos microrganismos isolados pertencem ao género *Streptococcus*, sendo que na literatura não estão descritos casos de isolamento de *Campylobacter jejuni*. O tratamento de eleição é a drenagem cirúrgica emergente para diminuir o risco de morbidade e mortalidade associado a esta patologia.

Palavras-chave: Empiema Subdural; *Campylobacter jejuni*

PNC31 QUANDO A NEURO-PSICO-ONCOLOGIA SE TOCAM...UMA INTERVENÇÃO FAMILIAR NUM CASO DE GLIOBLASTOMA.

Mónica Nóbrega, Eduarda Freitas, Pedro Lima, Gil Bebiano, Ricardo Pestana, Cícero Silveira

Serviço de Neurologia: Hospital Dr. Nélío Mendonça, Funchal.

Introdução: O GBM é um tumor primário que resulta da proliferação descontrolada de células gliais. O tratamento

compreende a intervenção cirúrgica, neste caso, cirurgia com sedação consciente, e posterior quimioterapia e radioterapia. O prognóstico destes casos é reservado, sendo muitas vezes, a sobrevida estimada em cerca de 15 meses.

Casos desta natureza culminam num contacto com a finitude da vida, por parte do doente ainda consciente, e por parte do subsistema familiar. Habitualmente inicia-se um processo de luto antecipado que compreende 5 fases, quer para o doente quer para os familiares, nomeadamente a negação, raiva, negociação, depressão e aceitação.

O processo de luto por si, corresponde a um processo complexo que, acoplado à vivência cirúrgica e ao ambiente hospitalar, pode culminar em quadros patológicos, conflitos pessoais e familiares que se tornam principais objetos de intervenção do psicólogo nestes contextos.

Neste trabalho pretende-se demonstrar uma intervenção global, desde o apoio direto ao doente, na intervenção neurocognitiva e psicológica, à intervenção familiar, no sentido de um percurso terminal psicologicamente estável e controlado pelos elementos ativos do processo.

Objetivos e Metodologia: Estudo descritivo de um caso de um doente de 46 anos com diagnóstico de GBM, seu percurso individual, intervenção neurocognitiva e psicológica, bem como intervenção familiar, desde o diagnóstico até a fase terminal. O doente beneficiou de acompanhamento da equipa que compõe o serviço de neurocirurgia do Hospital Dr. Nélío Mendonça, tendo realizado cirurgia com sedação consciente, por forma a monitorizar a área da linguagem. Posteriormente, descreve-se a intervenção neurocognitiva e psicológica individual, assim como as etapas de adaptação psicológica, individual e familiar, ao processo de doença.

Resultados / conclusões: O doente, após intervenção cirúrgica, não apresentou sequelas adicionais. Recidivou no contexto da quimioterapia e faleceu após cerca de 19 meses. Todo o processo individual do doente, na vivência das fases da sua doença oncológica, representou uma vivência familiar que, por seu turno, resultou, no contexto de intervenção multidisciplinar, numa vivência pacífica e de integração adaptativa dos elementos nucleares (esposa e filhas).

PNC32 A NEUROPSICOLOGIA NO HOSPITAL DR. NÉLIO MENDONÇA: PASSADO, PRESENTE E FUTURO.

Sofia Carlos Aguiar¹, Mónica Nóbrega², Jéssica Vieira^{1,3}, Pedro Lima², Orlando Sousa¹

1-Serviço de Neurologia: Hospital Dr. Nélío Mendonça, Funchal.

2-Serviço de Neurocirurgia: Hospital Dr. Nélío Mendonça, Funchal.

3-Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Algarve.

Introdução: A actividade da Neuropsicologia (NPS) no Hospital Dr. Nélío Mendonça surge em Outubro de 2006, inserida no Serviço de Neurologia para apoio ao diagnóstico e ao tratamento das patologias que atingem as funções cognitivas, de doentes provenientes do internamento ou da consulta externa deste serviço. Posteriormente, em 2014 a NPS passou também a responder às necessidades do Serviço de Neurocirurgia.

Objetivos e Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos da Consulta de Neuropsicologia e Exame Neuropsicológico inseridos no Serviço de Neurologia de Janeiro a Dezembro 2007 e de Janeiro a Dezembro 2015, bem como da Consulta de Psicologia inserida no Serviço de Neurocirurgia, de Janeiro a Dezembro 2016. Foram avaliadas características

de referenciação e variáveis clínico-demográficas.

Resultados: No ano de 2007 foram referenciados para Exame Neuropsicológico (ENP), pelo serviço de Neurologia, 62 casos novos com um total de 172 consultas efectuadas. Em 2015 foram referenciados para ENP 153 utentes com um total de 298 agendamentos e realizadas 343 Consultas de NPS. O motivo mais prevalente de referenciação incidiu na avaliação de queixas de memória no idoso. No que respeita ao serviço de neurocirurgia, foram realizadas 363 consultas no ano de 2016, sendo a maioria dos utentes referenciados para avaliações em doentes com patologia tumoral encefálica.

Conclusão: A NPS surge para responder a uma necessidade do Serviço de Neurologia – a avaliação dos pacientes com suspeita de quadro demencial, verificando-se uma necessidade crescente de extensão a outros serviços, em especial a Neurocirurgia. Tem demonstrado a sua eficácia, pois apesar da avaliação NPS ser um exame complementar que não pode ser substituído por um outro, seja de imagem ou análise de líquidos orgânicos, indica se existe ou não deterioração mental, caracteriza e classifica as capacidades alteradas e mantidas, como também realiza um estudo para a inserção do doente num programa de reabilitação.

PNC33 UTILIZAÇÃO DE CLONIDINA EM DISAUTONOMIA APÓS TCE GRAVE

Henrique Cabral¹, Daniela Matos¹, Maria João Frade¹, Ricardo Pereira¹

1-Serviço Neurocirurgia CHUC

A disautonomia é uma de várias nomenclaturas utilizada para descrever uma síndrome clínica que afecta um subgrupo de doentes vítimas de TCE grave. A disautonomia após TCE grave com lesão axonal difusa continua a ser uma síndrome pouco compreendida, apesar de relativamente frequente. Manifesta-se habitualmente com alteração das frequências cardíaca e respiratória, temperatura, tensão arterial, tónus muscular, alterações posturais em descorticação ou descerebração e hiperhidrose.

Através do caso clínico apresentado, de um doente jovem com traumatismo craniano grave [ECG<8] que desenvolveu quadro disautonómico 5 dias após o traumatismo, pretende-se não só, através de uma pequena revisão de literatura, expor alguns factores relativos à história natural, sinais e sintomas e terapêutica, mas também apresentar e discutir a resposta favorável e resolução do quadro disautonómico com a utilização do agonista adrenérgico $\alpha 2$ clonidina.

Palavras-chave: trauma, TCE, disautonomia, lesão axonal difusa

PNC34 CASO CLÍNICO DE ANEURISMA GIGANTE NÃO ROTO COM SUCESSO TERAPÊUTICO

Gonçalo Januário¹, Pedro Branco¹, Amets Sagarrabay¹, Victor Gonçalves¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central-EPE

Objetivos: Os aneurismas grandes e gigantes tipicamente envolvem segmentos cavernosos e paraclinóides da artéria carótida interna. Representam cerca de 5% dos aneurismas intracranianos. Morfológicamente são divididos em dois tipos, saculares e fusiformes. Frequentemente os doentes apre-

sentam sintomas relacionados com o efeito de massa exercido pelo aneurisma sobre os nervos intracranianos.

O objectivo do tratamento, independentemente da técnica utilizada, é preservar a função das estruturas implicadas.

Método: Os autores descrevem o caso clínico de uma doente de 55 anos, previamente autónoma. Com antecedentes pessoais de HTA, hipertireoidismo e síndrome depressivo.

A doente iniciou queixas álgicas de cefaleia frontal direita de intensidade moderada, com agravamento progressivo nos dois meses prévios à vinda ao SU. Referia também visão turva e diplopia. Realizou TC-CE que documentou lesão selar e paraselar parcialmente calcificada. Posteriormente realizou RM-CE e angio-RM que mostrou aneurisma sacular da ACI direita, segmento cavernoso.

Resultados: A doente realizou angiografia terapêutica, após 10 dias de dupla antiagregação, com colocação de *stent*, *flow-diverter*.

Apresentou melhoria clínica e imagiológica documentada por angiografia com redução progressiva da dimensão do aneurisma.

Conclusão: O objetivo do tratamento desta patologia é excluir a lesão da circulação preservando a função das estruturas neurológicas envolventes. Está recomendada abordagem multidisciplinar para selecção da opção terapêutica mais ajustada a cada caso, nomeadamente as técnicas microcirúrgicas ou endovasculares. A evolução das técnicas microcirúrgicas e endovasculares revelam-se fundamentais para melhorar os resultados terapêuticos desta patologia.

PNC35 MIGRAÇÃO DE MATERIAL DE EMBOLIZAÇÃO E RECORRÊNCIA DE MALFORMAÇÃO ARTERIOVENOSA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA APÓS TERAPÊUTICA BIMODAL ENDOVASCULAR/CIRÚRGICA

Manuel Gonçalves¹, António Vilarinho¹, Maria Luís Silva¹, Pedro Alberto Silva¹, Rui Vaz¹

1-Centro Hospitalar São João

Introdução: Na abordagem a uma malformação arteriovenosa mais complexa, a opção pelo tratamento endovascular parcial previamente a um acesso microcirúrgico pode ser útil. Apresentamos um caso, em doente pediátrico, de migração de Onyx com conseqüente recidiva de malformação arteriovenosa (MAV), 3 anos após embolização parcial e ressecção do remanescente.

Caso Clínico: Menina de 10 anos, admitida no SU por cefaleia e alteração da consciência. TC mostrou hemorragia intracerebral frontal parassagital, do corpo caloso e intraventricular. Angiografia revelou MAV do joelho do corpo caloso na dependência da artéria cerebral anterior (múltiplos *feeders*) e drenagem venosa profunda para a veia cerebral interna. Realizou embolização parcial (Onyx) do componente mais anterior da MAV, sendo depois submetida a remoção microcirúrgica do remanescente, optando-se por não manipular a porção embolizada. Imagiologia pós-operatória confirmou resolução do nidus e presença de material de embolização hiperdenso na localização expectável. Dois anos depois, a doente regressou com nova hemorragia calosa e intraventricular. Na TC o material de embolização não estava presente na região da MAV mas, parcialmente, adjacente à foice interhemisférica. Angiografia mostrou

recorrência do componente mais anterior do nidus, migrado. Foi submetida a nova cirurgia, com angiografia intraoperatória confirmando ausência de “shunt” arteriovenoso.

Discussão: A recorrência após terapêutica multimodal está descrita, sendo rara a sua associação à migração do Onyx. Sendo pouco claro o mecanismo responsável, poderão estar em jogo fatores de neoangiogênese, a perfusão de aferentes previamente não canalizados e/ou reabsorção e/ou migração primárias do material de embolização.

Palavras-chave: MAV, Migração material embolizaçãoVascular

PNC36 ABCESSO CEREBRAL APÓS AVC ISQUÊMICO.

Pedro Pais¹, Cátia Gradil¹, Carla Sousa¹, Manuel Cunha e Sá¹
1-Hospital Garcia de Orta

Objectivos: O diagnóstico de abscesso cerebral continua a comportar uma mortalidade significativa (~15%). Com apenas 10 casos descritos na literatura, tanto o abscesso cerebral após AVC isquémico ou hemorrágico, como o secundário a procedimentos endovasculares (6 casos) podem ser considerados eventos raros.

Método: Descrição de caso clínico.

Resultados: Mulher de 44 anos, internada durante 1 mês por AVC isquémico da ACM direita, submetida a trombólise infrutífera e trombectomia mecânica com boa repermeabilização. Internamento com cistite a *Escherichia coli* multi-sensível, tratada com Amoxicilina/Clavulanato. Dois dias após a alta recorre ao Serviço de Urgência por agravamento de hemiparesia esquerda e de cefaleia, acompanhada de vômitos. Apresentava-se apirética, hipertensa, normocárdica, orientada temporo-espacialmente, com hemiparesia esquerda de predomínio braquial. Laboratorialmente tinha leucocitose 18000 (87% neutrófilos) e PCR 1mg/dl. TC e RMN-CE demonstraram lesão com captação em anel e efeito de massa na região núcleo-capsular direita, localização da isquémia conhecida, relatada como provável hematoma. Punção lombar revelou LCR turvo, com 950 células, 315 proteínas e glicorráquia indoseável. Foi submetida a drenagem por agulha guiada com neuronavegação, com melhoria imediata da cefaleia e da hemiparesia. Exame cultural do pús revelou *Escherichia coli*, tendo sido tratada com 8 semanas de Ceftriaxone dirigido, com boa evolução imagiológica (sem recidiva de infecção em RMN) e neurológica (discreta hemiparesia sequelar, sem outros défices) aos 6 meses de follow-up.

Conclusão: Apresentamos um caso raro de abscesso cerebral após AVC isquémico e trombectomia, com bom resultado após drenagem e terapêutica antibiótica dirigida.

Palavras-chave: Infecção, Abscesso, AVC

Índice de autores de comunicações orais e posters ao Neuro 2017

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Adriana Rua	PO6	Carlos Casimiro	CO-HID-02, CO-HID-03
Afonso Rodrigues	PO15	Carlos Custódia	CO-CBAS-01
Alberto Fior	CO-VASC-01	Carlos Figueiredo	CO13, PO3
Alexandra Santos	CO2, CO11	Carlos Pontinha	PNC16
	CO-FUNC-01, CO-TRAUMA-02	Carlos Vara Luiz	CO-ONC-06, CO-VASC-01
Alexandre Aluizio Machado	CO1	Carolina Maruta	CO5, CO6
Alexandre Rainha Campos	CO6, CO-ONC-02, CO-ONC-04	Carolina Noronha	CO-FUNC-04, CO-ONC-03,
Amélia Almeida	CO9		CO-ONC-08, CO-ONC-09, CO-VASC-04,
Amélia Nogueira Pinto	PO12, PO8		CO-VASC-10, CO-VASC-14, PNC14, PNC22, PNC30
Ametos Sagarrabay	CO-PED-01, CO-PED-05, PNC04, PNC34	Carolina Pinheiro	CO9
Ana André	PO11, PO27	Catarina Damas	CO23
Ana Azevedo	CO16	Catarina Félix	PO11
Ana Calado	PO1, PO7	Catarina Perry da Câmara	CO9
Ana Cipriano	CO19	Catarina Viegas	CO-COL-12, CO-OUTROS-02, PNC24
Ana Felix	PO27	Cátia Carmona	PO14
Ana Gonçalves	PO13, PO21	Cátia Gradil	PNC36
Ana Graça Velon	PO17, PO24	Celeste Dias	CO-VASC-06
Ana Logrado	CO-HID-02, CO-HID-03	Célia Pinheiro	CO-ONC-09, CO-ONC-10, CO-VASC-09,
Ana Luísa Rocha	CO10, PO16		PNC14, PNC30
Ana Luísa Sousa	CO4	Cícero Silveira	CO-VASC-05, PNC31
Ana Martins	PO7	Clara Chamadoira	PNC11
Ana Nunes	CO-VASC-01	Clara Romero	CO-FUNC-01, CO-COL-13
Ana Paiva Nunes	CO9	Cláudia Borbinha	CO3
Ana Patrícia Antunes	CO22	Claudia C Faria	CO-PED-03, CO-CBAS-01, CO15
Ana Paula Mendonça	CO-ONC-07	Cláudia Lima	PO10
Ana Rita Tarelho	PO2	Cláudia Marques-Matos	CO10, PO16
Ana Romeiro	PO23	Conceição Canas Marques	CO-PED-04, CO-COL-14,
Ana Sofia Tomás	CO-VASC-07		CO-ONC-07, CO-CBAS-02,
Ana Valverde	CO7, CO24		PNC05, PNC08
Anabela Salazar	CO-PED-04	Cristina Costa	CO13
André Caetano	CO8, CO14, PO22	Cristina Ramos	CO-ONC-10, CO-ONC-08
Andreia Amorim	CO-OUTROS-02	Dalila Forte	CO-PED-01, CO-PED-05, CO-VASC-01,
Andreia Fernandes	CO21, PO1, PO15, PO26		PNC26, PNC16, PNC04
Andreia Veiga	CO20, PO9	Daniel Ciampi de Andrade	CO1
Ângela Abreu	PO8	Daniela Garcez	CO16
Ângela Timóteo	PO21	Daniela Jardim Pereira	PO4
Antónia Furtado	CO19	Daniela Matos	PNC23, PNC33
António Campos	CO-VASC-02	Daniela Pimenta da Silva	CO22
António Cerejo	CO-VASC-06, CO-VASC-07	Derick K. Rubagumya	CO-HID-01
António Freire Gonçalves	PO10	Diana Melancia	CO21, PO1, PO15, PO26
António Gomes	CO-FUNC-05	Ding Zhang	CO-FUNC-05, PNC08
António Marques Baptista	CO-BC-02	Diogo Belo	CO-VASC-08
António Martins	CO14	Domingos Coiteiro	CO-VASC-08
António Peliz	CO-COL-06, PNC10	Duarte Salgado	CO16
António Vilarinho	CO10, PO16	Edson Bor-Seng-Shu	CO1
António Vilarinho	CO-VASC-02, CO-VASC-06,	Eduarda Freitas	PO5, PNC31
	CO-VASC-07, PNC35	Egberto Reis Barbosa	CO1
Ariana Barros	CO21, PO20	Elisa Campos Costa	CO9
Armando Lopes	CO-COL-06, CO-VASC-03, PNC01, PNC10	Elmira Medeiros	PO22
Armando Morganho	PO5, PO19	Elsa Azevedo	CO10, PO16
Armando Sousa	PNC15	Elsa Castro Silva	CO-ONC-03, CO-ONC-11
Artur Bastos Lourenço	CO-BC-01, CO-BC-04	Elsa Parreira	PO8
Artur Lourenço	CO-COL-13	Elsa Silva	CO-VASC-14
Ary de Sousa	CO21, PO20	Erich Talamoni Fonoff	CO1
Beatriz Santiago	PO4	Ernesto Carvalho	CO-ONC-10, CO-ONC-11, CO-VASC-04,
Begoña Cattoni	CO-FUNC-03		CO-VASC-09, CO-VASC-10, CO-VASC-13,
Bernardo Ratilal	CO-ONC-06		CO-VASC-14, PNC14, PNC30
Bernardo Smet	PNC26	Fábio Carneiro	CO9
Bruno Carvalho	PNC21	Fernando Pita	PO14
Bruno Mesquita	CO20	Filipa Falcão	CO22
Bruno Santiago	CO-COL-12, CO-OUTROS-02	Filipa Ladeira	CO8
Carla Domingos	PNC18	Filipa Melo	PO2
Carla Reizinho	CO2, CO11, CO-COL-03	Filipe Godinho	CO5, CO18
Carla Silva	CO-FUNC-04, PNC22	Flávia Dias	PNC06
Carla Sousa	CO-COL-12, CO-OUTROS-02, PNC24, PNC36	Francelina Fernandes	CO-CBAS-02
Carlos Andrade	CO17	Francisca Costa	CO-ONC-01
Carlos Basílio	PO11	Francisca Sá	CO14
Carlos Calado	PNC16, PNC26	Francisco Bernardo	CO11, PO12
Carlos Capela	PO20	Francisco Cabrita	CO-HID-02, CO-HID-03, PNC27, PNC28
Carlos Casimiro	CO7, CO24	Frederico Bonito	CO-TRAUMA-02

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Gabriel Branco	CO9, CO-VASC-11	Jose Gustavo	CO-PED-02
Gabriela Lopes	PO6	José Miguéns	CO-PED-03
Gil Bebbiano	PNC31	José Paulo Guimarães Ferreira	CO-PED-03
Gil Ferreira	CO-VASC-05	José Pedro Lavrador	CO-VASC-08
Gonçalo Basílio	CO9	José Pimentel	CO15
Gonçalo Costa	PNC10	Jose Piquer	CO-OUTROS-01
Gonçalo Figueiredo	CO20, CO-ONC-09, PNC14, PNC30	José Rosa	PO23, PO26
Gonçalo Freitas	CO-VASC-12, PNC06, PNC13, PNC25	José Vale	PO13, PO21
Gonçalo Guerreiro	PNC03	Josué Pereira	CO-BC-05
Gonçalo Januário	CO-PED-05, CO-VASC-01, PNC04, PNC16, PNC26, PNC34	Julietta Silva	CO-FUNC-03
Gonçalo Novais	CO-ONC-06, CO-PED-01	Júlio Constantino	CO-HID-02, CO-HID-03
Gotthard Gerhard Tribel	CO1	Kelson James Almeida	CO1
Guerreiro Costa	CO-COL-06, PNC02, PNC17	Leonor Rebordão	CO13, PO3
Helena Machado	PO11, PO27	Lia Leitão	CO13, PO8
Helena Rocha	CO-FUNC-02, PNC11	Lia Pappamikail	CO-COL-13
Helena Santos	CO6	Lídia Nunes Dias	CO-PED-04, CO-COL-14, CO-ONC-07, CO-CBAS-02, PNC05
Henrique Cabral	PNC23, PNC33	Lígia Almeida	PO2
Hermínio Tão	PNC23	Linda Kauppila	CO22
Hugo Dória	PO6	Lino Fonseca	CO-PED-01, CO-VASC-01, PNC26
Hugo Moraes	CO19	Lúcia Roque	CO15, CO16
Ilda Matos	CO12	Luis Abreu	CO18
Inacio Reis	CO-COL-04, PNC12, PNC19	Luis Cardoso	CO-PED-05, CO-VASC-01, PNC16
Inês Antunes Cunha	PO4	Luís Cardoso	PO6
Inês Correia	PO10	Luís Cerqueira	PO15
Inês Furtado	CO4	Luis Marques	CO-COL-01, CO-COL-11, CO-BC-03
Inês Gil	CO14	Luis Rocha	CO-VASC-04, CO-VASC-10, CO-VASC-14, PNC30
Inês Menezes Cordeiro	PO15	Luis Santos Cardoso	CO-ONC-06, PNC26
Irene Mendes	CO9	Luísa Albuquerque	CO22
Isabel Alonso	PO3	Luísa Alves	CO3
Isabel Carmo	CO3, PO22	Luísa Sampaio	CO10, PO16
Isabel Fragata	CO9	M. Mota	CO-VASC-11, CO-ONC-05
Isabel Henriques	PO1	Mafalda Seabra	PO18
Isabel Pavão Martins	CO5, CO6, CO18	Mahmood Qureshi	CO-OUTROS-01
J. M. Brás	CO-VASC-11, CO-ONC-05	Manoel Jacobsen Teixeira	CO1
J. Silva	CO-VASC-11, CO-ONC-05	Manuel Correia	CO12, PO6
Jéssica Vieira	PO5, PO19, PN32	Manuel Cunha	CO20
Joana Boléo Tomé	PNC13, PNC25	Manuel Cunha e Sá	CO-OUTROS-02, CO-COL-12, PNC25, PNC06, PNC13, PNC24, PNC25, PNC36
Joana Guimarães	CO17, PO18	Manuel Gonçalves	PNC35
Joana Jesus Ribeiro	PO4	Manuel Machado	PO23, PO26
Joana Monteiro	CO-OUTROS-02, CO-COL-12, PNC24, PNC25	Manuel Magalhães	CO-ONC-08, CO-ONC-09, CO-ONC-10
Joana Rato	CO-COL-06, PNC01, PNC02, PNC10	Manuel Manita	CO21, PO1, PO7, PO15, PO20, PO23, PO26
Joana Teixeira	PNC09	Manuel Melo Pires	CO19, CO-ONC-03, CO-ONC-08, CO-ONC-09, CO-ONC-10, PNC22
Joao Santiago	CO-VASC-03	Manuel Salavisa	PO22
João Costa	CO-ONC-07	Manuela Mafra	CO16
João Leote	PNC24	Marcel Sincari	PNC27, PNC28
João Monteiro Silva	CO-ONC-10, CO-ONC-11, CO-VASC-09, CO-VASC-13	Marcelo D Mendonça	CO2
João Passos	CO16, PO8	Márcia Tizziani	CO-ONC-08, CO-ONC-09
João Paulo Andrade	CO-COL-11, CO-BC-03	Marcos Barbosa	CO-COL-06, CO-PED-02, CO-VASC-03, PNC02, PNC03, PNC18
João Paulo Farias	CO6	Margarida Dias	PO1, PO23, PO26
João Pedro Marto	CO3, CO9	Maria Begoña Cattoni	CO-VASC-11, CO-ONC-05
João Raposo	PO11, PO27	Maria Carolina Silva	CO12
João Santiago	CO-PED-02, PNC03, PNC18, PNC10	Maria do Carmo Fevereiro	PO15
João Sequeira	CO21, PO7, PO20	Maria João Frade	PNC33
João Sequeira Duarte	CO-ONC-07	Maria José Rosas	CO17, CO-FUNC-02
João Silva	CO-ONC-03, CO-VASC-04	Maria José Sá	PO18
João T Barata	CO-CBAS-01	Maria José Silva	PO2
Joaquim Monteiro	PO1, PNC04, PNC16, PNC26	Maria Luísa Silva	PNC35
Joaquim Pedro Correia	CO-COL-13	Maria M. Santos	CO-HID-01, CO-OUTROS-01
Joaquim Reis	CO-ONC-08, CO-ONC-09, CO-ONC-10, CO-ONC-11, PNC14	Maria Manuel Santos	CO-TRAUMA-01, CO-PED-03
Jorge Gonçalves	CO-VASC-03, PNC17, PNC18	Maria Rita Peleção	CO14
Jorge Pereira	CO-HID-03	Mariana Baptista	CO-VASC-03
Jorge Pinheiro	PNC21	Mariana Dias	CO9
Jorge Pinto-Basto	PO2	Mariana Fernandes	CO-FUNC-05
Jorge Sequeiros	PO3	Mariana Reis Costa	CO22
Jose Alves	PNC03	Mariana Santos	CO13, PO3, PO8, CO-FUNC-05
José António Moreira Da Costa	PNC07	Mariana Valente Fernandes	CO16, CO-ONC-04
José Brás	CO-FUNC-03	Mário Gomes	CO-ONC-11, CO-VASC-04, CO-VASC-09, CO-VASC-10, CO-VASC-13, CO-VASC-14
José Cabral	CO11, CO-FUNC-01, CO-FUNC-05, CO-PED-04, CO-TRAUMA-02, CO-COL-01, CO-COL-11, CO-COL-14, CO-CBAS-02, CO-BC-03, PNC05, PNC08	Mário Matos	CO-PED-01, CO-PED-05
Jose Campillo	CO24	Mário Resende	PNC29
José Carlos Cardoso	PO10	Mario Rui Silva	CO12
José Fonseca	CO6		



Autor	Artigos
Marisa Cunha	CO-ONC-01, CO-COL-05, CO-COL-07, CO-COL-08, PNC15
Marta Aguiar	CO-PED-04
Marta Amorim	PNC16
Marta Carvalho	CO10, PO16
Martinha Chorão	CO-ONC-07
Mateus Corrêa da Trindade	CO1
Michel Mendes	CO20, PO9, PO17, PO24
Miguel Araújo Abreu	CO19
Miguel Brito	CO-FUNC-05, CO-PED-04, CO-COL-14
Miguel Carvalho	CO-HID-02, PNC27, PNC28
Miguel Casimiro	CO-COL-02, CO-COL-03
Miguel Correia	CO-PED-01, CO-PED-05
Miguel Leão	CO17
Miguel Nunes De Brito	CO-COL-01, PNC08
Miguel Rodrigues	CO9
Miguel Viana-Baptista	CO3, CO8, CO9
Mónica Nóbrega	PNC31, PNC32
Motasem Shamasna	PO27
Mrinalini Honavar	CO14
Nuno Canas	CO14
Nuno Cubas Farinha	PNC20, CO-TRAUMA-01, CO-VASC-08
Nuno Dias	CO-ONC-09
Nuno Inácio	PO13
Nuno Morais	PNC07
Nuno Reis	CO-ONC-06
Nuno Silva	CO-ONC-10
Nuno Simas	CO-VASC-08
Odete Lambelho	CO9
Olinda Rebelo	PNC01, PNC23
Orlando Sousa	PNC32
Oscar L. Alves	CO-BC-02
Osvaldo Sousa	PO16, CO-ONC-01, CO-VASC-02, CO-BC-05
P. Carvoeiras	CO-VASC-11, CO-ONC-05
Patrícia Canhão	CO9
Patrícia Ferreira	CO9
Patrícia Lobo	CO13, PO3
Patrícia Polónia	CO-VASC-02, CO-BC-05
Patrícia Rodrigues	PO19
Paulo Bugalho	CO2
Paulo Costa	PNC11
Paulo Linhares	CO-FUNC-02, CO-ONC-01, PNC21
Paulo Pereira	CO-COL-05, CO-COL-07, CO-COL-08, CO-COL-09, CO-COL-10
Pedro Abreu	CO10, PO16
Pedro Alberto Silva	CO-VASC-02, CO-VASC-06, CO-VASC-07, CO-COL-10, PNC35
Pedro Andre Verão	PO4
Pedro Branco	CO-PED-01, CO-VASC-01, PNC26, PNC34
Pedro Brás	CO21, PO1
Pedro Castro	CO10, PO16
Pedro Duarte Batista	CO-TRAUMA-01
Pedro Lima	CO-VASC-05, PNC31, PNC32
Pedro Monteiro	CO-FUNC-02, PNC11
Pedro Pais	CO-VASC-12, PNC13, PNC25, PNC36
Pedro Santos Silva	CO-COL-05, CO-COL-07, CO-COL-08, CO-COL-10
Pedro Silva	CO-COL-09
Pedro Vilela	CO9
Rafael Roque	CO15
Raquel Barbosa	CO2, CO8
Raquel Tojal	CO24
Raul Baggen Santos	PNC29
Ricardo Almendra	PO9, PO17, PO24

Autor	Artigos
Ricardo Capitão	CO-ONC-07
Ricardo Nogueira	CO-PED-05, CO-ONC-06, CO-VASC-01, PNC16, PNC26
Ricardo Pereira	PNC33
Ricardo Pestana	CO-VASC-05, PNC31
Ricardo Rego	PNC11
Ricardo Soares-dos-Reis	CO17
Ricardo Taipa	CO19, CO-ONC-03, CO-ONC-08, CO-ONC-09, CO-ONC-10, PNC22
Ricardo Velasco	CO-HID-02, CO-HID-03
Rita Cascão	CO-CBAS-01
Rita Martins	CO7, CO24
Rita Pinto Medeiros	CO-ONC-04
Rita Raimundo	CO20, PO9, PO17, PO24
Rita Simões	PO13, PO21
Roger Hartl	CO-HID-01, CO-OUTROS-01
Rosana Cardoso Alves	CO1
Rui Felgueiras	CO4, CO12
Rui Magalhães	CO12
Rui Manilha	CO-COL-12
Rui Reinas	CO-BC-02
Rui Tuna	CO-COL-08, CO-COL-09, CO-BC-05
Rui Vaz	CO-FUNC-02, CO-COL-05, CO-COL-07, CO-COL-08, CO-COL-09, CO-COL-10, CO-VASC-02, CO-VASC-06, CO-VASC-07, CO-ONC-01, CO-BC-05, PNC07, PNC15, PNC21, PNC35
S.Ikbal	CO-VASC-11
Sara Dias	CO21
Sara Machado	PO8, PO12
Sérgio Figueiredo	CO-FUNC-05, CO-BC-03, PNC09, PNC20
Sérgio Livraghi	PNC09, PNC20
Sérgio Moreira	CO-ONC-11
Sofia Calado	CO8, CO9
Sofia Carlos Aguiar	PO5, PO19, PNC32
Sofia Grenho Rodrigues	PO25
Sofia Nunes	CO16
Sofia Nunes de Oliveira	PO25
Sofia Tavares	PNC01, PNC02, PNC10, PNC17, CO-COL-06
Soledad Colombe	CO-HID-01
Sónia Batista	PO10
Soraia Vaz	CO21, PO23
Susana Lopes da Silva	CO22
Taciana Videira	CO19
Telma Santos	CO19
Teresa Pinho e Melo	CO9
Valdemar Martins	CO-VASC-04, CO-VASC-09, CO-VASC-10, CO-VASC-13, CO-VASC-14, CO-ONC-11
Vanessa Capela	PNC05
Vanessa Henriques	CO-ONC-07
Vanessa Oliveira	PO6
Vanessa Silva	PO21
Vasco Carvalho	CO-COL-09, CO-COL-10, PNC15, PNC21
Vasco Sá Pinto	CO-FUNC-04, CO-VASC-04, CO-ONC-08, PNC22
Vera Espírito Santo	CO20, PO9, PO17, PO24
Vera Montes	PO14
Victor Gonçalves	PNC34
Vitor Castro	PNC06, PNC13, PNC25
Vitor Gonçalves	PNC25
Vitor Oliveira	CO-BC-01, CO-BC-04
Viviana Silva	PO2
Wilson Teixeira	CO-TRAUMA-01, PNC09



SAVE THE DATE!

**CURSO
NEURO-
OFTALMOLOGIA**

CONGRESSO
SOCIEDADE
PORTUGUESA
NEUROLOGIA

15 NOVEMBRO 2017, 10H-20H, SANA HOTEL, LISBOA



CURSO DE INTRODUÇÃO À NEUROSSONOLOGIA

15 NOVEMBRO 2017
HOTEL SANA | LISBOA | PORTUGAL

TÓPICOS

- Princípios gerais da Neurossonologia
- Metodologia do eco-Doppler cervical carotídeo e vertebral, e do exame transcraniano
- Critérios de diagnóstico ultrassonográfico das aplicações mais comuns
- Aplicações emergentes da Neurossonologia



Interior of Jeronimos Monastery - Lisbon.

CONGRESSO DE NEUROLOGIA

15-18 NOVEMBRO 2017
HOTEL SANA | LISBOA | PORTUGAL





6º SIMPÓSIO DE ENFERMAGEM EM NEUROLOGIA

15 DE NOVEMBRO DE 2017

LISBOA (SANA HOTEL)



CONGRESSO DE NEUROLOGIA

15-18 NOVEMBRO 2017

HOTEL SANA | LISBOA | PORTUGAL

TEMA PRINCIPAL:
**GLOBALIZAÇÃO, ALTERAÇÕES
CLIMÁTICAS, AMBIENTE E
NEUROLOGIA**

Cursos pré-congresso:

Neuro-Oftalmologia

Neurossonologia

Simpósio de Enfermagem

Pré-Congresso

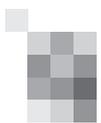
*A Sociedade Portuguesa de
Neurologia foi fundada em 1982.*

*A Sociedade junta profissionais de
saúde que trabalham no cuidado
de doentes neurológicos incluindo
Médicos, Enfermeiros,
Fisioterapeutas, bem como
investigadores que trabalham em
neurociências clínicas e
translacionais.*

*Junte-se a nós em Lisboa em
Novembro de 2017!*



sec.spn@gmail.com



XXI CURSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

CURIA PALACE HOTEL,
SPA & GOLF | CURIA
20 E 21 OUTUBRO 2017

**SAVE
THE
DATE**

DIREÇÃO DA SPNC

Paulo Pereira - Presidente
Domingos Coiteiro
Jorge Gonçalves
Carla Reizinho
Pedro Alberto Silva

COMISSÃO DE TREINO

Alexandre Campos - Presidente
Carla Reizinho
Cláudia Faria
Pedro Alberto Silva
Ricardo Pereira



Sociedade Portuguesa
NEUROCIRURGIA

www.spnc.pt
Tm. 933 205 202
secretariado@spnc.pt

SAVE
THE
DATE

13-18th
APRIL
2018
LISBON
PORTO
PORTUGAL

WORLD SPINE 8

WORLD SPINE
PRE-MEETING
CADAVER COURSE
13th-14th April 2018

NOVA Medical School | Faculdade de
Ciências Médicas, Lisbon – Portugal



WORLD SPINE 8
15th-18th April 2018

Porto Palacio Congress Center,
Porto – Portugal



ORGANIZATION:



More information at:
www.worldspine8.com

SECRETARIAT:

NorahsEvents, Lda.
Trav. Álvaro Castelões, nº 79 - 2º andar - sala 9, 4450-044 Matosinhos
Tel.: +351 220 164 206 · Tlm.: +351 933 205 202 · E-mail: info@worldspine8.com

Design
NEXT
COLOR



Programa

Quinta-feira, 24 de Novembro de 2016

MIMETIZADORES DA ESCLEROSE MÚLTIPLA:

Clínica e Imagem

Moderadores: Dr. José Vale, Dra. Lívia Sousa

09.00-09.30h DD c/ doenças inflamatórias e vasculares

Palestrante: Dr. Pedro Abreu

09.30-10.00h DD c/ doenças metabólicas e hereditárias

Palestrante: Dra. Maria do Carmo Macário

10.00-10.30h Aspectos imagiológicos

Palestrantes: Dra. Teresa Nunes, Dr. Pedro Vilela

10.30-11.00h Coffee break

11.30-13.00h Casos Clínicos

13.00-13.15h Assembleia Geral

13.15h Almoço

Resumos

1. Leucoencefalopatia familiar rapidamente progressiva

Nuno Inácio¹, Rita Simões¹, Vanessa Silva¹, Nuno Canas^{1,2}, José Vale¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo, Loures;

2-Hospital Cuf Descobertas

Introdução: As leucoencefalopatias do adulto correspondem a um grupo genericamente caracterizado pelo envolvimento primário da substância branca do SNC, com alterações típicas a nível da RM. A presença de história familiar sugere uma forma hereditária subjacente. As etiologias são múltiplas e incluem um número crescente de formas hereditárias recentemente identificadas.

Casos-clínicos: Descrevemos uma família com 3 irmãos afectados, filhos de pais consanguíneos, com início na idade adulta (21-27 anos). O quadro clínico caracteriza-se inicialmente por episódios recorrentes de cefaleia episódica, intensidade moderada a severa, com alívio parcial com AINE, com localização e qualidade variável (mas predominantemente holocraniana e pulsátil), acompanhada por sinais focais (motores e/ou sensitivos), sempre com duração superior a 24h. Apesar de inicialmente ocorrer uma aparente resolução completa destes episódios, ao longo do tempo verifica-se uma deterioração progressiva, quer do ponto de vista motor, quer cognitivo, estando dependentes de terceiros após um período aproximado de 5 anos.

As RM realizadas evidenciaram uma leucoencefalopatia extensa, simétrica, com agravamento imagiológico em exames subsequentes, sem envolvimento medular. Apesar do extenso estudo etiológico realizado, não foi ainda possível determinar o diagnóstico definitivo.

Discussão: As leucoencefalopatias hereditárias compreendem um grupo vasto de diferentes entidades clínicas, mesmo quando consideradas apenas as formas de início tardio e com apresentação multifocal. O quadro clínico seria muito sugestivo de CADASIL mas o estudo genético realizado foi negativo. Foram também excluídas as leucodistrofias mais frequentes no adulto. Nos casos apresentados, a consanguinidade aumenta a probabilidade que uma doença autossómica recessiva se manifeste. Por outro lado, podemos também considerar que uma doença autossómica dominante, em homozigotia, assuma um fenótipo mais agressivo comparativamente ao classicamente descrito.

2. "Meningoencefalite-like" na doença do espectro da neuromielite óptica.

Ana Luisa Rocha^{1,2}, Andreia Costa¹, Luisa Graça¹, Joana Alves¹, Carlos Andrade³, Susana Silva¹, Pedro Abreu^{1,2}

1-Centro Hospitalar de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: Existem poucos casos descritos de doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) que inicialmente mimetizam um quadro de meningoencefalite, quando assim acontece o seu diagnóstico fica dificultado, podendo ocorrer atrasos no tratamento. Apresentamos dois casos de NMOSD que se apresentaram inicialmente como um quadro "meningoencefalite-like".

Caso Clínico: Caso A: Mulher, 57 anos apresentou-se com febre, náuseas, vômitos e singultos, sucedidos de depressão do estado de consciência, levando a admissão em UCI. O estudo de líquido revelou 232 células (94% mononucleares) e hiperproteinorráquia (1,22g/L). Iniciou antibioterapia por suspeita de meningoencefalite.

Realizou RM cerebral: extenso hipersinal T2/T2-FLAIR hipotalâmico, ponto-bulbar e medular (até C4).

O estudo microbiológico foi negativo. Dada a clínica e achados neurorradiológicos suspeitou-se de NMOSD.

Assim, e apesar de serologia anti-AQP4 negativa, a doente iniciou tratamento com metilprednisolona (1g IV, 5 dias) e posteriormente rituximab (1g IV, 2 tomas espaçadas 15 dias), observando-se melhoria clínica e imagiológica.

Caso B: Mulher, 51 anos, apresentou-se com febre, náuseas, vômitos refratários sucedidos de parestesias da hemiface direita e cervicalgia. Ao exame neurológico apresentava hipostesia algica (V1 e V2 direitas) e sinais de irritação meníngea. O estudo de líquido revelou 785 células (75% polimorfonucleares) e hiperproteinorráquia (0,93g/L). Apesar de antibioterapia instituída, desenvolve, posteriormente, diplopia, disfagia e dismetria dos membros direitos. A RM do neuroeixo revelou extenso hipersinal T2/T2-FLAIR no tronco cerebral, até C2. Do restante estudo efetuado realçamos: exclusão de etiologia infecciosa, potenciais evocados visuais-lesão desmielinizante do nervo óptico esquerdo, anticorpos anti-AQP4 negativos. Dado o quadro clínico, iniciou-se metilprednisolona (1g IV, 5 dias) e posteriormente azatioprina, observando-se, também neste caso, melhoria clínica e imagiológica.

Conclusões: Os casos descritos ilustram uma apresentação pouco frequentemente reportada da NMOSD e reiteram o papel fulcral da avaliação neurológica e imagiológica nas meningoencefalites de etiologia não esclarecida, para diagnóstico de quadros clínicos que poderão ser imitadores desta patologia.

3. Adrenomieloneuropatia: um mimetizador de EM primária progressiva

Ana Arraiolos, Rita Simões, José Vale

Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Introdução: As formas primariamente progressivas de EM levantam muitas vezes dificuldades no diagnóstico diferencial. Os autores descrevem uma família com adrenomieloneuropatia (X-AMN), revelada após a investigação de um caso de paraparesia espástica, diagnosticado como EM-PP.

Casos Clínicos: Probando: homem de 63 anos, observado por um quadro de paraparesia espástica-atáxica com cerca de 7 anos de evolução e agravamento lentamente progressivo. Coexistiam queixas de urgência/incontinência urinária e eram aparentes discretas alterações cognitivas (perda de memória, inatenção e dificuldades em tarefas executivas). A RM CE evidenciou a presença de lesões de natureza desmielinizante (hiper-intensas em T2 e FLAIR); o LCR foi normal (BOC neg.) e foram excluídas outras causas de mielopatia. O doseamento dos AGCML séricos mostrou uma elevação C26:C22 e o diagnóstico confirmado pela detecção da mutação C.1415_1416delAG do gene ABCD1. A doença viria a ser confirmada também em 2 irmãos e na filha, manifestando-se em todos como paraparesia espástica, associada, no caso da

filha, a doença de Addison.

Conclusão: Os autores discutem os achados clínicos e neuroradiológicos que permitiram chegar ao diagnóstico. Apesar de sua raridade a X-AMN é a uma das doenças metabólicas mais frequentes, devendo ser considerada perante quadros de mielopatia crónica em que as causas mais comuns foram excluídas.

4. Mimetizador de Esclerose Múltipla com granulomas esplênicos: que doença(s), que tratamento?

Vanessa Oliveira¹, Raquel Samões¹, Francisca Costa², José Pedro Pereira³, Guiomar Pinheiro⁴, Ana Martins Silva^{1,5}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA); 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA); 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA); 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA); 5-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

Introdução: A ausência de um marcador biológico de Esclerose Múltipla pressupõe considerar alternativas diagnósticas em doentes com quadro clínico e imagiológico sugestivos de doença desmielinizante do SNC, nomeadamente na presença de sinais de alarme.

Caso Clínico: Mulher de 45 anos, com luxação congénita da anca direita com prótese, e eritema nodoso e hipersudorese noturna desde 2015. Em 2013 iniciou diminuição progressiva da força muscular dos membros inferiores, tendo RM lombo-sagrada e electromiografia normais. Após cirurgia de revisão de prótese em 2014, agravou progressivamente a dificuldade da marcha e surgiu incontinência urinária e fecal. Em 2016, durante internamento em Fisiatria, realizou uma RM cerebral que mostrou hiperintensidades em T2/FLAIR (periventriculares, justacorticais, corpo caloso e protuberanciais), algumas com captação de contraste, sendo referenciada à consulta de Neurologia. Ao exame neurológico apresentava paraparesia espástica grau 4, sinal de Babinski bilateral, diminuição da sensibilidade vibratória nos hálux e hiperestesia álgica nas pernas. Analiticamente VS>80mm e LCR com 6 mononucleares, proteínas-0,52g/L e 10 BOC (sem tradução no soro). O estudo imunológico sérico e os estudos microbiológicos séricos e de líquido foram normais/negativos. A RM medular mostrou lesões hiperintensas em T2 nos segmentos cervical, dorsal e cone medular. Os potenciais evocados visuais mostraram compromisso funcional préquiasmático bilateral. Assumindo-se doença inflamatória em actividade, cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1g/dia com discreta melhoria. A TC toraco-abdomino-pélvica revelou nódulos esplênicos e o lavado broncoalveolar mostrou razão CD4/CD8=3,8. Foi esplenectomizada e a histologia do baço revelou lesões granulomatosas necrotizantes com lesões de vasculite granulomatosa. Colocadas as hipóteses de neurosarcoidose, vasculite granulomatosa ou EMPP em actividade associada a outra doença inflamatória sistémica, optou-se por tratar com ciclofosfamida.

Conclusões: Este caso ilustra o desafio no diagnóstico e tratamento dos doentes com manifestações multissistémicas e quadro neurológico crónico, com lesões sugestivas de doença inflamatória/desmielinizante do SNC em actividade. Uma abordagem multidisciplinar é indispensável na orientação destas situações.

5. Atrás da etiologia de alterações da substância branca: da suspeita de Síndrome de Susac até ao diagnóstico de esclerose múltipla.

Ana Luisa Rocha^{1,2}, Andreia Costa^{1,2}, Claudia Marques Matos^{1,2}, Helena Rocha³, Luís Braz¹, Pedro Abreu^{1,2}

1-Centro Hospitalar de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro Hospitalar do Médio Ave.

Introdução: O diagnóstico de doença desmielinizante ou inflamatória do SNC implica diagnóstico diferencial, particularmente quando os primeiros sintomas ocorrem em idades mais avançadas, ou quando o doente tem uma história de doença longa e difícil de esclarecer.

Caso Clínico: Sexo masculino, 68 anos, antecedentes de nevralgia do trigémio recorrente, episódio de hipovisão bilateral (resolução com pulso de corticoide endovenoso) aos 55 anos e hipoacusia neurossensorial bilateral. Em Novembro de 2011, teve instalação súbita de monoparesia do membro inferior esquerdo(MIE); RM-CE mostrou lesões hiperintensas(T2/T2FLAIR) no corpo caloso, tipo “snow-balls”; RM medular sem alterações. Teve melhoria clínica espontânea, tendo como diagnóstico mais provável Síndrome de Susac. Em Novembro de 2012 com agravamento da monoparesia do MIE e parestesias nos membros superiores.

Objectivamente com hemiparesia espástica e hemihipostesia esquerdas. Foi internado para estudo, de realçar: estudo analítico normal; LCR com hiperproteiorráquia(0,97g/dL); RM-CE com novas lesões com hipersinal (T2/T2FLAIR) no corpo caloso, coroas radiadas, tronco cerebral e cerebelo; Angio-RM e angiografia fluoresceínica sem alterações. Teve uma boa evolução no internamento sem tratamento específico. Manteve-se estável até Outubro de 2014, quando desenvolveu paraparesia e incontinência esfinteriana. Repetiu estudo, de realçar: RM medular com hipersinal(T2) ao nível de C4-C5; PEVs a sugerir desmielinização das vias ópticas. Realizou Metilprednisolona 1g EV(5 dias), com melhoria clínica. Manteve seguimento em consulta, com desenvolvimento progressivo de incapacidade para a marcha e recrudescência da nevralgia do trigémio. Repetiu RM em Agosto de 2016, que mostrou novas lesões multifocais da substância branca hiperintensas(T2) de predomínio na substância periventricular anterior, tronco, e medula em vários níveis, cumprindo assim critérios para diagnóstico de esclerose múltipla; iniciou tratamento com teriflunomida.

Conclusões: Este caso é representativo da dificuldade diagnóstica das doenças desmielinizantes do SNC, especialmente quando existe atipia clínica ou imagiológica. Alerta assim para a importância do seguimento apertado destes doentes, e da revisão do diagnóstico caso ocorram novos sinais ou sintomas.

6. Esclerose Múltipla, Sjogren e/ou outra doença autoimune?

Carlota Cunha¹, Adriana Rua¹, Cláudia Pereira², Graziela Carvalheiras³, Sara Cavaco⁴, Ana Martins da Silva^{1,5}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António; 2-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António; 3 - Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António; 4-Unidade de Neuropsicologia do Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António; 5-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

Introdução: As doenças auto-imunes sistémicas (DAI) são um importante diagnóstico diferencial de esclerose múltipla

(EM). A variante cortical da EM caracteriza-se por uma apresentação predominantemente neuropsiquiátrica da doença. A síndrome de Sjogren (SS) com envolvimento do SNC pode mimetizar uma doença desmielinizante.

Caso Clínico: Doente de 28 anos, com história de paralisia facial periférica aos 12 anos, que desenvolveu quadro depressivo quatro meses após o parto. Nos anos subsequentes apresentou deterioração comportamental significativa, com apatia, desleixo pelas atividades da vida diária, hipersonolência, comportamento infantil, riso inapropriado, incontinência urinária ocasional e ausência de crítica para as alterações comportamentais. Aos 33 anos foi observada em consulta de Neurologia e apresentava movimentos sacádicos fragmentados e deterioração cognitiva com atingimento significativo de vários domínios (atenção, velocidade de processamento, funções visuo-espaciais, memória e funções executivas). A RM revelou atrofia subcortical e múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR de localização supratentorial (periventriculares, subcorticais, justacorticais e corpo caloso), infratentorial (cerebelo e tronco cerebral) e medula cervical sugestivas de etiologia inflamatória/desmielinizante; o liquor mostrou índice de IgG elevado e 10 bandas oligoclonais sem tradução sérica; e os potenciais evocados visuais revelaram latências aumentadas bilateralmente. O estudo imunológico mostrou ANA =1/640 e elevação dos anticorpos anti-tiroideus. O quadro clínico, imagiológico e laboratorial suportou o diagnóstico de variante cortical de EM, tendo feito ciclo de metilprednisolona sem melhoria significativa. Um ano mais tarde, desenvolveu síndrome Sicca, o estudo laboratorial revelou ANA=1/1280 e a cintígrafa e biópsia das glândulas salivares foram compatíveis com SS. A avaliação neuropsicológica encontrava-se relativamente estável mas a RM mostrou uma nova lesão subcortical captante de contraste.

Conclusões: Este caso ilustra como pode ser desafiante e complexo o diagnóstico da EM. A atipia da apresentação clínica inicial com quadro neuropsiquiátrico e o aparecimento posterior de uma doença autoimune sistémica (SS) colocam a hipótese do quadro neurológico traduzir envolvimento cerebral pela DAI.

7. Um "linfoma" responsivo a imunomodulação?

Ana Luisa Rocha¹, Andreia Costa¹, Joana Meireles¹, Mafalda Seabra¹, Pedro Abreu^{1,2}, Manuela Brochado¹, Maria José Sá¹
1-Centro Hospitalar de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: O diagnóstico de doença desmielinizante/inflamatória do SNC implica o diagnóstico diferencial, nomeadamente com doenças neoplásicas infiltrativas. É importante o seguimento rigoroso em casos de etiologia indefinida, dado que a evolução fornece frequentemente dados que permitem definir um diagnóstico.

Caso Clínico: Sexo masculino, 47 anos, antecedentes de Linfoma não Hodgkin difuso de células B(2007), em remissão completa. Em Abril de 2012 inicia cefaleia frontal em moedeira, intensa, com fonofobia, que aliviava com analgesia. Realizou RM-CE que mostrou lesão expansiva intra-axial frontal, com restrição à difusão e realce após gadolínio, favorecendo a hipótese de linfoma cerebral. Iniciou prednisolona 60mg/dia. Ao exame apresentava parésia facial central esquerda e hemiparésia esquerda(G4+/5) com hiperreflexia. O estudo analítico não mostrou alterações de relevo; o estudo de LCR mostrou

hiperproteínoorráquia (1,17g/L), 11 células(leucócitos), sem outras alterações; a TC toracoabdominopélvica, PET e biópsia da medula óssea não revelaram alterações valorizáveis.

Realizaram-se duas biópsias da lesão encefálica, inconclusivas. Na RM-CE (Janeiro de 2013) verificava-se diminuição da extensão da lesão, tendo iniciado redução progressiva da corticoterapia. O doente manteve-se em consulta, estável sem corticoterapia. Em Dezembro de 2015 teve recrudescimento das cefaleias, tendo sido internado e repetida RM-CE que mostrou recrudescimento da lesão, com captação de contraste e focos de restrição da difusão. O doente recusou nova biópsia, tendo-se reiniciado corticoterapia. Em Março, desenvolveu hemiparesia direita(G4+/5), com aumento das dimensões da lesão na RM-CE, motivando novo internamento em Maio para suspensão de corticoterapia e nova biópsia. Repetiu RM-CE (após 2 semanas sem corticoterapia), havendo regressão da lesão.

Foi decidido não haver indicação para biópsia, tendo alta com o diagnóstico provável de neurossarcomatose; iniciou azatioprina até 1,5mg/kg/dia, com boa resposta clínica e imagiológica e estabilização até ao presente.

Conclusões: Este caso é particularmente representativo do desafio de diagnóstico diferencial entre linfoma e patologia desmielinizante/inflamatória do SNC. Impõe-se um diagnóstico correcto pela diferente orientação e prognóstico.

8. Amiotrofia focal como apresentação de esclerose múltipla primária progressiva

Filipa Ladeira, Francisca Sá

Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: A apresentação mais comum da esclerose múltipla primária progressiva é paraparésia espástica (80%), seguida de ataxia progressiva (15%). Contudo, manifestações menos típicas, como amiotrofia focal ou défice visual progressivo são apresentações possíveis.

Caso Clínico: Mulher de 59 anos, referenciada a consulta por quadro progressivo de parésia do membro superior esquerdo de predomínio distal, com extensão em meses ao membro inferior ipsilateral. À observação apresentava espasticidade dos membros esquerdos, mais exuberante no membro inferior. Na avaliação da força segmentar apresentava fraqueza ligeira do psoas ilíaco/tibial anterior, moderada do deltóide/tricipite/bíceps e grave dos extensores/interósseos/abdutor curto do polegar. Os segmentos paréticos do membro superior apresentavam redução do volume muscular, sem fasciculações. Realizou electromiografia que revelou no estudo por agulha, achados sugestivos de desinervação crónica moderada nos miótomos C5/6 e grave nos miótomos C7/C8/D1. Realizou RM medular cervical que revelou múltiplas lesões cervicais hiperintensas em T2 e STIR, sem captação de gadolínio, uma das quais envolvendo o cordão anterior e lateral da hemimedula esquerda a nível C3/C4. O estudo imagiológico do restante neuroeixo evidenciou múltiplas lesões hiperintensas em T2, sem captação de gadolínio, em topografia periventricular, dos hemisférios cerebelosos, bulbo-protuberanciais e da medula dorsal com características morfológicas sugestivas de Esclerose Múltipla. Do estudo do LCR salienta-se citoquímico sem alterações, presença de bandas oligoclonais perfil tipo 2, índice de IgG aumentado com síntese intratecal de IgG. O estudo imunológico sistémico foi negativo. Os dados clínicos, laboratoriais e imagiológicos favoreceram a hipótese diagnóstica de Esclerose Múltipla primária progressiva. Os achados de

segundo neurónio motor foram interpretados no contexto de envolvimento focal do corno anterior da medula cervical.

Conclusões: Reportamos um caso de esclerose primária progressiva com apresentação atípica. Apesar de pouco comum, a amiotrofia focal é uma apresentação possível de esclerose múltipla quando há envolvimento do segundo neurónio motor da medula.

9. Neuromielite Ótica com IgG anti-aquaporina 4 de apresentação atípica

Mariana Gomes Santos¹, Lia Leitão¹, Amélia Nogueira Pinto¹, Ângela Timóteo²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca, Amadora-Sintra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: A Neuromielite Ótica (NMO) é uma astrocitopatia associada à presença de anticorpos anti-AQP4, classicamente caracterizada por surtos graves de nevríte ótica e mielite longitudinalmente extensa, de difícil recuperação.

Caso Clínico: Mulher, 37 anos, melanodérmica, com asma e traço falciforme. Admitida em 2010 por episódios paroxísticos de disestesias envolvendo progressivamente o membro inferior direito, hemitronco e membro superior homolateral e membro inferior esquerdo, com três meses de evolução. À observação existia apenas hipopalestesia maleolar bilateral. Na RM, heterogeneidade do sinal medular, de C1 a C4, com áreas de hipersinal T2, sem hipossinal T1, com discreta expansão medular e discreto realce após gadolínio, sugerindo lesão desmielinizante ou tumoral; estudo crâneo-encefálico normal. Análise citoquímica do LCR normal e pesquisa de bandas oligoclonais negativa. Investigação de doenças infecciosas e autoimunes sistémicas sem alterações. Remissão sintomática sob pregabalina. Em 2012, nevríte ótica (NO) direita grave, com RM compatível, sem novas lesões encefálicas e estudo medular normal (desaparecimento da alteração de sinal anteriormente descrita). Melhoria parcial após metilprednisolona. Nos meses seguintes, NO esquerda e NO direita, tratadas com metilprednisolona, sem recuperação da visão do olho direito. Apesar duma investigação inicial negativa (anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG), detetada nesta fase a presença de IgG anti-AQP4. Sob azatioprina e prednisolona, assistiu-se a estabilidade clínica durante três anos. Recentemente, síndrome da área postrema (incumprimento terapêutico), com recuperação total com metilprednisolona, sem novas lesões na RM.

Conclusões: Reportamos um caso de doença do espectro da NMO com IgG anti-AQP4 com uma apresentação clínica ligeira: sintomas medulares paroxísticos associados a lesão medular com comportamento atípico - resolução imagiológica espontânea sem atrofia subsequente. Notamos também síndrome da área postrema sem lesão identificada. A crescente expansão do seu fenótipo inclui o reconhecimento de que NO e mielites ligeiras possam ser manifestações da NMO, salientando a importância da pesquisa sistemática de IgG anti-AQP4.

10. Cardiomiopatia de Takotsubo como manifestação de Doença desmielinizante primária do Sistema Nervoso Central

Tiago Geraldês, Paulo Saraiva, Inês Rosário Cruz, Miguel Grunho, Ana Cláudia Ribeiro, João Coimbra
Hospital Garcia de Orta

Introdução: A cardiomiopatia de Takotsubo é uma síndrome caracterizada por disfunção sistólica regional transitória do ventrículo esquerdo (VE). A fisiopatologia é actualmente

desconhecida, mas acredita-se que resulte de uma activação simpática aguda em excesso. A cardiomiopatia de Takotsubo tem sido relatada como uma manifestação de vários distúrbios neurológicos, mas raramente descrita em doentes com Esclerose Múltipla.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino com 35 anos de idade, sem antecedentes pessoais relevantes, apresentou-se no Serviço de Urgência com queixas de cefaleia occipital súbita associada a náuseas e vômitos, precordialgia e diminuição da força muscular do membro inferior esquerdo. A tensão arterial era de 81/53 mmHg, o ECG mostrou infradesnivelamento do segmento ST nas derivações inferiores e na avaliação analítica registou-se a presença de marcadores de necrose miocárdica elevados. O exame neurológico revelou nistagmo "upbeat" em todas as posições do olhar, hiperreflexia generalizada e sinal de Babinski esquerdo. A tomografia computadorizada crâneo-encefálica no serviço de urgência era normal. O ecocardiograma transtorácico revelou disfunção grave do VE com acinesia posterior e septal inferior resultando numa fracção de ejeção reduzida de 35%. Sem lesões na coronariografia e na ressonância magnética cardíaca com contraste sem evidência de realce tardio do miocárdio, desfavorável às hipóteses de doença coronária ou miocardite. A doente realizou RM do neuro-eixo que revelou duas lesões com realce de contraste envolvendo a parte central do bulbo e medula espinhal além de várias outras lesões desmielinizantes que cumpriam os critérios de McDonald's de 2010.

Conclusões: A disfunção autonómica é uma experiência relativamente comum em doentes com Esclerose Múltipla mas emergências cardiovasculares raramente são reconhecidas como uma manifestação de Esclerose Múltipla. Este caso clínico pretende servir de alerta sobre uma manifestação rara e potencialmente fatal de Esclerose Múltipla.

11. Desmielinização tumefactiva, um efeito neurotóxico incomum do fingolimod?

Ary De Sousa¹, João Sequeira¹, Carlos Capela¹, Rui Pedrosa¹, Manuel Manita¹

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

Introdução: O tratamento com fingolimod visa reduzir a taxa anualizada de surtos e atrasar a progressão de incapacidade em doentes com esclerose múltipla do tipo surto-remissão (EMSR). Porém, existe evidência de casos em que este tratamento se associa ao surgimento de surtos graves ou mesmo de lesões desmielinizantes pseudotumorais.

Caso Clínico: Descrevemos um caso de uma doente de 43 anos, com um curso clínico do tipo surto-remissão desde os 32 anos, caracterizado por um episódio inaugural de nevríte óptica unilateral e um segundo episódio após 3 meses, caracterizado por encefalopatia e hemiparesia direita, com RM a mostrar lesão expansiva intra-axial a envolver a substância branca subcortical profunda e periventricular, com bandas concêntricas e moderado efeito de massa. Melhorou com ciclo de metilprednisolona e plasmaferese, e foi admitida a hipótese diagnóstica de Esclerose Concêntrica de Baló (ECB), tendo tido alta com corticoterapia oral em desmame progressivo durante 6 meses.

Após este período teve novo surto motor tratado com metilprednisolona e corticoterapia oral. Sem recidivas durante 7 anos, altura em que iniciou acetato de glatirâmico por novo surto motor, associado a lesão pseudotumoral em RM. Rapidamente foi escalonada terapêutica modificadora de doença

para fingolimod, que se associou a um agravamento clínico significativo com encefalopatia, diminuição da acuidade visual, hipoacusia unilateral e hemiparésia esquerda, que motivou novo internamento. A RM demonstrou aumento dimensional da área lesional e múltiplas lesões de novo bihemisféricas. Refractária à corticoterapia, fez sessões de plasmaferese com melhoria clínica progressiva.

Conclusões: Este caso ilustra uma eventual associação entre o tratamento com fingolimod e o agravamento de lesões pseudotumorais em doentes com ECB, podendo assim ser contra-indicado nestas raras variantes pseudotumorais de EM.

12. Esclerose Múltipla, sim ou não?

Bruno Silva, Argemiro Geraldo, Sónia Mendes, Carmo Macário
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O Pembrolizumab encontra-se associado a vários efeitos secundários neurológicos raros, como neuropatias periféricas. Na maioria destes casos, os sintomas são ligeiros, com pouco impacto na vida do doente. A acção deste fármaco deve-se à sua ligação ao receptor PD-1 e bloqueio da sua interacção com os ligandos PD-L1 e PDL2, regulando negativamente a activação dos linfócitos T CD4+ e promovendo a tolerância imunológica.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos, com antecedentes de melanoma maligno operado, posterior metastização, sob terapêutica com Pembrolizumab, realizou dois ciclos. Recorreu ao SU por diminuição da força do membro inferior esquerdo e alteração da sensibilidade nas extremidades. No exame neurológico apresentou hemiparesia esquerda, diminuição global dos reflexos miotáticos e hipostesia álgica em luva e meia. No estudo realizado, apresentou serologias infecciosas, estudo de doenças autoimunes sistémicas e neurológicas negativos. Detectou-se um hipotiroidismo autoimune e a HbA1c de 7%. O LCR tinha proteínas elevadas (292 mg/dL), BOC positivas, ausentes no soro, sendo negativo para células tumorais. O estudo de condução nervosa não mostrou sinais de polineuropatia sensitiva ou motora e os potenciais evocados somatossensitivos mostraram ausência de respostas corticais por estimulação dos nervos tibial e mediano, bilateralmente. Na RM cervicodorsal foram encontradas várias lesões, inclusivamente uma na face anterior de D4 com reforço de sinal após o contraste. A RMce mostrou várias lesões nodulares nas regiões periventriculares, coroa radiata e centro semioval. Realizou 7 sessões de plasmaferese e 5 dias de metilprednisolona com melhoria franca dos sintomas. A PET com 18 F-FDG de controlo não apresentou sinais de recidiva neoplásica.

Conclusões: Esta doente tem seguramente um processo imunológico no sistema nervoso central. A sua integração numa doença auto-imune primária como a Esclerose Múltipla ou num processo auto-imune secundário ao Pembrolizumab é importante para a decisão terapêutica ulterior.

13. CADASIL ou Esclerose Múltipla: a importância da evolução clínica

João Durães¹, Isabel Alonso², Lúvia Sousa¹, Maria Do Carmo Macário¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular do Porto.

Introdução: A Arteriopatia Cerebral com Enfartes Isquémicos e Leucoencefalopatia Autossómica Dominante (CADASIL)

pode ter uma apresentação clínica semelhante à Esclerose Múltipla (EM) com episódios de défices neurológicos focais em doentes jovens, com graus variados de recuperação. Perante atípicas na evolução clínica ou nas alterações imagiológicas o diagnóstico inicial de EM deve ser reavaliado.

Caso Clínico: Mulher de 62 anos, internada aos 46 anos por início agudo de disartria e hemiparésia esquerda grau 4+ com sinais piramidais, tendo um diagnóstico inicial de AVC isquémico. Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. A RM-CE revelou múltiplas áreas hiperintensas em T2 dispersas, com predomínio periventricular, em localização sugestiva de doença desmielinizante. Assim, foi assumido o diagnóstico de EM, com EDSS inicial de 4. Durante o seguimento apresentou queixas de fadiga e cefaleias ocasionais com características inespecíficas, sem novos surtos ou agravamento clínico progressivo significativo. As reavaliações periódicas por RM-CE foram sobreponíveis à primeira avaliação, sem aumento da carga lesional nem lesões captando contraste.

Devido à evolução indolente da doença, apenas foi iniciada terapêutica aos 57 anos com Azatioprina, sem benefício clínico. Aos 61 anos mantinha a situação clínica sobreponível com EDSS de 4 e sem novas lesões na RM-CE, sendo efetuada uma reavaliação diagnóstica. Devido à presença de cefaleias, um único episódio de défice neurológico focal e valorizando a presença de lesões a nível dos lobos temporais na RM-CE, colocou-se a hipótese de CADASIL confirmada pela presença de uma mutação em heterozigotia no estudo molecular do gene NOTCH3, previamente descrita na população portuguesa.

Conclusões: Neste caso a inexistência de novos surtos, progressão da doença ou novas lesões na RM-CE revela uma ausência de disseminação no tempo, sendo o principal motivo para a reavaliação diagnóstica. Um diagnóstico correto permite o encaminhamento para aconselhamento genético bem como o ajuste da terapêutica, prevenindo casos de iatrogenia.



Programa

Quinta-feira, 2 de Fevereiro de 2017

08h30/09h20 COMUNICAÇÕES ORAIS I

Presidência: Ana Luisa Cruz, João Ramalho Fontes

09h20/10h25 SESSÃO - Estilos de vida na vanguarda da Prevenção do AVC

Presidência: José Manuel Calheiros, Sandra Alves

09h20/09h40 Controlo nutricional dos factores de risco vascular- Isabel Monteiro

09h40/10h00 Prescrição da actividade física - José Carlos Ribeiro

10h00/10h20 O ABC da cessação tabágica. O que todos devemos saber fazer- Sofia Ravara

10h20/10h25 Questões

10h25/10h50 CONFERÊNCIA - Diabetes, hyperglycaemia, and acute ischemic stroke

Jaap Kappelle

Presidência: Isabel Henriques

10h50/11h20 Intervalo

11h20/11h50 CONFERÊNCIA - Management of seizures and epilepsy in stroke

Martin Holtkamp

Presidência: João Chaves

11h50/12h40 SIMPÓSIO TECNIMEDE - AVC: melhor evitar que tratar

AVC: melhor evitar que tratar - Luís Cunha

Hipertensão e AVC - Fernando Pita

Tratamento da hipertensão com novo medicamento: azilsartan/clorotalidona - Fernando Pinto

12h40/13h15 Sessão Abertura

Convidado: Rui Cernadas - "Poder para acabar com o AVC"

13h15 /14h30 Intervalo

14h30/15h30 SESSÃO - Sono como causa e consequência do AVC

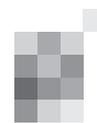
Presidência: Catarina Fonseca, Teresa Pinho e Melo

14h30/14h50 Privação de sono e AVC - Teresa Paiva

14h50/15h10 Apneia de sono e AVC - Rita Peralta

15h10/15h25 Alterações do sono como consequência do AVC agudo - Catarina Fonseca

15h25/15h30 Questões



15h30/16h20 SIMPÓSIO BMS/PFIZER - Apixabano: dos estudos clínicos às guidelines
Moderador: José Ferro

15h30 -15h45 Epidemiologia e recomendações actuais no tratamento da FA - João Sargento
15h45- 16h00 Dados do mundo Real com NOAC's - Miguel Rodrigues
16h00- 16h20 Debate

16h20-16h50 Intervalo

16h50/17h50 COMUNICAÇÕES ORAIS - Casos Clínicos
Presidência: Ana Amélia Pinto, João Sargento Freitas

17h50/18h50 SESSÃO - A importância do risco vascular na deterioração cognitiva
Presidência: Ana Verdelho, Manuel Correia

17h50/18h15 Imaging studies in vascular cognitive impairment- Joanna Wardlaw
18h15/18h40 Small Vessel Disease - Insights from Genetics - Rainer Malik
18h40/18h50 Questões

Sexta-feira, 3 de Fevereiro de 2017

08h30/9h30 Comunicações Oraís II
Presidência: Ana Paula Fidalgo, Carla Ferreira

09h30/10h30 Sessão: Stenting vs endarterectomia na estenose carotídea
Presidência: Elsa Azevedo, João Xavier

09h30/09h55 Atitude cirúrgica - Armando Mansilha
09h55/10h20 Atitude neurorradiológica - João Reis
10h20/10h30 Questões

10h30/11h00 CONFERÊNCIA - How to approach the patient with small vessel disease
Leonardo Pantoni
Presidência: Patricia Canhão

11h00/11h30 Intervalo

11h30/12h00 CONFERÊNCIA - Antiplatelets and anticoagulation after stroke: current recommendations, future developments - Patrik Michel
Presidência: Fernando Pita

12h00/12h50 SIMPÓSIO BOEHRINGER INGELHEIM - AVC e Fibrilhação Auricular: o que sabemos, o que podemos fazer.
Moderador: Vitor Tedim Cruz
Oradores: José Ferro e Miguel Rodrigues

12h50/14h30 Intervalo

14h30/15h30 SESSÃO - Controvérsias no tratamento do AVC agudo
Presidência: José Ferro, Miguel Castelo Branco

14h30/14h45 Drip and ship or mother ship - Antoni Davalos
14h45/15h00 rtPA dosage - Philip Bath
15h00/15h15 Anestesia ou sedação - Manuel Ribeiro
15h15/15h30 Trombectomia na dissecação - João Reis
15h30/15h35 Questões

15h35/16h00 CONFERÊNCIA - Thrombectomy in acute stroke: still room to improve
Patrik Michel
Presidência: Luis Cunha

16h00/16h50 SIMPÓSIO BAYER - "O que posso esperar de Rivaroxabano na minha prática clínica"
Moderação: João Sargento Freitas
Palestrante: Alexandre Amaral e Silva

16h50/17h20 Intervalo

17h20/18h15 COMUNICAÇÕES ORAIS III
Presidência: Alexandre Amaral e Silva, Rafael Freitas

18h15-19h05 SESSÃO - Hipertensão arterial: factor de risco major para AVC
Presidência: Marta Carvalho, Miguel Rodrigues

18h15/18h30 Abordagem na prevenção - Jorge Poço

18h30/18h45 Abordagem na fase aguda - Luisa Rebocho

18h45/19h00 Hipertensão arterial como causa de demência - Vítor Tedim Cruz

19h00/19h05 Questões

Sábado, 4 de Fevereiro de 2017

08h00/08h30 SESSÃO DE POSTERS
Presidência: Ana Alves, Ana Paiva Nunes, Gustavo Santo, Raimundo Martins, Sebastião Barba, Sofia Calado

08h30/09h30 SESSÃO DE COMUNICAÇÕES ORAIS IV
Presidência: Catarina Aguiar Branco, Pedro Abreu

09h30/10h35 SESSÃO - Reabilitação
Presidência: Castro Lopes, Pedro Cantista

09h30/09h50 Acessibilidade do doente com AVC à reabilitação - António Pinto Camelo

09h50/10h10 Reabilitação após um AVC: abordagem integrada com recurso a alta tecnologia aplicada às diferentes valências - Jorge Jacinto

10h10/10h30 3 anos de actividade do Centro de Reabilitação do Norte - Contributo para a reabilitação dos doentes de AVC - Ruben Almeida

10h30/10h35 Questões

10h35/11h05 Intervenção Nutrícia - "Reabilitação da disfagia no pós-AVC"
Elisabeth Sousa
Presidência: Célia Lopes

11h05/11h35 Intervalo

11h35/12h25 SIMPÓSIO DAIICHI SANKYO - Risco/Benefício dos Anticoagulantes Orais Não-Antagonistas da Vitamina K no AVC por Fibrilhação Auricular
Presidência: Elsa Azevedo
Para que lado pende a balança? - Miguel Viana Baptista
O contributo do edoxabano - Florian Masuhr

12h25/12h55 CONFERÊNCIA - "Momento ESO"
Convidado: José Ferro - "A missão global da ESO"
Presidência: Miguel Viana Baptista

12h55 SESSÃO DE ENCERRAMENTO
Distribuição de Prémios
Atribuição de Bolsa de Investigação

15h00/18h00 CURSO AVC - A fase aguda

Coordenação: Miguel Rodrigues/Carla Ferreira

15h00/15h10 Introdução - Castro Lopes

15h10/15h30 Apresentação clínica e números - Sofia Calado

15h30/16h00 Abordagem do AVC agudo - Fernando Silva

16h00/16h30 Itinerários do AVC agudo: tempo é cérebro - trombólise no AVC isquémico - João Pinho

16h30/16h45 intervalo

16h45/17h10 Trombectomia no AVC isquémico - Manuel Ribeiro

17h10/17h30 Investigação etiológica e impacto na fase aguda - Liliana Pereira

17h30/18h00 Avaliação

15h30/17h30 Sessão de Informação à População

Aprenda o fundamental sobre AVC - Castro Lopes

Testemunhos - Diana Wong, Nuno Pereira

A importância de uma alimentação saudável - Sandra Alves

Cuidar e nutrir depois do AVC - Célia Lopes

Actividade física necessidade fundamental. Demonstração prática - Ana Cosme

Portugal AVC - A importância de uma Organização Nacional - António Conceição

Profitecla - A importância da sua colaboração - Diogo Afonso

Perguntas da assistência para resposta

Comunicações Orais

CO1. Prognóstico Vascular dos Acidentes Neurológicos Transitórios Focais e Mistos

Mónica Santos¹, Patrícia Canhão^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa;
2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental (Neurologia),
Hospital de Santa Maria, CHLN
mifs@campus.ul.pt

Introdução: Acidentes Neurológicos Transitórios (ANTs) são sintomas neurológicos transitórios súbitos que regredem em 24 horas. São classificados como focais, não focais ou mistos, conforme apresentem sintomas focais, não focais ou ambos. Num estudo populacional, os ANTs mistos associaram-se a maior risco de ocorrência subsequente de eventos isquémicos cardíacos e morte vascular, mas estudos hospitalares recentes não confirmaram a associação. Devido a esta controvérsia, avaliamos o prognóstico vascular dos ANTs focais e mistos durante o primeiro ano de seguimento.

Metodologia: Estudo observacional em consulta de Acidentes Isquémicos Transitórios (AITS), com inclusão de doentes consecutivos com ANTs focais ou mistos, durante sete anos. A medida de prognóstico primário foi a ocorrência de qualquer evento vascular (AIT, acidente vascular cerebral (AVC), enfarte agudo do miocárdio (EAM) e morte vascular). As medidas de prognóstico secundário foram a ocorrência de cada evento separadamente. O prognóstico vascular foi avaliado no primeiro ano de seguimento. Compararam-se as variáveis entre subtipos de ANT usando o teste de Pearson Chi-quadrado. Compararam-se as taxas de eventos entre subtipos de ANT usando curvas de sobrevivência de Kaplan-Meier.

Resultados: Incluíram-se 510 doentes, 358 (70,2%) com ANTs focais e 152 (29,8%) com ANTs mistos. Os ANTs mistos associaram-se significativamente a antecedentes de doença cardíaca isquémica e de AVC. Os sintomas dos ANTs mistos estiveram mais associados a afeção do território vertebrobasilar do que os dos ANTs focais. A taxa de ocorrência de qualquer evento vascular foi semelhante nos dois grupos (14,0% nos ANTs focais, 95% Intervalo de Confiança (IC), 11% a 18%, vs. 14,4% nos ANTs mistos, 95% IC, 9% a 22%, $p=0.884$). Não houve diferenças significativas nas medidas de prognóstico secundário, nomeadamente AIT, AVC, EAM ou morte vascular.

Discussão/Conclusões: O prognóstico vascular dos ANTs focais e mistos foi semelhante durante o primeiro ano de seguimento, estando em linha com outros estudos hospitalares. Os resultados contraditórios aos do estudo de base populacional podem dever-se ao tempo mais curto de seguimento nos estudos hospitalares, ou a diferenças nas características das populações incluídas. A classificação dos ANTs mistos é difícil, porque vários mecanismos podem explicar os sintomas não focais: hipoperfusão global, hiperventilação, co-morbilidades neurológicas ou isquémia da circulação posterior. Os ANTs mistos parecem incluir um grupo heterogéneo de eventos, e é importante esclarecer o seu significado.

CO2. É o EEG útil no diagnóstico diferencial dos acidentes isquémicos transitórios possíveis?

Carla Bentes^{1,2,3}, Patrícia Canhão^{1,3,4}, Ana Rita Peralta^{1,2,3}, Pedro Viana¹, Ana Catarina Fonseca^{1,3,4}, Ruth Gerales^{1,3,4}, Teresa Pinho e Melo^{1,3,4}, Teresa Paiva⁵, José Manuel Ferro^{1,3}

1-Departamento de Neurociências e Saúde Mental (Neurologia). Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 2-Laboratório de EEG/Sono. Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 3-Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa. Lisboa; 4-Unidade de AVC. Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 5-Centro de Electroencefalografia e Neurofisiologia Clínica. Lisboa
ccbentes@gmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial dos acidentes neurológicos transitórios é frequentemente difícil, existindo a necessidade de estratégias complementares de diagnóstico. O valor das alterações electroencefalográficas no diagnóstico diferencial dos acidentes neurológicos transitórios classificados como possíveis acidentes isquémicos transitórios (AIT possível) não é conhecido.

Objetivos: Determinar a frequência de atividade lenta focal (ALF) e atividade epileptiforme (AE) no EEG de doentes com AIT possível e analisar a sua distribuição em doentes com o diagnóstico final de crises epiléticas ou AIT definitivo.

Metodologia: Estudo prospectivo longitudinal de doentes com AIT possível avaliados num centro terciário (consulta de AIT ou Unidade de AVC) durante 36 meses. Este estudo foi aprovado pela "Comissão de Ética para a Saúde" do HSM-CHLN. Todos os doentes foram sujeitos a avaliação clínica e complementar padronizada, sendo reavaliados após 1-3 meses. Efetuou-se um registo electroencefalográfico tão cedo quanto possível (EEG precoce) e um mês após o evento clínico (EEG tardio). Um neurologista com diferenciação em doenças vasculares cerebrais estabeleceu o diagnóstico final depois da reavaliação clínica e dos exames complementares. Calculou-se a concordância inter-observador no diagnóstico final, com um neurologista diferenciado em epilepsia.

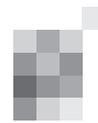
Resultados: Foram incluídos 80 doentes. No EEG precoce (45.8 horas depois do AIT possível), 52 (65%) tinham ALF e 6 (7.5%) também AE. No EEG tardio, 43 (58.1%) doentes mantinham ALF e 3 (4.1%) AE.

Em 13 doentes estabeleceu-se o diagnóstico final de crises epiléticas e em 11 de AIT. A concordância inter-observador foi boa ($k=0.627$). Seis (46.2%) dos doentes com o diagnóstico final de crises epiléticas tinham AE no EEG precoce. A manutenção da ALF no EEG tardio foi mais frequente nos doentes com o diagnóstico final de crises epiléticas do que de AIT definitivo (91.7% vs. 45.5%). O desaparecimento da ALF no EEG tardio associou-se à presença de uma lesão vascular aguda na neuroimagem.

Conclusões: O EEG mostrou diferentes padrões que podem ser úteis na avaliação diagnóstica de doentes com AIT possível. No EEG precoce, a presença de atividade epileptiforme suporta o diagnóstico de crise epilética. O padrão de evolução da atividade lenta focal, no mês após o evento clínico, pode ajudar no diagnóstico diferencial entre crise epilética e AIT.

Compromissos e Agradecimentos: Trabalho suportado pela Bolsa de Investigação em Doenças Vasculares Cerebrais (2012) (Promotor científico: Sociedade Portuguesa do AVC / Patrocinador: Tecnifar).

Agradecemos ainda às Técnicas de Neurofisiologia Joana Pires, Lígia Ferreira e Rosa Santos.



C03. Validação da escala FABS como instrumento de diagnóstico de “Falsos AVCs” numa coorte de doentes portugueses

Mariana Vargas^{1,2}, Mariana Reis Costa^{1,2}, Teresa Pinho e Melo^{1,3}, Patrícia Canhão^{1,3}, José Manuel Ferro^{1,3}, Ana Catarina Fonseca^{1,2,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Instituto de Medicina Molecular; 3-Unidade cerebrovascular, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte mariana.a.vargas@gmail.com, catarinagfonseca@gmail.com

Introdução: No serviço de urgência surgem frequentemente situações em que se coloca a dúvida entre tratar-se de um AVC versus outra patologia (falso AVC).

Em 2016 foi desenvolvida a escala FABS para uma população dos Estados Unidos que visa estratificar os doentes observados no serviço de urgência com defeitos neurológicos de início súbito, de forma a identificar quais têm uma maior probabilidade de serem falsos AVCs. Pretendemos com este estudo avaliar o seu desempenho numa coorte de doentes portugueses.

Metodologia: A FABS consiste em 6 variáveis sendo atribuído um ponto por cada variável: ausência de parésia facial, ausência de fibrilhação auricular, idade < 50 anos, PA sistólica < 150 mmHg na apresentação, história prévia de convulsões e presença de sintomas sensitivos isolados. O ponto de corte estabelecido foi uma pontuação ≥ 3 .

Avaliámos retrospectivamente os doentes internados entre 2007 e 2013 na Unidade de AVC do Hospital de Santa Maria, registados na base dessa Unidade construída prospectivamente. Todos os falsos AVCs internados neste período foram incluídos. Os falsos AVCs foram emparelhados com doentes com o diagnóstico de AVCs, distribuídos de forma equitativa ao longo dos anos e selecionados de forma aleatória. Para proceder à validação da pontuação na população portuguesa foi realizada uma curva ROC e a estatística C foi utilizada para determinar a acuidade da FABS para diagnóstico diferencial de AVC vs Falso AVC.

Resultados: Foram incluídos no estudo 422 doentes, dos quais 220 (52.1%) foram falsos AVCs. Os diagnósticos mais comuns dos Falsos AVCs foram condições psiquiátricas (23%) e síndrome vertiginosa periférica (21%). Estatística C: 0.84; (intervalo de confiança 95% [CI], 0.80–0.88) indicam que um valor do FABS ≥ 3 identifica “falsos AVCs” com uma sensibilidade de 65% (95%CI, 60.5%–69.5%) e uma especificidade de 87% (95%CI, 83.8%–90.2%). Com um valor preditivo positivo de 82% (95%CI, 80.6%–87.5%) e um valor preditivo negativo de 69.4% (95% CI, 65%–73.8%).

Conclusões: A escala FABS apresentou um boa acuidade para diferenciar entre AVC e falso AVC numa coorte de doente portugueses. A acuidade foi contudo inferior à encontrada no estudo original o que se pode relacionar com o local e contexto da aplicação da escala. A utilidade desta escala deverá ser comparada com outras já desenvolvidas no diagnóstico de falsos AVCs.

Compromissos: projeto financiado pelo Centro Hospitalar Lisboa Norte no âmbito do Programa “Educação pela Ciência”, GAPIC/FMUL.

C04. Podem os eventos de vida precipitar um Acidente Vascular Cerebral?

Cláudia Borbinha¹, João Pedro Marto¹, Manuel Salavisa¹, Marlene Saraiva¹, Luísa Alves^{1,2}, Sofia Calado^{1,2}, Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa. claudiaborbinha3@gmail.com

Introdução: A ocorrência de eventos de vida tem sido apontada como um possível precipitante de Acidente Vascular Cerebral (AVC). Embora, empiricamente, doentes e familiares estabeleçam uma relação entre eventos de vida e ocorrência de AVC, o papel destes factores psicológicos mantém-se por esclarecer.

Objectivos: Investigar a associação entre eventos de vida significativos e a ocorrência de AVC.

Metodologia: Estudo prospectivo com duração de um ano, em que doentes internados na enfermaria do Serviço de Neurologia foram submetidos a questionário sobre eventos de vida ocorridos no mês anterior ao AVC. Como controlos foram incluídos doentes com antecedentes de doença cerebrovascular (mRS 0-1), sem eventos agudos nos últimos 3 meses. Características demográficas, factores de risco vascular, número de eventos de vida, número de categorias de eventos de vida, impacto emocional de cada evento (escala de impacto entre 1 e 5) e cronologia entre evento e AVC/entrevista foram comparados entre ambos os grupos (teste chi-quadrado e teste T-student). Eventos com impacto emocional moderado-grave foram definidos quando escala ≥ 3 . Assumiu-se significado estatístico para $P \leq 0,05$.

Resultados: 95 casos (52% homens, idades 64,1 \pm 15,1) foram comparados com 35 controlos (54,2% homens, idades 67,6 \pm 16,3). Não se verificaram diferenças para idade, género, depressão. Doentes com AVC agudo reportaram maior número de eventos (média de 1,4 vs 0,9; $P=0,04$; IC: 0,0-1,1), de categorias de eventos (média de 1,3 vs 0,7; $P=0,01$; IC: 0,2-1,0), de eventos com impacto emocional moderado-grave (média de 1,1 vs 0,6; $P=0,01$; IC: 0,1-1,0) e de eventos ocorridos nas últimas 24 horas antes do AVC (média de 0,2 vs 0,0; $P=0,05$; IC: 0,0-0,4).

Conclusões: Este estudo sugere que a ocorrência de AVC pode ser influenciada pela exposição a eventos de vida com elevado impacto emocional. Mais estudos serão necessários no sentido de explorar os mecanismos fisiopatológicos subjacentes e de desenvolver estratégias preventivas em doentes de risco.

C05. As disseções carotídeas associam-se a apófises estilóides mais longas e mais próximas da artéria carótida interna

José Manuel Amorim¹, Daniela Pereira², Marta Rodrigues³, José Beato-Coelho⁴, Margarida Lopes⁵, André Cunha³, Sofia Figueiredo⁶, Mafalda Pinto², Carla Ferreira⁵, João Sargento-Freitas⁴, Sérgio Castro³, João Pinho⁵

1-Serviço de Imagiologia – Departamento de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 2-Área Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3. Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho josemvmamorim@gmail.com

Introdução: A etiopatogenia das disseções de artérias cervicais persiste algo incerta, exceptuando os casos mais óbvios

de traumatismo maior e doença hereditária do tecido conjuntivo subjacente. Casos esporádicos de apófise estilóide (AE) longa relacionada com dissecção carotídea têm vindo a ser reportados desde 1999, mas só recentemente alguns estudos analisaram sistematicamente esta associação.

Objectivo: Comparar características morfológicas da AE entre doentes com dissecção carotídea e doentes sem dissecção carotídea.

Metodologia: Estudo de caso-controlo retrospectivo, multicêntrico, com selecção de controlos emparelhados para idade e sexo. Definiram-se como casos os doentes com diagnóstico de dissecção carotídea que tenham realizado angio-TC dos troncos supra-aórticos na fase aguda. Seleccionaram-se como controlos doentes com AVC isquémico ou AIT de qualquer causa que não dissecção arterial, e que tenham realizado angio-TC dos troncos supra-aórticos na fase aguda. Dois observadores independentes mediram o comprimento das AEs (mm) através de reformatações oblíquas das angio-TC e, adicionalmente, foi medida a distância entre as AEs e o centro do lúmen carotídeo (mm) no plano axial. Efectuou-se análise estatística univariada, cálculo da concordância interobservador, comparação de médias com teste t-student, curvas ROC, regressão logística binomial para calcular o odds ratio (OR) e intervalo de confiança de 95% (95%CI).

Resultados: Incluíram-se 62 doentes com dissecção carotídea, 3 dos quais com dissecção carotídea bilateral (65 artérias com dissecção), e 70 controlos, que não diferiram entre si quanto a idade, sexo e NIHSS da admissão. A concordância interobservador foi elevada para a medição do tamanho das AEs e para a distância entre AE-carótida (coeficiente de correlação interclasse de 0.888 e 0.757, respectivamente). As AEs ipsilaterais à dissecção foram mais longas do que as AEs dos controlos à esquerda e à direita (35.8 ± 14.4 Vs 30.4 ± 8.9 e 30.3 ± 8.2 , $p=0.011$ e $p=0.008$, respectivamente). A distância AE-carótida foi mais curta do lado da dissecção do que nos controlos à esquerda e à direita (6.3 ± 1.9 Vs 7.2 ± 2.1 e 7.0 ± 2.3 , $p=0.003$ e $p=0.026$, respectivamente). A análise da associação da dissecção carotídea com o tamanho das AEs e com a distância AE-carótida mostrou áreas sob a curva de 0.615 ($p=0.019$) e 0.645 ($p=0.002$), respectivamente. Os pontos de corte com melhor sensibilidade e especificidade para presença de dissecção carotídea foram o tamanho da AE >30.1 mm (OR=2.7, 95%CI=1.35-5.42), e a distância AE-carótida ≤ 6.7 mm (OR=3.63, 95%CI=1.77-7.44).

Conclusões: A associação de apófises estilóides longas e a distância curta entre a apófise estilóide e a artéria carótida interna nos doentes com dissecção carotídea indiciam uma possível implicação etiopatogénica.

C06. Estudo por Imagem de Ressonância Magnética cardíaca da aurícula esquerda no AVC isquémico de etiologia indeterminada (Estudo CAIUS)

Ana Catarina Fonseca^{1,2}, Pedro Nascimento Alves¹, Nuno Inácio³, Teresa Pinho e Melo^{1,2}, Patrícia Canhão^{1,2}, José M. Ferro^{1,2}, Ana G. Almeida^{2,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 4-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa
caterinagfonseca@gmail.com

Introdução: Em 30% dos AVCs isquémicos não é possível identificar uma causa, mesmo após a realização de uma investigação clínica exaustiva. É possível que uma fracção des-

tes AVCs tenha uma etiologia cardioembólica, contudo estes doentes podem ter alterações cardíacas, na ausência de fibrilhação auricular (FA), que não são actualmente consideradas como associadas a AVC cardioembólico.

Objectivo: Comparar a estrutura e a função da aurícula esquerda nos doentes com diferentes etiologias de AVC

Metodologia: Amostra consecutiva de doentes internados entre Novembro de 2014 e Novembro de 2016 por AVC isquémico com idade superior a 50 anos. Foram excluídos doentes com alterações estruturais no ecocardiograma consideradas como causais para AVC (hipocinesia ou acinesia ventriculares, valvulopatias reumáticas, cardiomiopatias, fracção de ejeção ventricular $<40\%$, FOP-ASIA). Os AVCs foram classificados de acordo com a classificação TOAST tendo sido realizado um ECG e um Holter de 24 horas para detectar FA. A RMN cardíaca 3Tesla foi realizada nos primeiros 3 meses após AVC, tendo sido avaliados parâmetros da estrutura e função da aurícula esquerda (dimensões, fibrose, fracção de ejeção, "strain").

Resultados: Foram incluídos 96 doentes com idade média (desvio padrão) de 68.3 (9.4) anos; 17 doentes com cardiembolismo associado a FA, 47 doentes com AVC de etiologia indeterminada e 32 doentes com outra causa estabelecida (pequenos vasos, grandes vasos), não se verificando diferença estatística na idade entre grupos. Na imagem de ressonância magnética foram posteriormente detectados 5 doentes com cardiomiopatia que não entraram na análise estatística: 1 não compactada (AVC FA), 3 hipertrófica (2 AVC indeterminado) e 1 infiltrativa – (AVC indeterminado).

As dimensões da aurícula esquerda foram significativamente superiores nos indivíduos com AVC cardioembólico vs outras etiologias, não existindo diferença entre as dimensões da aurícula nos indivíduos com AVC indeterminado vs outras causas. Verificou-se uma diferença estatisticamente significativa na fracção de ejeção auricular ($p=0.03$) e percentagem de fibrose ($p=0.04$) dos indivíduos com AVC indeterminado vs outras causas. Verificou-se que a mediana da fracção de ejeção auricular foi inferior nos doentes com AVC de etiologia indeterminada e a percentagem de fibrose foi superior relativamente aos doentes com outras causas de AVC.

Conclusões: A presença de alterações na estrutura e função da aurícula esquerda nos doentes com AVC de etiologia indeterminada relativamente aos doentes com outras causas apoia a hipótese de uma doença da aurícula poder estar, na ausência de FA, associada a AVC. A RM permitiu adicionalmente adicionar 5 casos de cardiomiopatia não identificados por ecocardiograma.

C07. Enquadramento da monitorização cardíaca prolongada na doença vascular isquémica

Pedro Lopes¹, Patrícia Marques¹, Fernando Silva¹, Gustavo C. Santo¹, Bruno Rodrigues¹, Cristina Machado¹, Carla Nunes¹, Maria Macário¹, João Sargento-Freitas¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.
pedromiglopes89@gmail.com

Introdução: A etiologia de uma percentagem relevante (20 a 40% casos) dos AVC isquémicos permanece indeterminada após estudo convencional. A cardioembolia, no contexto de fibrilhação auricular (FA) constitui uma das causas mais frequentes, pelo que a detecção de uma FA tem implicações terapêuticas importantes. Dada a frequente natureza assinto-

mática e perfil paroxístico desta entidade, os métodos convencionais atualmente utilizados podem não ser suficientes para a detecção de FA. Através do recurso a monitorizações cardíacas mais prolongadas, têm sido descritas taxas superiores de detecção de FA em doentes com eventos vasculares de etiologia indeterminada. O registador de eventos compreende um registo electrocardiográfico de grande duração (até 30 dias). O enquadramento e a importância deste exame na prática clínica ainda não estão bem definidos, estando a sua realização ao critério do médico.

Objectivos: Analisar os resultados da monitorização do ritmo cardíaco por registador de eventos e estabelecer uma correlação com o momento de realização do estudo e outras variáveis, tentando estabelecer critérios para a realização deste exame.

Metodologia: Realizámos um estudo observacional retrospectivo que incluiu todos os doentes com o diagnóstico de AVC isquémico de etiologia indeterminada e que realizaram registo prolongado de ritmo cardíaco por registador de eventos, num hospital central, no período compreendido entre Setembro de 2014 e Novembro de 2016. Registámos os resultados, momento da realização do exame em relação ao evento vascular, bem como dados demográficos, factores de risco vascular, clínicos e imagiológicos. Definimos o subgrupo de doentes com síndrome clínico-imagiológico sugestivo de êmbolo. Este grupo contempla doentes com defeito cortical associado a défice motor e/ou sensitivo e com lesão cortico/subcortical com dimensões superiores a 1,5 cm em TAC Crânio Encefálica

Resultados: Na população estudada (N=56), foi identificada FA em 6 doentes (10.71% doentes). O momento de realização da monitorização cardíaca prolongada não se correlacionou com o resultado do exame. Verificámos que a incidência de FA diagnosticada foi superior nos doentes com síndrome clínico-imagiológico sugestivo de êmbolo ($p = 0.034$); Não registámos influência das outras variáveis em estudo na detecção de FA através do registador de eventos.

Conclusões: Este trabalho demonstra que o síndrome clínico-imagiológico sugestivo de êmbolo com fonte não determinada constitui uma ferramenta importante na decisão da realização do registador de eventos, podendo, eventualmente, constituir uma orientação para a sua utilização. As restantes variáveis, incluindo o momento de realização do exame, não são preditoras de diagnóstico de FA neste contexto.

C08. Células Progenitoras Endoteliais na neoangiogénese do Acidente Vascular Cerebral Isquémico Agudo

João Sargento-Freitas^{1,2}, Sezin Aday², Fernando Silva¹, Gustavo C Santo¹, Ana Gouveia¹, Cristina Marchado¹, Bruno Rodrigues¹, Miguel Cordeiro³, César Nunes³, Miguel Castelo-Branco³, Lino Ferreira², Luís Cunha¹

1-Unidade de AVC, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Coimbra, Portugal
jsargentof@huc.min-saude.pt

Introdução: As estratégias terapêuticas para o Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico agudo tiveram uma evolução significativa nos últimos anos pela optimização da recanalização arterial. Contudo, a promoção da recuperação do tecido isquémico após a fase aguda permanece sem tratamentos efi-

cazes. As células progenitoras endoteliais (EPC) são células estaminais com capacidade *in vitro* documentada de promoção da neovascularização após insultos isquémicos, sendo ainda desconhecido o seu papel e cronologia de ação no AVC isquémico. Estudos prévios documentaram associação da permeabilidade da barreira hemato-encefálica (BHE) em fase aguda com pior resultado clínico, no entanto, modelos animais indicam uma possível relação em fase subaguda com permeabilidade vascular pela formação de neovasos imaturos.

Objetivos: avaliar o impacto do número e capacidade funcional das EPC em diferentes tempos após AVC isquémico.

Metodologia: Incluímos doentes consecutivos com 18-80 anos e AVC isquémico no território de uma artéria cerebral média num estudo prospetivo observacional. Excluímos doentes submetidos a tratamentos intra-arteriais; sempre que não fosse possível realizar qualquer dos exames no período pré-especificado; ou condições clínicas com possível interferência no resultado clínico ou EPCs. As EPC foram isoladas de sangue venoso periférico colhido no dia zero e sete após AVC. Após diferenciação por cultura celular, quantificámos as diferentes subpopulações de EPC e avaliamos as suas capacidades funcionais *in vitro* de migração e angiogénese. O resultado clínico foi definido pela escala de Rankin modificada aos três meses. Avaliamos a permeabilidade da barreira hemato-encefálica (BHE) por análise do coeficiente de transferência de volume (Ktrans) em Ressonância Magnética realizada ao dia zero e sete após AVC. Recanalização arterial foi avaliada por Doppler transcraniano codificado a cores.

Resultados: Incluímos 45 doentes com idade mediana de 70.0 anos (+10.0), 53.3% do sexo masculino. O número de EPC no dia zero e sete não tiveram associação estatisticamente significativa com o resultado clínico nem permeabilidade da BHE. As propriedades angiogénicas e migratórias das EPC ao dia sete estiveram associadas com o resultado clínico aos três meses e permeabilidade da BHE no dia sete. A permeabilidade da BHE ao dia sete esteve associada com melhor resultado clínico aos três meses (OR: 0.897; 95%CI: 0.816-0.986; $p=0.025$).

Conclusões: As propriedades angiogénicas e migratórias das EPC em fase subaguda (dia sete) estão associadas ao resultado clínico após AVC. Esta associação parece ser mediada pela permeabilização da BHE ao sétimo dia. Os nossos resultados reforçam a necessidade de estudos randomizados para determinar a eficácia terapêutica das EPC.

C09. Papel do Tensor Difusão como preditor de isquémia cerebral tardia e prognóstico funcional na hemorragia subaracnoideia aguda.

Isabel Fragata¹, Marta Alves², Ana Luisa Papoila², Ana Paiva Nunes³, Patrícia Ferreira³, Nuno Canto Moreira⁴, Patrícia Canhão⁵

1-Centro Hospitalar de Lisboa Central, Serviço de Neuroradiologia; Faculdade Ciências Médicas Universidade Nova de Lisboa; 2-Centro de Investigação CHLC, Faculdade Ciências Médicas Universidade Nova de Lisboa; 3-Unidade Cerebro-Vascular, Centro Hospitalar Lisboa Central; 4-Neuroradiology Section, Centre for Imaging and Function, University Hospital Uppsala, Sweden; 5-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa, Portugal; Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa
isabelfragata@gmail.com

Introdução e Objectivos: Os parâmetros de Tensor Difusão (DTI) (anisotropia fraccional (FA) e coeficiente de difusão apa-

rente (ADC) em Ressonância Magnética (RM) são marcadores sensíveis e precoces de lesão cerebral em algumas patologias. Em doentes com hemorragia subaracnoideia (HSA) não traumática pretendeu-se avaliar se existia associação entre: 1) os parâmetros DTI obtidos nas primeiras 72h e a ocorrência de isquémica cerebral tardia (DCI) e o prognóstico; 2) os parâmetros DTI obtidos no período de maior incidência de vasospasmo e o prognóstico.

Metodologia: Numa coorte prospectiva de 70 doentes com HSA não traumática, quantificaram-se os parâmetros FA e ADC nas primeiras 72h, em diferentes regiões cerebrais. Quantificaram-se os mesmos parâmetros no período de maior incidência de vasospasmo (aos 8-10 dias), nos doentes em que foi possível realizar novo estudo RM. Utilizaram-se modelos de regressão logística para analisar a associação entre os valores de FA e ADC nas primeiras 72h e a ocorrência de DCI e mau prognóstico (mRS \geq 3) aos três meses, e entre os parâmetros DTI aos 8-10 dias e o mau prognóstico aos três meses.

Resultados: Nas primeiras 72h após HSA, os valores de FA registados no cerebelo associaram-se à ocorrência de DCI (OR=0,22; 95% CI: 0,06-0,78; p=0,019), observando-se por cada aumento de 0,1 no FA uma redução de 78% na probabilidade de ocorrer DCI. Não se verificou associação entre os valores de ADC nas primeiras 72h e a ocorrência de DCI. Os valores de ADC no centro semi-oval frontal associaram-se de forma não significativa ao prognóstico aos 3 meses (OR=1,15, 95% CI: 0,99-1,34, p=0,061).

Aos 8-10 dias, verificou-se associação entre o aumento de ADC no centro semi-oval frontal e o mau prognóstico (OR=1,29, 95%CI: 1,04-1,60; p=0,020). Os valores de FA também se associaram ao prognóstico: por cada aumento de 0,1 no valor de FA no corpo caloso, houve uma redução em 66% na probabilidade de mau prognóstico (p=0,002). As outras variáveis que se associaram ao prognóstico foram a idade, a gravidade clínica (escala de GCS) e quantidade de sangue cisternal.

Conclusão: Estes resultados sugerem um possível papel dos parâmetros de DTI como marcadores de prognóstico na HSA: quando obtidos precocemente, são preditores de DCI (FA no cerebelo); se avaliados no período do vasospasmo podem ser preditores independentes do prognóstico funcional (FA e ADC).

Compromissos: I.Fragata recebeu uma Bolsa de Investigação Científica da SPAVC (2013). (Promotor científico: Sociedade Portuguesa do AVC / Patrocinador: Tecnifar).

C010. Angioplastia Carotídea com Stenting: experiência inicial de um centro

Marta Rodrigues¹, André Cunha¹, Henrique Costa^{2,3}, Miguel Veloso^{2,3}, Tiago Gregório³, Pedro Barros^{2,3}, Ludovina Paredes³, José Mário Roriz⁴, Vítor Tedim⁴, Sérgio Castro¹, Manuel Ribeiro¹
1-Departamento de Imagiologia, Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre-Douro-e-Vouga
marta56169@gmail.com

Introdução: A estenose carotídea é uma causa importante de AVC isquémico, sendo responsável por 15-20% dos casos. O tratamento da estenose carotídea sintomática tem um papel essencial na prevenção secundária do AVC e, nos últimos anos, o *stenting* carotídeo tem surgido como uma opção terapêutica segura e eficaz. O benefício da revascularização carotídea está intimamente dependente da segurança do procedimento, ou

seja, das complicações peri e pós-procedimento.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a angioplastia carotídea com *stenting*, de forma eletiva, no Serviço de Imagiologia do CHVNGE, entre Abril 2015 e Dezembro 2016. Todos os doentes submetidos a tratamento de revascularização apresentavam estenose carotídea >70% (critérios ecográficos). Foram utilizados *stents* de malha fechada (Abott Xact®) e *stents* em trança, com malha dupla (Terumo Roadsaver®), consoante a decisão do neurorradiologista de intervenção, sendo que em todos os casos foi utilizado um dispositivo de proteção distal. Foi definido como tratamento eficaz uma estenose residual \leq 30% (critérios angiográficos). Foram definidas como complicações major de fase aguda (primeiros 30 dias pós-tratamento): AVC, EAM ou morte. Todos os doentes foram avaliados por um neurologista vascular imediatamente após o procedimento e à data da alta; todos os doentes realizaram ecodoppler cervical e transcraniano pós-procedimento.

Resultados: Foram realizadas 51 angioplastias carotídeas com *stenting* (total de 50 doentes), com idade média de 70,5 anos (86% do sexo masculino). O tempo médio entre evento cerebrovascular e o procedimento foi de 10,2 dias. Em 88% dos casos o território carotídeo intervençionado correspondia ao hemisfério sintomático; em 6 doentes foi revascularizada a artéria carótida "assintomática" (estes casos correspondiam a doentes com oclusão contralateral, com sinais de insuficiente compensação hemodinâmica intracraniana). O procedimento revelou-se eficaz em 98% dos casos. Tivemos duas complicações *major*, uma hemorragia intracraniana, numa topografia não eloquente, ao 5º dia pós-procedimento (síndrome de hiperperfusão) e um caso de AVC em território da artéria cerebral anterior ao 2º dia pós-procedimento (doente com estenose intracraniana concomitante no território envolvido). Não se verificaram casos de oclusão aguda ou re-estenose precoce nos controlos ultrassonográficos.

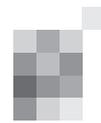
Discussão: O *stenting* carotídeo é uma técnica cirúrgica endovascular minimamente invasiva sendo uma opção terapêutica segura e eficaz, inclusive em doentes de elevado risco. Foi obtida uma elevada eficácia terapêutica, com reduzida morbilidade e ausência de mortalidade, pese a amostra em estudo retratar uma população com doentes de elevado risco, com estenoses severas sintomáticas e, na maioria, com estenoses significativas no eixo carotídeo contralateral.

C011. Recanalização espontânea de oclusão da artéria carótida interna extracraniana pode acontecer também nas de causa aterotrombótica

Carolina Lopes^{1,2}, Rosa Santos^{1,3}, Carmen Ferreira^{1,3}, Pedro Abreu^{1,2,3}, Elsa Azevedo^{1,2,3}
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurosonologia do Centro Hospitalar de São João, Porto
anacarinolinasmlopes@gmail.com

Introdução: A recanalização espontânea de oclusões aterotrombóticas da artéria carótida interna extracraniana (ACI) tem sido raramente descrita na literatura. Este trabalho tem como objectivo avaliar a frequência da recanalização parcial destas lesões através de eco-Doppler carotídeo em doentes cuja primeira manifestação foi um AVC isquémico.

Metodologia: Foram revistos, retrospectivamente, os exames de eco-Doppler carotídeo de doentes com AVC isquémico por oclusão da ACI, durante um período de 12 anos. Critérios



de inclusão: doentes com oclusões proximais (critérios ultrasonográficos morfológicos e velocimétricos) e com exames de controlo. Critérios de exclusão: casos suspeitos ou confirmados de dissecação ou oclusão embólica mais distal, e casos de recanalização proximal mas sem aceleração do fluxo (sugerindo manutenção da oclusão mais distalmente).

Resultados: Dos 518 casos de oclusão sintomática da ACI, 241 apresentavam oclusão aterotrombótica proximal da ACI extracraniana, 82 realizaram exames de seguimento e 11 apresentavam critérios ultrasonográficos morfológicos e velocimétricos para recanalização parcial proximal da ACI, passando a apresentar uma estenose segmentar com aceleração significativa de fluxo. O tempo médio de latência entre o exame inicial e o exame de reavaliação foi de 15,1 meses no grupo que permaneceu com oclusão e 8,3 meses no grupo com recanalização parcial. Três dos 11 doentes foram submetidos a revascularização terapêutica, com posterior normalização das alterações hemodinâmicas intracranianas de colateralização prévias à intervenção.

Conclusões: Este estudo sugere que poderá ser útil a realização de pelo menos um exame de seguimento em doentes com oclusão recente da ACI, dado que a recanalização parcial pode indicar a necessidade de revascularização cirúrgica ou endovascular para prevenção secundária de AVC.

C012. Manifestações epilépticas em doentes submetidos a trombólise endovenosa com alteplase

Carla Bentes^{1,2,3}, Hugo Martins⁴, Ana Rita Peralta^{1,2,3}, Carlos Morgado^{3,5}, Carlos Casimiro³, Ana Catarina Franco¹, Ana Catarina Fonseca^{1,3,6}, Ruth Galdes^{1,3,6}, Patrícia Canhão^{1,3,6}, Teresa Pinho e Melo^{1,3,6}, Teresa Paiva⁷, José M. Ferro^{1,3}

1-Departamento de Neurociências e Saúde Mental (Neurologia). Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 2 Laboratório de EEG/Sono. Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 3-Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa. Lisboa; 4-Serviço de Medicina. Hospital de São José, CHLC. Lisboa; 5-Serviço de Neuroradiologia. Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 6-Unidade de AVC. Hospital de Santa Maria, CHLN. Lisboa; 7-Centro de Electroencefalografia e Neurofisiologia Clínica. Lisboa ccbentes@gmail.com

Introdução: A trombólise endovenosa com alteplase (rtPA) pode estar associada a crises clínicas e atividade epileptiforme no EEG. Nos doentes tratados com rtPA as crises epilépticas podem ter uma influência negativa no prognóstico funcional.

Objectivos: Comparar a frequência de crises e alterações electroencefalográficas em doentes com AVC isquémico agudo tratado ou não com rtPA; Avaliar a influência de crises epilépticas no prognóstico funcional dos doentes, tratados ou não com rtPA.

Metodologia: Estudo prospectivo de doentes com AVC isquémico agudo da circulação anterior internados consecutivamente na Unidade de AVC e com seguimento de um ano. Os doentes tinham que ser previamente independentes, ter um NIHSS na admissão ≥ 4 , uma lesão isquémica aguda na neuroimagem e ausência prévia de crises epilépticas. Os doentes foram submetidos a avaliação clínica e complementar padronizada. Um registo de vídeo-EEG foi efetuado em 72 horas (1.º EEG), durante a admissão (diariamente até ao dia 7 e depois se agravamento neurológico), na alta e 1 ano após o AVC. Foi considerado um prognóstico funcional desfavorável uma pontuação na escala modificada de Rankin ≥ 3 .

Resultados: Foram incluídos 151 doentes (101 tratados

com rtPA).

A frequência das crises não foi diferente nos doentes tratados e não tratados com rtPA (24.8% vs. 26%; $p=0.868$). No 1.º EEG, os doentes tratados com rtPA tiveram mais frequentemente uma lentificação difusa da eletrogénese de base [43.6% vs. 26.0%, $p=0.036$]. Esta diferença não se observou na alta [24.0% vs. 19.1%, $p=0.517$] nem um ano após o AVC [11.8% vs. 10.0%, $p=0.765$]. Não foram encontradas diferenças na frequência de atividade epileptiforme ($p=0.867$) nem de descargas periódicas ($p=0.381$) no EEG entre os dois grupos.

As crises pós-AVC não foram preditoras de um prognóstico funcional desfavorável aos 12 meses pós-AVC, quando ajustadas num modelo de regressão logística para a idade, gravidade clínica e dimensão do enfarte. A percentagem de doentes com crises e prognóstico desfavorável 12 meses após o AVC foi semelhante no grupo de doentes tratados e não tratados com rtPA (76% vs. 76.9%, $p=1.000$).

Conclusões: O rtPA não está associado a um risco aumentado de fenómenos epilépticos clínicos nem electroencefalográficos. O prognóstico funcional dos doentes com crises pós-AVC não é diferente nos doentes submetidos a rtPA.

Compromissos e Agradecimentos: Trabalho suportado pela Bolsa de Investigação em Doenças Vasculares Cerebrais (2012) (Promotor científico: Sociedade Portuguesa do AVC / Patrocinador: Tecnifar). Agradecemos ainda às Técnicas de Neurofisiologia Joana Pires, Lígia Ferreira e Rosa Santos.

C013. O enfarte da ínsula não é preditor independente de mortalidade em doentes com AVC isquémico submetidos a trombólise endovenosa

José Manuel Araújo¹, José Nuno Alves¹, Margarida Lopes¹, José Manuel Amorim², Manuel Ribeiro³, João Pinho¹, Carla Ferreira¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho
josedearaujo88@gmail.com

Introdução: Alguns estudos têm demonstrado uma associação entre pior prognóstico funcional e maior mortalidade nos doentes com AVC isquémico com lesão isquémica envolvendo a ínsula. A justificação para esta associação é especulativa e inclui a possibilidade do enfarte insular provocar disfunção autonómica cardíaca, compromisso na regulação da cognição e emoção, contribuir para anosognosia e ser um marcador de lesões isquémicas envolvendo áreas motoras.

Objectivo: Estudar a influência do enfarte insular no prognóstico a médio prazo dos doentes com AVC isquémico submetidos a trombólise.

Métodos: Avaliação retrospectiva de todos os doentes com AVC isquémico de qualquer território arterial, submetidos a trombólise endovenosa desde Fevereiro/2007 a Dezembro/2015, com NIHSS às 24h após tratamento >0 . Caracterização demográfica e clínica da população e revisão individual da neuroimagem após trombólise (até 7 dias), para identificação de enfarte recente envolvendo o córtex insular (dois observadores independentes). Sobrevida no 1º ano colhida através do Registo Nacional do Utente. Análises univariadas, curvas de Kaplan-Meier e regressão de Cox multivariadas.

Resultados: Foram incluídos 561 doentes, idade mediana de 74 anos (IQR=66-80), 42.8% do sexo masculino, 91.4% com AVC do território carotídeo e NIHSS mediano na admissão de 15 (IQR=10-19). A concordância interobservador para existên-

cia de enfarte insular foi boa ($\kappa=0.78$, $p<0.001$). O enfarte insular foi identificado em 298 doentes (53.1%). Os doentes com enfarte insular não diferiram dos doentes sem enfarte insular no que diz respeito ao sexo, idade e factores de risco vascular. Os doentes com enfarte insular tinham NIHSS na admissão e às 24h após trombólise superior ($p<0.001$), tempo clínica-agulha inferior ($p=0.009$), ASPECTS inferior ($p<0.001$) e mais frequentemente apresentavam etiologia cardioembólica ($p=0.002$). Na análise de sobrevida univariada o enfarte insular associou-se a um risco mais elevado de mortalidade no 1º ano, e apesar desta associação se manter quando ajustada para variáveis confundidoras de interesse incluindo o NIHSS na admissão, a associação deixa de existir quando no modelo é incluído o NIHSS às 24h após trombólise ($HR=1.51$, $95\%CI=0.88-2.57$).

Conclusões: O enfarte insular em neuroimagem de seguimento de doentes com AVC isquémico tratados com trombólise associa-se a maior mortalidade no 1º ano, mas a predição de mortalidade pelo estado neurológico às 24h após trombólise sobrepõe-se à existência de enfarte insular. Mesmo em doentes com enfarte insular estabelecido, a revascularização cerebral eficaz e atempada e a conseqüente melhoria neurológica precoce são os determinantes fundamentais da sobrevida a médio prazo.

C014. Fosfatase alcalina e resultado funcional em doentes com AVC isquémico submetidos a fibrinólise endovenosa

João Durães¹, José Beato-Coelho¹, Diana Oliveira², Pedro Verão³, Luís Sacramento¹, Cristina Machado¹, Bruno Rodrigues¹, Carla Cecília¹, Maria Carmo Macário¹, Fernando Silva¹, Gustavo Santo¹, João Sargento-Freitas¹, Luís Cunha¹, António Freire¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna da Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano.

Introdução: Apesar da fosfatase alcalina (FA) ser principalmente usada como marcador de doença hepática ou óssea, é também reconhecida a sua expressão nas células endoteliais dos capilares vasculares e a sua possível associação com disfunção da barreira hemato-encefálica. A sua ubiquidade biológica tornou-a um alvo terapêutico documentado e em desenvolvimento para diversas patologias. Contudo, desconhece-se ainda o seu papel na fase aguda do AVC isquémico (AVCi) e relação com a rtPA endovenosa (rtPA-iv).

Objetivos: Avaliar a influência da FA na evolução clínica de doentes com AVCi agudo submetidos a rtPA-iv.

Metodologia: Estudo de coorte histórica incluindo doentes consecutivos com AVCi submetidos a rtPA-iv entre julho de 2010 e junho de 2015. Foram excluídos os doentes com antecedentes de doença hepática ou óssea bem como aqueles com modified Rankin Scale (mRS) prévio superior a dois. Os valores de FA foram avaliados a partir de colheita realizada durante a fase aguda do AVCi, no serviço de urgência, previamente a rtPA-iv. O resultado funcional foi avaliado pelo mRS aos três meses. Aplicaram-se modelos de regressão lineares univariados e ordinais multivariados para preditores de resultado clínico.

Resultados: Foram incluídos 540 doentes, 54.30% do género masculino, idade média de 73.69 ± 11.69 anos e NIHSS médio na admissão de 15.28 ± 6.85 . O valor médio de FA foi de $81.44\text{mg/dL}\pm 36.03\text{ mg/dL}$. Em análise univariada, a FA asso-

ciou-se a idade, género, fibrilhação auricular, insuficiência cardíaca, valores das transaminases, da γ -glutamil transferase e da proteína-C reativa, NIHSS na admissão e presença de recanalização às seis horas. Após ajuste para estes fatores, o valor de FA foi preditor independente do resultado funcional aos 3 meses ($OR: 1.01$, $IC95\%: 1.00-1.01$, $p=0.004$).

Conclusão: A FA pode estar envolvida na fisiopatologia da fase aguda do AVCi. Valores mais elevados na fase aguda do AVCi estão associados a um pior resultado funcional aos 3 meses.

C015. Trombólise endovenosa no tratamento do acidente vascular cerebral isquémico agudo em doentes com aneurismas intracranianos não rotos

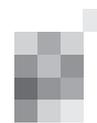
Soraia Vaz¹, Ariana Barros¹, João Sequeira¹, Pedro Brás¹, Catarina Perry da Câmara², Patrícia Ferreira³, Ana Paiva Nunes³
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Unidade Cerebrovascular. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa
soraia.teixeira2@gmail.com

Introdução: Actualmente a única terapêutica farmacológica aprovada no tratamento do AVC isquémico (AVCi) agudo é a trombólise com o activador do plasminogénio tecidual recombinante (rtPA) endovenoso (EV), cuja complicação mais temida é a hemorragia intracraniana sintomática (HICS). A presença de aneurismas intracranianos não rotos (AINR) comporta um aumento teórico do risco de ruptura pós-trombólise, pelo que esta se mantém uma contraindicação e a elegibilidade destes doentes para tratamento fibrinolítico permanece controversa.

Objetivos: Avaliar a taxa de complicações do tratamento com rtPA EV em doentes com AINR num centro hospitalar terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo, observacional, unicêntrico, em que foram revistos os registos clínicos de doentes consecutivos com AVCi agudo tratados com rtPA EV num hospital terciário entre Janeiro de 2013 e Novembro de 2016. Foram incluídos doentes com AINR identificados acidentalmente. Foram excluídos doentes com aneurismas previamente tratados. Foram registadas as características clínico-demográficas, imagiológicas, e a ocorrência, às 24 horas, de hemorragia intracraniana (HIC), nomeadamente hemorragia intracerebral (HICe) e hemorragia subaracnoideia (HSA); de HICS (definida como HIC resultante num aumento de pelo menos 4 pontos na *National Institutes of Health Stroke Scale* ou morte); e morte por ruptura de aneurisma. Fez-se uma análise descritiva desta amostra seguida de uma análise comparativa com uma população de doentes previamente tratados com rtPA EV no mesmo centro entre 2009 e 2013. Utilizaram-se os testes qui-quadrado e *t-student* conforme apropriado.

Resultados: De entre os 790 doentes tratados, 18 (2.28%) tinham AINR. A maioria dos aneurismas era sacular ($n=17$, 94.4%), de pequenas dimensões (com maior diâmetro $\leq 5\text{mm}$; $n=16$, 88.9%) e localizava-se na circulação anterior ($n=14$, 77.8%). Quatro doentes com AINR desenvolveram HIC (22.2%). Destes, 3 (16.7%) desenvolveram HICe; 2 (11.1%) desenvolveram HICS, e 2 (11.1%) desenvolveram HSA. Não foi registada nenhuma morte por ruptura de aneurisma. Na análise comparativa desta amostra com a população de referência, não se verificou diferença estatisticamente significativa na incidência de HICe (16.7% vs. 20.7%; $p=0.472$) e HICS (11.1% vs. 5.8%; $p=0.289$).



Discussão e conclusões: Até à data, foi reportado um número insignificante de casos de ruptura de AINR em doentes submetidos a rTPA EV. Os estudos dedicados ao tema não encontraram um aumento significativo na taxa de complicações hemorrágicas em doentes com AINR. De forma semelhante, os nossos resultados sugerem que a terapêutica fibrinolítica EV em doentes com AINR de pequenas dimensões não está associada a maior risco hemorrágico.

CO16. Telemedicina na era da abordagem endovascular no tratamento do AVC isquémico: a experiência de 15 meses de articulação em rede numa região de Portugal

Ricardo Varela¹, Gustavo C Santo¹, Egídio Machado², Abílio Gonçalves³, Renato Saraiva⁴, Dulcília Sá⁵, Ana Gomes⁶, Nuno Costa⁷, Vítor Branco⁸, Eugénia André⁹, João S. Freitas¹, António Gandra de Almeida¹⁰, Regina Pimentel¹¹, Fernando Gomes da Costa¹¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3-Hospital Distrital da Figueira da Foz; 4-Centro Hospitalar de Leiria; 5-Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 6-Centro Hospitalar de Tondela-Viseu; 7-Unidade Saúde Local da Guarda; 8-Centro Hospitalar da Cova da Beira; 9-Unidade Saúde Local de Castelo Branco; 10-Instituto Nacional de Emergência Médica; 11-Administração Regional de Saúde do Centro ricardoathayde@gmail.com

Introdução: O início de 2015 ficou marcado pela apresentação de vários estudos que demonstraram o benefício inequívoco da abordagem endovascular em doentes com AVC isquémico e oclusão de grandes vasos. Este facto, tornou necessária uma optimização da articulação entre Unidades de AVC (UAVC) de nível A (que dispõem deste recurso terapêutico) e UAVC de nível B.

Em 1 de Setembro de 2015 teve início, na região Centro de Portugal Continental, um projecto visando esse fim, com recurso à telemedicina, a qual permite visualizar, em tempo real, os exames de imagem cerebral e o próprio doente, quando necessário.

Objetivos: Avaliação da frequência de activação da teleconsulta da Via Verde do AVC e as decisões clínicas tomadas.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo, incidindo sobre o universo de doentes consecutivos a quem foi solicitada a teleconsulta da via verde do AVC na região Centro, no período compreendido entre 1 de Setembro de 2015 e 30 de Novembro de 2016. A colheita dos dados fez-se através da consulta do registo electrónico disponível na base de dados da instituição com UAVC de nível A, complementado, quando necessário, por informação disponibilizada pelas outras Unidades que integram o projecto. Foram excluídos os doentes com AVC hemorrágico.

Resultados: Do total de 479 teleconsultas, foram incluídos os dados de 448 doentes (idade média 65,5±12,9 anos; 50,1% do género masculino; NIHSS médio à admissão de 12,2±7,9 pontos). Em 98 doentes (21,9%) foi proposto início de fibrinólise endovenosa no hospital de entrada e transferência emergente para instituição com UAVC de nível A; 49 (10,9%) (com alguma contra-indicação à realização de trombólise) foram transferidos para ponderação de trombectomia primária; em 138 (30,8%) foi sugerida a realização de fibrinólise endovenosa no hospital com UAVC de nível B, recomendando-se a permanência naquela instituição; nos restantes 163 (36,4%), onde

se incluem 24 (5,4%) com quadros mimetizadores de AVC, propôs-se a vigilância no hospital contactante, sem qualquer tratamento reperfusor. Neste período, 194 doentes foram submetidos a trombectomia na instituição com UAVC de nível A, dos quais 63 (32,5%) eram provenientes dos diversos hospitais com UAVC de nível B que integram a referida rede.

Conclusões: A articulação em rede das Unidades de AVC com recurso à telemedicina é exequível, ajudando na decisão clínica a tomar. Parece permitir, igualmente, uma optimização dos recursos, transferindo com carácter emergente os potenciais candidatos a trombectomia e evitando o transporte desnecessário dos restantes.

Agradecimentos: J. Martins Nunes, E. Castela (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra), José Tereso (Administração Regional de Saúde do Centro), Alice Luzio (Instituto Nacional de Emergência Médica), J. Grilo Gonçalves (Hospital Distrital da Figueira da Foz), Cristina Machado, M. Carmo Macário, César Nunes, Carla Nunes, Bruno Rodrigues, Fernando Silva, Pedro Lopes, Graça Fernandes; M. Céu Nunes (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra).

CO17. Tratamento Endovascular do AVC Isquémico da circulação anterior com 6-24 horas de sintomas ou hora de instalação desconhecida

Telma Santos¹, Marta Rodrigues², Andreia Carvalho¹, André Cunha², Henrique Costa^{1,3}, Tiago Gregório^{3,4}, Ludovina Paredes^{3,4}, Miguel Veloso^{1,3}, Sérgio Castro², Pedro Barros^{1,3}, Manuel Ribeiro²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E. telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: O AVC isquémico é um processo dinâmico em que a área de tecido cerebral enfartado varia não só em função do tempo decorrido desde o seu início, mas também em função de vários outros factores, destacando-se, por exemplo, a “qualidade” da circulação colateral. Depreende-se, assim, que existe uma importante variabilidade individual na “velocidade” a que se instala a área de enfarte, tornando possível que determinados doentes beneficiem de tratamentos de reperusão para além das janelas temporais actualmente estabelecidas.

Métodos: Análise do registo prospetivo dos doentes submetidos consecutivamente a tratamento endovascular da circulação anterior, com tempo sintomas-punção femoral >6 horas ou hora de instalação dos défices neurológicos desconhecida. Os princípios gerais de selecção para tratamento endovascular são semelhantes aos da população geral. No entanto, o protocolo de selecção da nossa instituição para este subgrupo de doentes determina algumas diferenças: a necessidade de um menor “core” de enfarte estabelecido (ASPECTS>7), um limiar de NIHSS superior (>10), assim como a obrigatoriedade de consentimento informado (doente ou representante legal).

Resultados: Realizaram-se 156 trombectomias mecânicas, tendo sido identificados 26 casos com tempo sintomas-punção femoral >6horas (14 casos “wake-up strokes”); o tempo médio sintomas-punção femoral foi de 7:41h [6:30-14:40h]. Esta população caracteriza-se por uma idade média de 66,7 anos, 46,2% homens, NIHSS inicial 17, ASPECTS 8 (medianas), 69,2% de oclusões segmento M1 ACM, salientando-se 30,8% de casos com oclusão concomitante da artéria caró-

tida interna cervical ipsilateral. Taxa de recanalização eficaz (mTICI>2a) de 92,3% (50% de mTICI 3). Taxa de mortalidade 0%; 3,8% de casos de hemorragia intracraniana sintomática. Aos 3 meses, 69,2% dos doentes readquiriram independência funcional (mRankin<3). Analisando em particular a população de doentes com “*wake-up strokes*”, salienta-se o facto de 78,6% apresentarem mRankin <3 aos 3 meses, bem como a ausência de complicações hemorrágicas.

Discussão: Apresentamos população de doentes com características demográficas, clínicas (NIHSS) e imagiológicas (ASPECTS) no momento da apresentação similares à da população tratada com <6 horas desde o início dos sintomas. Mantendo como princípio geral de selecção dos doentes a existência de *mismatch* clínico-imagiológico significativo, foi possível atingir taxas de eficácia (independência funcional aos 3 meses de 69,2%) e segurança (taxa de hemorragias sintomáticas <4%), muito semelhantes às da restante população. Aguardam-se os resultados dos vários ensaios clínicos actualmente em curso, que procuram comprovar o benefício do tratamento endovascular neste subgrupo de doentes, de forma a que, definitivamente, muitos destes doentes não sejam tratados exclusivamente com base no tempo.

C018. Tratamento endovascular do Acidente Vascular Cerebral isquémico da circulação anterior - evidência cumulativa do “*mondo real*”

Andreia Carvalho¹, André Cunha², Henrique Costa^{1,3}, Ludovina Paredes³, Tiago Gregório³, Miguel Veloso^{1,3}, Carla Ferreira⁴, João Diogo Pinho⁴, Vítor Tedim⁵, José Mário Roriz⁵, Edgar Torre⁶, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Pedro Barros^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Escala - Braga; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 6-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde do Alto Minho. farna.07@gmail.com

Introdução: Comprovada a eficácia e segurança do tratamento endovascular, no tratamento do AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso da circulação anterior, nas condições dos ensaios clínicos randomizados e controlados, encontramos-nos atualmente na fase de avaliação da segurança e eficácia deste tratamento no “*mondo real*”, questionando-se a reprodutibilidade dos resultados nestas condições.

Metodologia: Análise do registo prospetivo dos doentes submetidos consecutivamente a tratamento endovascular da circulação anterior, entre janeiro de 2015 e agosto de 2016. Os critérios de seleção basearam-se no consenso publicado pela *European Stroke Organisation*, nomeadamente independência funcional prévia (mRankin <2), idade ≥18 anos, gravidade dos défices neurológicos (NIHSS ≥6), ausência de sinais precoces de isquemia significativos na TC-CE (ASPECTS ≥6) e oclusão de grande vaso confirmada em angio-TAC.

Resultados: No período temporal considerado foram realizadas 135 trombectomias mecânicas da circulação anterior. Esta população caracteriza-se por uma idade média de 70 anos [33-90 anos], com o subgrupo de ≥80 anos representando 30% dos doentes, 44% homens, com NIHSS à admissão de 17 e ASPECTS de 8 (medianas). Verifica-se um predomínio de oclusões do segmento M1 da artéria cerebral média (54,1%), com 15,6% casos de oclusão concomitante da artéria caró-

tida interna cervical ipsilateral; a trombólise endovenosa foi realizada em 70,4% dos doentes. Obteve-se uma taxa de recanalização eficaz (mTICI >2a) de 88,1% (53,3% mTICI 3), com tempos punção femoral-1ª passagem 24 min e sintomas-recanalização de 303 min (medianas). Aos 3 meses, 65,2% dos doentes readquiriram independência funcional (mRankin <3); quando analisamos em função do tipo de recanalização, verificamos 75,0% de independência funcional no subgrupo mTICI 3 vs 61,7% no mTICI 2b. A mortalidade aos 3 meses foi de 10,4% (aproximadamente 1/3 de causa neurológica), com 3,7% casos de hemorragia intracraniana sintomática.

Conclusões: Apresentamos uma população com características clínicas e imagiológicas semelhantes às dos ensaios clínicos, salientando-se a elevada taxa de recanalização (próxima dos 90%), bem como o facto de cerca de 2/3 dos doentes terem readquirido independência funcional aos 3 meses (3/4 quando alcançada recanalização completa). Portanto, esta evidência do “*mondo real*” reforça a ideia da reprodutibilidade dos resultados dos ensaios na prática clínica, à semelhança dos 90% de recanalização eficaz e 58% de independência funcional aos 3 meses alcançados nos primeiros 500 doentes incluídos no *Trevo Retriever Registry*.

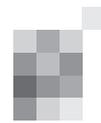
C019. Tratamento endovascular do Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo da circulação posterior

Andreia Carvalho¹, André Cunha², Henrique Costa^{1,3}, Ludovina Paredes³, Tiago Gregório³, Miguel Veloso^{1,3}, Pedro Barros^{1,3}, Vítor Tedim⁴, José Mário Roriz⁴, Carla Ferreira⁵, João Diogo Pinho⁵, Edgar Torre⁶, Manuel Ribeiro², Sérgio Castro²
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Escala - Braga; 6-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde do Alto Minho farna07@gmail.com

Introdução: O AVC isquémico por oclusão vertebro-basilar aguda associa-se a défices neurológicos graves e elevada taxa de morbi-mortalidade, sobretudo quando não há recanalização precoce. Não existindo ensaios clínicos randomizados que comprovem o benefício do tratamento endovascular nestes casos, várias séries retrospectivas com pequena amostragem parecem demonstrar a eficácia e segurança da trombectomia mecânica com *stent-retrievers* na oclusão de grande vaso da circulação posterior. De acordo com as recomendações da *European Stroke Organisation*, o tratamento endovascular nesta situação é considerado uma opção terapêutica, em doentes selecionados (classe III, nível B).

Metodologia: Análise do registo prospetivo dos doentes submetidos consecutivamente a tratamento endovascular da circulação posterior, entre janeiro de 2015 e agosto de 2016. Os doentes foram selecionados com base na independência funcional prévia (mRankin <2), idade ≥18 anos, oclusão de grande vaso da circulação posterior confirmado por angio-TAC e existência de *mismatch* clínico-imagiológico significativo (área de enfarte estabelecido vs clínica/tecido cerebral em risco).

Resultados: No intervalo de tempo supracitado realizaram-se 156 trombectomias mecânicas, sendo 21 da circulação posterior (13,5%). Esta população apresenta uma idade média de 63 anos [19-81 anos], 62% homens, com NIHSS à admissão de 16 (mediana) e apresentação clínica em coma em 7 casos (33,3%); verifica-se um predomínio de oclusões do segmento



distal da artéria basilar (52,4%). A trombólise endovenosa foi realizada em 57,1% destes doentes. Em 76,2% dos casos alcançou-se recanalização eficaz (mTICI>2a), com 57,2% mTICI 3. Aos 3 meses verificou-se independência funcional (mRankin <3) em 47,6% dos doentes. A taxa de mortalidade foi de 28,6% (66,6% de causas neurológicas, sendo que nenhum dos doentes falecidos apresentou recuperação neurológica pós-procedimento); nos doentes com apresentação clínica em coma a mortalidade foi de 71,4% (taxa de recanalização semelhante à da população geral).

Conclusões: Nesta pequena série, verificamos recanalização eficaz em 3/4 dos casos, com cerca de metade dos doentes a readquirirem independência funcional aos 3 meses. Embora a comparação não seja fácil, dada a importante variabilidade existente nas múltiplas séries retrospectivas, os nossos resultados estão em “linha” com estas, quer no que diz respeito à taxa de recanalização (com os resultados publicados a variarem entre 74 e 96%), quer em relação à independência funcional aos 3 meses (30-56%) ou à taxa de mortalidade (6-35%). Salienta-se a elevada taxa de mortalidade nos doentes com apresentação em coma, mesmo quando verificada recanalização eficaz, traduzindo a dificuldade de seleção neste subgrupo de doentes.

CO20. Angioplastia carotídea com stenting emergente no contexto de tratamento endovascular do AVC isquémico agudo

André Cunha¹, Sofia Figueiredo³, Andreia Carvalho³, Marta Rodrigues¹, Ludovina Paredes^{2,4}, Tiago Gregório^{2,4}, Miguel Veloso^{2,3}, Pedro Barros^{2,3}, Sérgio Castro¹, Manuel Ribeiro¹

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E.; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho E.P.E. andrecunha86@hotmail.com

Introdução: A publicação de vários estudos randomizados veio comprovar a eficácia da trombectomia mecânica com *stent retriever* nas oclusões de grande vaso da circulação anterior; no entanto, continua a não existir consenso relativamente ao tratamento das lesões em *tandem* - são cerca de 20% os doentes com oclusões intracranianas associadas a oclusão/estenose grave da ACI cervical.

De acordo com vários grupos, a melhor estratégia terapêutica é a realização de trombectomia mecânica seguida, no mesmo tempo, de angioplastia/stenting carotídeo, prevenindo assim a embolização distal e mantendo o fluxo adequado no território em risco. Esta estratégia apresenta dois riscos óbvios: a oclusão aguda intra-stent - em doentes sem anti-agregação plaquetária efetiva - e a hemorragia intracraniana - em doentes com enfarte cerebral recente e, muitas vezes, submetidos a trombólise endovenosa.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes com oclusões/estenoses suboclusivas de causa aterosclerótica em *tandem*, submetidos a tratamento endovascular do AVC isquémico agudo da circulação anterior seguido de stenting carotídeo emergente, entre Fevereiro de 2015 e Novembro de 2016.

Resultados: Foram realizadas 186 trombectomias mecânicas, com stenting carotídeo emergente em 16 doentes. Esta população apresenta uma idade média de 66 anos, 88% de homens; NIHSS à admissão de 16 (mediana). A trombólise

endovenosa foi realizada em 75% e alcançou-se recanalização eficaz (TICI2b/3) em 93,7%. Em todos os casos foi utilizada uma abordagem retrógrada (trombectomia mecânica seguida de stenting carotídeo). Verificou-se 1 caso de hemorragia intracraniana sintomática (não submetido a trombólise EV prévia) e 1 caso de oclusão precoce intra-stent (primeiras 24h; sem implicações clínicas); apresentamos em detalhe estes dois casos. Aos 3 meses verificou-se independência funcional (mRankin 0-2) em 64% dos doentes.

Discussão e Conclusão: Confrontando a literatura com a nossa experiência no stenting carotídeo eletivo, estabelecemos um protocolo baseado numa anti-agregação sub-ótima, privilegiando, assim a ausência de complicações hemorrágicas - “apenas” num doente se verificou transformação hemorrágica com significado clínico, por sinal na ausência de terapêutica fibrinolítica prévia. A nossa metodologia demonstrou, em simultâneo, baixo potencial trombogénico dos stents, todavia, obtivemos trombose intra-stent num doente, para a qual deverá ter contribuído uma questão mecânica, no limite distal do *stent*.

Concluimos que a angioplastia carotídea com stent emergente no contexto da trombectomia é segura e eficaz, com baixa taxa de complicações e com taxas de recuperação funcional semelhante à restante população submetida a trombectomia.

CO21. Complicações peri-procedimento da trombectomia cerebral

Angelo Carneiro, José P.R. Pereira, Viriato Alves, João Xavier
Serviço de Neurorradiologia - Centro Hospitalar do Porto
angelocarneiro.neurorradiologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: A trombectomia é um tratamento com eficácia demonstrada no enfarte cerebral agudo por oclusão de grande vaso. Apesar de pouco frequentes, há complicações peri-procedimento que podem ter impacto negativo no desfecho clínico.

Objetivos: Apresentar a taxa de complicações da trombectomia cerebral, evidenciando exemplos das complicações mais graves.

Metodologia: Análise retrospectiva de uma base de dados mantida prospectivamente, identificando-se os procedimentos nos quais ocorreram complicações peri-procedimento. Dois observadores classificaram as complicações em pouco importantes (sem repercussão clínica significativa), importantes (que resultaram em agravamento clínico) ou fatais (nas quais houve mortalidade peri-procedimento).

Resultados: No período entre janeiro de 2015 e junho de 2016 realizaram-se 122 trombectomias cerebrais, nas quais houve 16 complicações peri-procedimento (13%), das quais 6 (5%) pouco importantes, 7 (6%) importantes e 3 casos (2%) de mortalidade peri-procedimento. Assim, em 10 casos (8% das trombectomias) houve complicações com impacto negativo importante no desfecho clínico. As complicações foram as seguintes: dissecação/trombose da artéria femoral (n=2), dissecação de artéria cervical ou intracraniana (n=2); perfuração de vaso intracraniano com hemorragia subaracnoideia (n=5), embolização para outro território previamente não afetado (n=3); embolização gasosa (n=1); queda da mesa (n=1); aspiração do conteúdo gástrico com pneumonia (n=2).

Conclusões: A trombectomia cerebral tem eficácia demonstrada mas pode ter também complicações importantes.

CO22. Craniectomia descompressiva em doentes com acidente vascular cerebral isquémico maligno da artéria cerebral média: 11 anos de experiência

Ana Luisa Rocha^{1,4}, Cláudia Marques-Matos^{1,4}, Luísa Sampaio², Raquel Real⁵, Pedro Castro^{1,4}, Marta Carvalho^{1,4}, Pedro Abreu^{1,4}, António Vilarinho^{3,4}, Elsa Azevedo^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia e 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 5-Institute of Clinical Sciences, Faculty of Medicine, Imperial College, London
ana_rocha99@hotmail.com

Introdução: O AVC por oclusão da artéria cerebral média (ACM) tem elevada morbimortalidade pela extensão da área enfartada e pelo efeito de massa decorrente do edema citotóxico. Ensaio clínico provaram o benefício no prognóstico funcional e mortalidade da craniectomia descompressiva (CD) até às 48h de sintomas num grupo selecionado de doentes, sem prejuízo da instituição imediata do melhor tratamento médico. Pretende-se descrever a experiência do nosso centro com esta abordagem e fazer uma análise exploratória dos fatores de prognóstico.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com AVC isquémico da ACM submetidos a CD entre Janeiro/2006 e Outubro/2016 no nosso centro.

Empregaram-se os testes T de Student e de Qui-quadrado para comparação de variáveis contínuas e categóricas. Usaram-se modelos de regressão logística para avaliação do prognóstico funcional baseado na dicotomização da escala de Rankin modificada (mRS) aos 12 meses.

Resultados: Incluíram-se 37 doentes (idade média 49a); 57% com CD até 48h de sintomas; 47% tiveram alguma intercorrência cirúrgica. Treze apresentavam enfarte >1/3 do território da ACM na TC inicial e todos o apresentavam na imagem pré-operatória. Aos 12 meses, a distribuição de mRS foi: 1 - 2,9%; 2 - 5,7%, 3 - 22,9%, 4 - 40%, 5 - 5,7%, 6 - 22,9%. Os 31% com marcha autónoma aos 12 meses eram mais novos (40 vs. 53a, p=0,034) e apresentavam menor pontuação na escala de comas de Glasgow (ECG) na admissão (11±3 vs. 13±2, p=0,038). A mortalidade foi menor se menor área de enfarte à admissão (68% dos sobreviventes tinham enfarte >1/3 do território da ACM vs. 44,4% dos que faleceram, p=0,046). Num modelo de regressão logística da marcha autónoma aos 12 meses com idade e ECG, apenas a idade foi preditor [OR=1,07 (IC95% 1,003-1,133)]. Não foi significativa a diferença no prognóstico em função do tempo entre sintomas e cirurgia (média 54h), nem da incidência de intercorrências cirúrgicas.

Conclusão: Na nossa série confirma-se o melhor prognóstico de doentes com CD face ao tratamento médico dos ensaios publicados, permitindo menor mortalidade e que 31% tivessem marcha autónoma aos 12 meses. Doentes mais jovens e com enfartes menos extensos na admissão tiveram melhor prognóstico. A precocidade da intervenção não influenciou significativamente o prognóstico. As intercorrências cirúrgicas não tiveram impacto sobre o prognóstico aos 12 meses, favorecendo a segurança desta técnica. Estes resultados reforçam o interesse da CD em casos selecionados, pela melhoria de prognóstico com baixo impacto negativo das intercorrências cirúrgicas.

CO23. Feedback To Stroke Team: Uma Estratégia De Redução Do Tempo Porta-Agulha

Marlene Saraiva¹, João Pedro Marto¹, Cláudia Borbinha¹, Laurete da Conceição¹, Manuel Salavisa Teixeira¹, Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa
mar.oliveira.saraiva@gmail.com

Introdução: O prognóstico de doentes com AVC isquémico agudo depende do tempo entre início de sintomas e início de reperfusão arterial. O tempo porta-agulha é resultado da cooperação entre vários profissionais de saúde. Assim, implementamos uma estratégia de redução deste indicador dirigida a todos os elementos da *Stroke Team*.

Metodologia: Implementação de protocolo contemplando a colocação semanal de boletim informativo com número de doentes submetidos a terapêutica de fase aguda, e tempos porta-TC e porta-agulha médios semanais, em locais estratégicos da VV AVC: triagem, sala de reanimação, sala de TC e Unidade de AVC. Foram ainda colocados na sala de médicos e de enfermeiros. Realizada a comparação do tempo porta-agulha de doentes submetidos a trombólise endovenosa prévios à implementação da estratégia (Janeiro a Junho 2016) e após a sua implementação (Julho a Novembro 2016). O método de análise foi o teste T-student. Assumido significado estatístico para p < 0,05.

Resultados: Incluídos 62 doentes submetidos a trombólise após activação de VV AVC extra-hospitalar ou na admissão. Doentes com idade média de 70 anos (DP 13,55), sendo 32 (51,6%) do sexo masculino. 35 doentes (56,5%) incluídos antes da implementação da estratégia, 27 (43,5%) após a sua implementação. Não se verificaram diferenças entre o tempo porta-agulha prévio (54,03 minutos (DP 28,76)) e posterior (61,89 minutos (DP 38,86)) à implementação do protocolo (pós p=0,364).

Discussão/ Conclusão: Os resultados apresentados são preliminares, não contabilizando ainda doentes tratados no mês de Dezembro. O feedback sob a forma de boletim informativo de periodicidade semanal dirigido à Stroke Team não permitiu reduzir os tempos porta-agulha. Os resultados podem ter sido influenciados pela reorganização condicionada pela introdução da terapêutica endovascular com aumento do tempo porta-agulha tanto no primeiro como no segundo semestre por comparação com período homólogo do ano anterior.

CO24. Avaliação do Programa de Prevenção e Vigilância da Doença Vasculiar Cerebral na Doença de Células Falciformes

Rita Lopes da Silva¹, Rosário Perry², Carla Conceição³, Manuel Manita⁴, Sara Batalha², Raquel Maia², Paula Kjollerstrom²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia; 2-Unidade Hematologia, Hospital Dona Estefânia; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Dona Estefânia; 4-Unidade de Neurosonologia, Hospital S José, Centro de Doença Falciforme do Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central (CHLC)

Introdução: A doença vascular cerebral contribui de modo significativo para a morbidade e mortalidade na Doença de Células Falciformes (DCF) na idade pediátrica. Está recomen-

dada a realização sistemática de doppler transcraniano (DTC) para estratificar o risco de AVC e instituir as medidas de prevenção primária eficazes naqueles em que o risco é elevado.

Objetivos: Avaliar o Programa de Prevenção e Vigilância da Doença Vascular Cerebral na DCF no CHLC, implementado desde 2008, na Consulta de Doenças Neurovasculares Pediátricas, em articulação com a Unidade Hematologia Pediátrica e Unidade Neurosonologia.

Metodologia: Foram analisadas as crianças/adolescentes com DCF que tiveram pelo menos uma consulta de Hematologia entre Janeiro 2013 e Dezembro 2015. As variáveis estudadas foram dados demográficos, terapêutica, avaliação neuropediatria (história de AVC, cefaleias, dificuldades aprendizagem e exame neurológico), resultados do DTC e RM.

Resultados: Foram avaliadas 110 crianças/adolescentes, com uma mediana de idades de 10 anos. Entre os 81 doentes (74%) avaliados por Neuropediatria, 10 (12%) tinham alterações no exame neurológico, 32 (40%) apresentavam cefaleias crónicas e 40 (49%) tinham dificuldades de aprendizagem. Seis doentes (5.5%) tinham história de AVC (5 isquémicos e 1 hemorrágico); 3 ocorreram após 2008, dos quais 2 foram diagnosticados na Consulta Neuropediatria por hemiparesia ligeira em doentes com DTC normal.

No grupo de 97 doentes com mais de 2A, 95 (98%) tinham realizado pelo menos 1 DTC e em 63 (65%) no último ano. No último DTC realizado, apenas 1 (1%) apresentava velocidades patológicas (TAMM \geq 200 cm/seg) e 4 (4%) tinham velocidades condicionais (170–199cm/seg). Realizaram RM encefálica 36 doentes (33%), dos quais 16 (44%) tinham achados patológicos (5 AVC isquémico, 1 AVC hemorrágico, 10 enfartes silenciosos, 6 estenose intracraniana ou padrão moya-moya).

Conclusões: Os nossos doentes estão a ser seguidos de acordo com as Recomendações Internacionais, um número elevado realiza DTC regularmente com um número reduzido de alterações patológicas. Nos últimos anos, a apresentação clínica dos AVC isquémicos foi mais subtil e diagnosticada na Consulta de Neuropediatria.

O Programa multidisciplinar de Prevenção e Vigilância tem contribuído para a melhoria dos cuidados de saúde das crianças/adolescentes com DCF.

CO25. Impacto na mortalidade intra-hospitalar duma via de cuidados integrados em AVC: análise da base de dados nacional de internamentos hospitalares

Ricardo Soares-dos-Reis^{1,2}, Maria João Vieira^{3,4}, Ana Maria⁵, Carla Leal Moreira⁶, Joana Brioso⁷, Alberto Freitas⁸, Pedro Castro^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital De Santarém; 4-Cardiovascular Research Center, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Unidade de Saúde Familiar Conde de Oeiras, Lisboa; 6-Serviço de Nefrologia, Centro Hospitalar do Porto; 7-Serviço de Hematologia e Transplantação de Medula, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 8-Departamento de Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
r.soaresdosreis@gmail.com

Introdução: No prognóstico do AVC isquémico, uma triagem atempada acoplada a uma avaliação, tratamento e admissão expedita em unidade especializada são essenciais para

a obtenção de bons resultados. Em Portugal, iniciou-se a implementação da Via Verde de AVC em 2005, acompanhada da criação de Unidades de AVC em múltiplas unidades hospitalares. O objetivo deste estudo foi avaliar o impacto deste programa na mortalidade intra-hospitalar em 30 hospitais públicos portugueses.

Metodologia: Foi comparada a mortalidade intra-hospitalar em indivíduos entre os 18 e 80 anos com diagnóstico principal de AVC isquémico (códigos da 9ª revisão da *International Classification of Disorders, Clinical Modification* 433.xx e 434.xx) entre os períodos de 2 anos antes e após a implementação do programa em cada centro, com um interregno de seis meses. A comparação entre os dois períodos foi realizada através de regressão logística multivariada, ajustada para género, idade e Índice de Comorbilidades de *Charlson* adaptado, mantendo o *clustering* para cada centro.

Resultados: Foram selecionados 50.165 episódios, com mediana de idades de 71 anos (36-80), e predomínio do sexo masculino (55%). A taxa de mortalidade não ajustada foi significativamente inferior em 0.7% após a implementação do programa ($p=0.002$). Esta redução manteve-se significativa após análise multivariada, com um odds ratio ajustado de 0.91 ($p=0.017$). A percentagem de doentes com alta para o domicílio foi menor de forma não significativa após a implementação do programa (odds ratio ajustado 0.85, $p=0.137$). Ocorreu, ainda, um aumento da percentagem de doentes submetidos a trombólise endovenosa (0,7% vs 3,5%; $p<0.001$).

Conclusões: Apesar de não ser possível excluir o contributo da evolução global dos cuidados hospitalares, este estudo demonstra a melhoria de resultados do tratamento de pacientes com AVC isquémico após implementação dum programa integrado de cuidados.

Agradecimentos: os autores agradecem à Administração Central do Sistema de Saúde, pela disponibilização dos dados.

CO26. Recuperação da afasia e cognição

José Fonseca^{1,2}, Ana Raposo³, Isabel Pavão Martins^{1,2}

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-UNIC, Instituto de Medicina Molecular 3Faculdade de Psicologia, Universidade de Lisboa
jfonseca@medicina.ulisboa.pt

Introdução: Uma lesão vascular do hemisfério esquerdo pode alterar outras capacidades cognitivas para além da linguagem. Não é conhecido o impacto dessa disfunção na recuperação da afasia. Esse foi o propósito deste estudo.

Objetivo: Pretende-se verificar o perfil cognitivo de pessoas com afasia na fase aguda e aos 3 meses e qual o efeito da cognição na recuperação da afasia.

Método: O desempenho cognitivo de pessoas com afasia pós AVC isquémico foi avaliado por uma bateria de testes de linguagem e de testes não-verbais (atenção, função executiva, memória episódica e semântica), e comparado entre a fase aguda e os 3 meses de evolução. As pontuações foram convertidas a notas-padrão ajustadas por idade e escolaridade. A recuperação da afasia foi medida pelo valor final do teste Token ($\geq 17/22$) e foi calculada uma medida composta da cognição, resultante da média das notas-padrão obtidas nos testes não-verbais. Estudou-se o valor preditivo do desempenho cognitivo na recuperação da afasia aos 3 meses, controlando a idade, escolaridade, extensão da lesão (avaliada pelo score ASPECTS) e a gravidade da afasia pelo Quociente de Afasia (QA).

Resultados: 39 pessoas com afasia (média de 66,5 anos de

idade e 7,7 anos de escolaridade; 17 homens), foram avaliadas aos 14,1±10,4 dias pós AVC e 3 meses depois. O desempenho cognitivo encontrava-se dentro dos valores normais em todos os domínios cognitivos, excepto na memória episódica e semântica onde era baixo. Os resultados obtidos nos testes cognitivos demonstram a existência de melhorias significativas, excepto em testes de memória (5 objectos e *span* espacial) e de funções executivas (Torre de Hanói e Iniciativa grafomotora). Os indivíduos com pior recuperação da linguagem são mais velhos e com menos escolaridade, mas possuem uma dimensão da lesão semelhante aos que recuperam melhor. Verificou-se que o teste das Matrizes foi um preditor significativo da recuperação da afasia.

Conclusões: As pessoas com afasia em fase aguda tendem a apresentar valores abaixo da média em alguns testes de memória. O teste de pensamento abstracto (Matrizes) pode ser considerado preditor da recuperação da afasia aos 3 meses de evolução. O conhecimento da cognição não-verbal das pessoas com afasia pode influenciar as decisões terapêuticas e a sua recuperação.

CO27. Eficácia do tratamento de músculos do ombro com toxina botulínica, na espasticidade pós-AVC

Maria Pais Carvalho¹, Daniela Pinto², Melissa Gorayeb², Jorge Jacinto²

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Hospital de S. Teotónio, Viseu; 2-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais. conchapaisdecarvalho@gmail.com

Introdução: A injeção intramuscular de toxina botulínica tipo A (TB) é um tratamento eficaz na espasticidade do membro superior (EMS) pós-AVC. Existem poucos estudos que incluam os músculos do ombro (MO) no tratamento da EMS, e ainda menos que meçam o seu resultado funcional.

Objetivo: avaliar a eficácia de tratamentos para a EMS com TB, incluindo MO, usando a *Goal Attainment Scaling* (GAS).

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de uma coorte de doentes tratados em ambulatório em 2014, e todos os seus tratamentos realizados desde 2001 até 2016. Os dados clínicos foram colhidos de formulários de avaliação pré-definidos. Neste estudo descrevemos: idade à data do AVC, tipo de lesão; tempo AVC-primeiro tratamento com TB; tempo de *follow-up*; objetivos GAS; músculos injetados de acordo com os objetivos; avaliação do resultado pela pontuação final GAS.

Resultados: Trata-se de 117 doentes com o diagnóstico de AVC submetidos ao total de 1056 tratamentos com TB. 74% foram injetados em pelo menos 1 MO. A idade média de AVC foi 53 anos (DP 13) e 58% era homens. AVC isquémico foi o tipo mais comum (60%). A mediana AVC-primeiro tratamento com TB foi 1.03 anos (0.09-9.82) e de *follow-up* 4.76 anos (0.27-13.45). Do total de 1056 tratamentos com TB, 90% incluíram músculos do MS e 52% MO. Dos pacientes injetados nos MO, 48% foram avaliados com a GAS (n=260). As áreas de objetivos GAS mais frequentes foram: movimentos involuntários (MI) em 33%, dor em 26% e mobilidade em 18%. No tratamento de MI, os MO mais injetados foram o subscapularis (33%), deltoideus (23%) e o pectoralis major (23%). Na mobilidade, os músculos foram os mesmos, mas com frequências de injeção diferentes (32%, 18% e 29%, respectivamente). Quanto ao tratamento da dor foram o subscapularis (42%) e o pectoralis major (32%). Os doentes atingiram ou superaram o objetivo de MI em 76%, na dor em 73% e na mobilidade em 80%, quan-

do eram estes os objetivos primários de tratamento.

Conclusões: Neste estudo, o tratamento da EMS com TB, incluindo MO, revelou-se eficaz no atingimento dos objetivos propostos, numa grande percentagem de doentes (≥73%). Os MI, dor e mobilidade foram as categorias de objetivos GAS mais escolhidas para tratamento. Os músculos mais injetados foram o subscapularis e o pectoralis major. Conclui-se que a TB intramuscular é eficaz no alcançar de objetivos individuais e específicos, em pacientes com EMS pós-AVC.

CO28. Capacidade para a marcha após Acidente Vascular Cerebral

Carla Pimenta¹, Anabela Correia¹, Marta Alves², Daniel Virella²

1-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Hospital Curry Cabral - Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Gabinete de Análise Epidemiológica e Estatística do Centro de Investigação do Centro Hospitalar de Lisboa Central. carla.vicente.pimenta@gmail.com

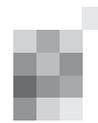
Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é a principal causa de incapacidade física em adultos. Uma das sequelas funcionais mais incapacitantes é a perturbação da marcha; para a maioria dos indivíduos afetados, o seu principal objetivo é recuperar a marcha autónoma.

Objetivo: Caracterizar a capacidade para a marcha após AVC e explorar a sua relação com a funcionalidade.

Metodologia: Estudo transversal de amostra consecutiva de adultos referenciados, durante dois anos, para fisioterapia em ambulatório, num hospital terciário, após AVC ocorrido há menos de 18 meses. Foi aplicado a todos os indivíduos o instrumento Motor Assessment Scale (MAS), para avaliação funcional, e, naqueles com marcha autónoma, o instrumento Timed Up and Go (TUG), para avaliação da mobilidade funcional e do risco de queda. Foi utilizado o programa SPSS@ versão 22.0 para a análise estatística, de modo a caracterizar a amostra e a verificar as relações entre as variáveis estudadas.

Resultados: Foram referenciados 107 indivíduos após AVC, dos quais 90 com evolução até 18 meses. A mediana da idade foi 67 anos (mínimo 28; máximo 87) e 45 (50%) eram homens. Não fora o primeiro AVC em 18 indivíduos (20%). O AVC foi isquémico em 75 indivíduos (83,3%). A mediana do tempo de evolução no momento da avaliação foi 121 dias (mínimo 20; máximo 536). O item para a avaliação da marcha da MAS identificou 13 indivíduos sem marcha autónoma (14,4%) e apenas 8 com pontuação máxima (8,9%). Dos indivíduos com marcha autónoma 28 usavam auxiliares de marcha (36,4%). O TUG foi aplicado a 77 indivíduos e identificou 64 com risco de queda (83,1%), incluindo todos os que necessitavam de auxiliares da marcha. A pontuação da MAS foi inferior a 16 em 8 indivíduos sem marcha autónoma (61,5%) e em 5 com marcha autónoma (6,5%). Não se encontraram associações significativas entre a capacidade para marcha e a idade, a história prévia de quedas, ter sofrido mais de um AVC, a localização ou a natureza do AVC.

Conclusão: Para selecionar estratégias eficientes de recuperação da marcha é necessário conhecer as suas alterações. Os resultados ressaltam existir perturbações da marcha com risco de queda apesar do uso de auxiliares de marcha. É importante adequar a prescrição de auxiliares de marcha ao desempenho do paciente, com vista à aquisição de autonomia em segurança.



CO29. Programa de capacitação para cuidadores informais: implicações na funcionalidade das pessoas idosas sobreviventes de acidente vascular cerebral

Odete Araújo¹

1-Escola de Enfermagem da Universidade do Minho (ESE-UMinho),
odete.araujo@ese.uminho.pt

Introdução: Em Portugal o acidente vascular cerebral (AVC) representa a primeira causa de mortalidade e de incapacidade nas pessoas idosas. Apesar dos avanços nos cuidados de saúde, permitindo que mais sobreviventes de AVC vivam no domicílio cuidados pelas famílias, a evidência científica sugere que os cuidadores reportam insatisfação com a quantidade, qualidade da informação e do suporte recebido. A evidência dá conta também, da importância da implementação de programas de intervenção psicoeducativa baseados na resolução de problemas e na aquisição de competências práticas como determinantes na melhoria da funcionalidade dos sobreviventes de AVC.

Objetivos: O estudo teve como objetivo avaliar a eficácia de um programa de intervenção, na capacitação dos cuidadores informais de pessoas idosas sobreviventes de um AVC, bem como no índice de funcionalidade dos sobreviventes, no 1º (T1) e 3º (T2) mês após a intervenção.

Metodologia: Estudo quasi-experimental, realizado com uma amostra de 174 cuidadores informais de pessoas idosas dependentes sobreviventes de AVC, os quais foram distribuídos pelo grupo experimental (n=85) e pelo grupo controlo (n=89). A investigação decorreu nos domicílios de famílias inscritas em Agrupamentos de Centros de Saúde da região norte.

Resultados: Os resultados sugerem melhor capacitação dos cuidadores informais que integraram o grupo experimental no 1º e 3º mês, comparativamente com os cuidadores informais que integraram o grupo controlo, no mesmo período. Contudo, a variável funcionalidade das pessoas idosas sobreviventes de AVC que integraram o grupo experimental não revelou uma evolução favorável.

Conclusões: Os resultados permitem concluir sobre a importância da implementação de programas estruturados na aquisição de competências práticas dos cuidadores informais de pessoas idosas sobreviventes de AVC, apesar de não traduzirem ganhos na funcionalidade das pessoas idosas sobreviventes de AVC.

CO30. Processo de adaptação pós-AVC na perspetiva dos doentes, cuidadores e profissionais de saúde: um estudo qualitativo longitudinal prospetivo

Carla Mendes Pereira^{1,2}, Fiona Jones², Nan Greenwood²

1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal (ESS-IPS) - Departamento de Fisioterapia; 2-Faculty of Health, Social Care and Education – St George's University of London
carla.pereira@ess.ips.pt

Introdução: O AVC afeta mundialmente cerca de 15 milhões de pessoas por ano. Em Portugal é a primeira causa de morte e um dos principais fatores de incapacidade, sendo durante a fase sub-aguda e início da reabilitação que doentes/

familiares começam a compreender o seu impacto. Recentemente, a investigação qualitativa tem contribuído para o conhecimento acerca do impacto e necessidades pós-AVC, porém, pouco se sabe acerca das estratégias utilizadas para gerir o processo de adaptação. A sua compreensão poderá otimizar o suporte dado pelos profissionais ao longo da reabilitação.

Objetivos: Compreender o processo de adaptação pós-AVC na perspetiva da tríade envolvida na reabilitação: doentes, cuidadores e profissionais de saúde.

Metodologia: Estudo qualitativo longitudinal prospetivo, com entrevistas semi-estruturadas realizadas um e seis meses após a alta do hospital ou unidade de reabilitação. Foram entrevistados 24 participantes, selecionados com amostragem intencional. Foi obtido consentimento informado e garantido anonimato, com autorização da Comissão Nacional de Proteção de Dados e da Comissão Ética das instituições onde foi realizado o recrutamento (H.S.Bernardo, Clínica Saúdis, U.L.S. Litoral Alentejano-Unidade de Convalescença). A análise foi realizada com os princípios da análise temática e abordagem indutiva.

Resultados: Dos resultados longitudinais emergiram quatro temas: 1)“Gerindo a mudança no tempo”, 2)“Gerindo diferentes tipos de suporte”, 3)“Construindo uma equipa” e 4)“Assumindo o controlo”. O primeiro mês após alta foi associado a frustração e incertezas, bem como a otimismo e expectativas em relação à recuperação. Compreender o que aconteceu permitiu aos participantes assumir gradualmente o controlo sobre a situação. O apoio mútuo (doente/cuidador/família) foi fundamental, tendo por vezes o internamento em unidade de reabilitação fora da área de residência sido descrito como uma barreira. Ao longo de seis meses, o envolvimento e colaboração na tríade durante a reabilitação foi encarado pelos doentes e cuidadores como essencial, verificando-se, porém, algumas divergências nos objetivos estabelecidos.

Conclusões: Este estudo contribuiu para uma nova perspetiva acerca do apoio no seio das famílias, o que poderá contribuir para otimizar resultados funcionais e uma melhor adaptação a longo prazo. Assim, o apoio profissional em contexto domiciliário poderá, nalgumas situações, ser mais favorável, recomendando-se a revisão dos critérios para admissão em unidade.

Adicionalmente, a realização deste estudo envolvendo diferentes tipos de participantes permitiu compreender as semelhanças/diferenças entre doentes, cuidadores e profissionais, recomendando-se incentivar um envolvimento ativo por parte do doente/cuidador desde o início, com ajuste da abordagem profissional de modo a responder às necessidades ao longo do tempo.

Compromissos: Investigação realizada no âmbito do programa PROTEC, financiada pela DGES e IPS.

Casos Clínicos

CC1. Vasculopatia cerebral em idade pediátrica: dificuldades de diagnóstico e tratamento.

José Nuno Alves¹, Luís Albuquerque², Cristina Garrido³, Inês Carrilho³, Manuela Santos³, Teresa Temudo³, Sónia Figueroa³
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto
jose.nuno.aalves@gmail.com

Introdução: O acidente vascular cerebral em idade pediátrica é raro e o seu diagnóstico etiológico pode ser desafiante. Entidades como a vasculite isolada do SNC e a Doença de Moyamoya são muito pouco frequentes e o diagnóstico diferencial entre ambas pode ser difícil.

Caso-clínico: Rapaz de 19 meses, com desenvolvimento psicomotor normal, é trazido ao SU depois de ter acordado com défice motor esquerdo. Ao exame apresentava hemiparesia esquerda grau 3 e hemianópsia homónima esquerda. A RM cerebral revelou oclusão da ACI supraclinoideia direita, e lesão isquémica aguda no seu território, tendo iniciado antiagregação simples. O estudo etiológico exaustivo foi negativo (incluindo análise de LCR, estudo imunológico e infeccioso). Repetiu RM durante o internamento que mostrou estenose da ACM esquerda e de ambos os segmentos A1, sem repercussão no parênquima, tendo iniciado pulsos de metilprednisolona por suspeita de vasculite isolada do SNC. Teve alta com hemiparesia esquerda grau 4 sequelar, sob corticoterapia oral. Trazido ao SU no dia seguinte por quadro de instalação súbita de hemiparesia direita. Ao exame apresentava, de novo, síndrome total da circulação anterior esquerda. Repetiu estudo imagiológico que mostrou extensa lesão isquémica em território carotídeo esquerdo e agravamento das irregularidades vasculares intracranianas (oclusão de ambas as ACI e estenose da ACP direita). Iniciados pulsos de ciclofosfamida intravenosa mensal, com controlo imagiológico a evidenciar oclusão da ACP direita e fenómeno de moyamoya. O novo estudo vascular, de LCR e imunológico não revelou alterações.

Conclusão: O caso descrito ilustra as dificuldades da abordagem diagnóstica e terapêutica das vasculopatias progressivas em idade infantil. O diagnóstico presumido de vasculite isolada do SNC implica a refractariedade à terapêutica imunossupressora. O desenvolvimento de fenómeno de moyamoya poderá ser secundário a um fenómeno vasculítico inicial ou traduzir vasculopatia primária.

CC2. Neurotoxicidade a contraste iodado em doente hemodialisado

Inês Laranjinha¹, Ana Luísa Sousa¹, Luís Botelho², Rui Felgueiras¹, Luís Maia¹

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA).
m.i.laranjinha@gmail.com

Introdução: A neurotoxicidade é um efeito adverso raro da administração de meios de contraste iodados, manifestando-se por encefalopatia, crises convulsivas ou défices neurológicos focais. Os mecanismos de disfunção neurológica não estão bem esclarecidos, podendo a disfunção da barreira

hemato-encefálica, a neurotoxicidade directa ou a disfunção neurovascular ter um papel relevante. Os factores de risco mais importantes são a hipertensão arterial (HTA) e a doença renal crónica (DRC). Associa-se geralmente a bom prognóstico, com resolução dos défices em poucos dias.

Caso Clínico: Homem de 82 anos, com antecedentes de HTA e DRC em hemodiálise, admitido por alteração do estado de consciência e défice motor direito transitório após sessão de hemodiálise. Este episódio foi inicialmente interpretado como um AVC, pelo que realizou tomografia computadorizada (TC) cerebral com angio-TC e estudo de perfusão. Não apresentava sinais de isquémia recente, hipo ou hiperperfusão agudas nem oclusão de grande vaso. Já após recuperação dos défices focais, o doente teve uma crise tónico-clónica generalizada, seguida de hemiparésia esquerda de predomínio braquioufacial. Na TC cerebral, apresentava hiperdensidade sulcal e córtico-pial fronto-parietal de predomínio direito, e dos gânglios da base à direita, sugestiva de retenção de contraste, associado a edema hemisférico direito, sem outras alterações agudas. Estes aspectos atenuaram rapidamente nas TCs dos dois dias subsequentes. A ressonância magnética (RM) cerebral, aos 10 dias de clínica, evidenciou, nas sequências de difusão e T2 FLAIR, hiperintensidade giriforme córtico-subcortical peri-rolândica e parieto-occipital direitas, nesta fase sem áreas de comprovada restrição de difusão. O estudo neurovascular intra- e extra-craniano não evidenciou assimetrias de fluxo nos vasos estudados. O doente foi submetido a corticoterapia e apresentou uma melhoria dos défices focais.

Discussão/Conclusões: Este caso ilustra uma complicação neurológica rara ao contraste iodado, a encefalopatia por contraste, provavelmente precipitada pela disrupção da barreira hemato-encefálica. O diagnóstico é suportado pela relação temporal entre a administração de contraste e o quadro neurológico focal, bem como pelas alterações neuroimagiológicas compatíveis. A causa da lateralidade clínica e imagiológica não foi completamente determinada. A persistência dos défices neurológicos contraria a evolução benigna classicamente descrita.

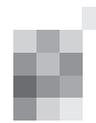
CC3. Apraxia do vestir - não apenas no vestir

Sara Parreira¹, Pedro Alves¹, Ana Catarina Fonseca¹, Patrícia Canhão^{1,2}

1-Unidade de AVC, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa
sara.b.parreira@gmail.com

Introdução: A apraxia do vestir é geralmente encontrada em lesões hemisféricas direitas, ao contrário das restantes apraxias. Apresenta-se um caso de apraxia do vestir associado a apraxia de outros gestos bimanuais após AVC isquémico.

Caso Clínico: Mulher, 48 anos, dextra, licenciada, sem antecedentes relevantes, com diminuição súbita da força e da sensibilidade do membro superior esquerdo. Adicionalmente, referia ter notado incapacidade para realizar tarefas habituais, como virar as calças do avesso ou atar o saco do lixo. Ao exame neurológico, apresentava parésia e hipostesia do membro superior esquerdo de predomínio distal, cometendo ainda erros



proprioceptivos nos dedos dessa mão. Apresentava ataxia ótica com o mesmo membro. Na avaliação das praxias destacava-se incapacidade de realizar gestos bimanuais com objeto: a doente realizava ações complexas como dobrar uma camisola ou fechar um saco do lixo sem erros utilizando apenas a mão direita, no entanto demonstrava incapacidade de planear a mesma ação quer utilizando apenas a mão esquerda quer de forma bimanual. Apresentava também apraxia do vestir. Na enfermaria, verificou-se ainda desorientação topográfica. Não apresentava *neglect*. A ressonância magnética (RM) encefálica mostrou lesão isquémica aguda em território de barragem, parieto-occipital direita, envolvendo a coroa radiária. Utilizando o pacote de *software Brain Connectivity and Behaviour Toolkit* a lesão em RM foi normalizada para o modelo MNI152 e avaliada a probabilidade de interrupção das várias vias neuronais pela lesão. Apresentavam >95% de probabilidade de lesão o corpo caloso, o fascículo longitudinal superior, o feixe cortico-espinhal e o segmento anterior do fascículo arqueado. Não foi encontrada etiologia para o AVC isquémico. A doente foi encaminhada para terapia ocupacional.

Discussão: A apraxia do vestir, desorientação topográfica e ataxia ótica, embora pouco frequentes, surgem após lesões hemisféricas direitas. O *software* utilizado dá como certa a lesão do corpo caloso que, impedindo o acesso das representações motoras no hemisfério esquerdo ao sistema motor direito, poderá justificar a apraxia confinada ao membro não dominante. Para além da raridade da tríade referida, destacamos a particularidade do défice presente em outros movimentos bimanuais para além do vestir, provavelmente dependente de interação interhemisférica, neste caso interrompida pela lesão isquémica.

CC4. Distonia aguda como apresentação clínica do AVC isquémico: uma manifestação rara

Vanessa Carvalho¹, Sara França¹, João Massano^{1,2}, Catarina Cruto¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Pedro Hispano/Uls Matosinhos; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto fvs.carvalho@gmail.com, massano.joao@gmail.com, saramsfranca@gmail.com, caticruto@gmail.com

Introdução: os enfartes cerebrais em território da artéria cerebral anterior (ACA) representam cerca de 3-5% dos eventos isquémicos agudos. As suas manifestações clínicas são variadas, incluindo défices motores ou sensitivos de predomínio crural, alterações motivacionais, incontinência urinária e alterações da linguagem. De igual modo, as perturbações do movimento são uma manifestação rara da doença vascular (1-4% dos casos). A distonia, mais frequentemente associada a lesões lenticulares ou talâmicas, ocorre tipicamente como uma manifestação tardia, estando descritos raros casos na literatura com apresentação aguda desta forma.

Caso clínico: mulher de 51 anos admitida no serviço de urgência por hipertonia esquerda de instalação súbita, com 5 horas de evolução, apresentando postura anómala sustentada dos membros esquerdos desde o início do quadro. Tinha antecedentes pessoais de consumo tabágico e perturbação de ansiedade, seguida em consulta de psiquiatria e medicada com escitalopram 20 mg, trazodona 50 mg, loflazepato 2mg. Sem antecedentes familiares relevantes. Ao exame neurológico apresentava-se discretamente lentificada mas sem outras

alterações das funções nervosas superiores e a avaliação dos nervos cranianos era normal. No membro superior esquerdo (MSE) apresentava postura distónica da mão, flexão sustentada do punho e antebraço, mantendo extensão forçada do membro inferior esquerdo (MIE), que se encontrava hipertónico. Os reflexos miotáticos eram normais, com reflexos cutâneo-plantares em flexão; hipostesia álgica e tátil distalmente no MIE. A TC-CE mostrou ténue hipodensidade corticosubcortical frontal parassagital direita; no dia seguinte a RM-CE confirmou enfarte recente em território da ACA direita.

Conclusão: A distonia aguda é uma manifestação rara do AVC isquémico agudo envolvendo o território da ACA contralateral, com a lesão incluindo a área motora suplementar. Neste tipo de apresentação clínica o diagnóstico diferencial com distonia funcional (psicogénica) é difícil. A utilização de técnicas de neuroimagem mais sofisticadas em fase hiperaguda, como a RM-CE, pode ser importante para diagnosticar e gerir eficazmente os doentes com este tipo de apresentação clínica.

CC5. Controlo voluntário de membro plégico durante o bocejo em doente com AVC isquémico

Pedro Alves¹, Sofia Reimão², Ana Catarina Fonseca^{1,3}, Patrícia Canhão^{1,3}

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, CHLN; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, CHLN; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa. pedronascimentoalves@gmail.com

Introdução: A mobilização durante o bocejo de membros plégicos em doentes após AVC é conhecida desde há décadas. É um fenómeno frequente, apesar de ser raramente reportado.

São caracteristicamente movimentos involuntários estereotipados, com um envolvimento articular variável.

Apresentamos a primeira descrição de controlo voluntário de um membro plégico durante o bocejo.

Caso Clínico: Doente de 59 anos, admitido por AVC isquémico. Apresentava ao exame neurológico de entrada parésia facial central direita, disartria moderada e hemiplegia e hemihipostesia álgica direitas (NIHSS 12). Realizou trombólise endovenosa, tendo-se verificado melhoria transitória da força muscular do membro superior após a terapêutica trombolítica, com reagravamento posterior para plegia.

Logo após a perfusão de alteplase constatou-se que durante o bocejo o doente apresentava um movimento estereotipado de flexão do cotovelo do membro plégico, que vencia a força da gravidade.

Ao sexto dia após o AVC, o doente passou a ter controlo voluntário sobre o movimento do membro plégico durante o bocejo. Documentou-se a capacidade de dirigir o movimento, por exemplo, para tocar com a mão direita ou no ombro contra-lateral ou no mento, de acordo com o pedido do observador (vídeo).

A ressonância magnética revelou um lesão isquémica com envolvimento do núcleo lenticular, braço anterior e posterior da cápsula interna, corpo do núcleo caudado e coroa radiária à esquerda. Utilizando os *softwares FSL e MRICron*, normalizou-se a lesão para um cérebro padrão (MNI152) e fez-se um estudo de sobreposição lesional com dois doentes com lesões com topografia lenticulo-capsulo-radiária e defeito neurológico semelhante - um não apresentando movimentos do membro plégico com o bocejo e outro com um movimento

de flexão do cotovelo involuntário com o bocejo. A lesão do doente em estudo tinha maior envolvimento das regiões anterior, posterior e inferior do putámen, embora a diferença não tenha sido estatisticamente significativa.

Constatou-se melhoria da força muscular do membro superior direito para grau 2 após 30 dias. O doente manteve o fenómeno descrito.

Conclusões: Apresenta-se o primeiro caso de controlo voluntário do movimento de um membro plégico durante o bocejo.

Este caso fornece dados complementares que poderão contribuir para a melhor compreensão da fisiopatologia da mobilização de membros plégicos durante o bocejo. O estudo de sobreposição lesional com mais controlos poderá permitir a identificação um padrão anatómico particular de lesão subjacente este fenómeno.

CC6. Fistula Arteriovenosa Pulmonar: Causa Rara de Acidente Vascular Cerebral por Embolia Paradoxal

Sandra Sousa, Cátia Carmona, Fernando Pita
Unidade de Neurologia, Hospital de Cascais
sandracastrosousa@gmail.com

Introdução: A embolia paradoxal é uma causa de AVC em idade jovem e está frequentemente associada a eventos isquémicos cerebrais criptogénicos. O foramen ovale patente (FOP) apresenta-se como a causa mais frequente de embolia paradoxal e está presente em cerca de metade dos doentes com AVCs criptogénicos. O shunt extracardíaco através de fistula arteriovenosa (FAV) pulmonar é muito raro, e quando presente, está maioritariamente associado à doença de Osler-Weber-Rendu. Estão descritos poucos casos de FAP pulmonar isolada como causa de AVC.

Caso clínico: Doente de 46 anos, admitida no SU após afasia e parestesias dos membros direitos de instalação súbita. À admissão no SU, a doente já não apresentava defeito de linguagem, registando-se apenas hemipostesia algica direita. Apresentava TA de 124/73mmHg, FC de 82bpm e SpO2 de 99%. Da história pessoal, destaca-se apenas enxaqueca com aura visual e um episódio de hipostesia algica dos membros esquerdos de duração > 24h, 3 anos antes. Não apresentava história familiar nem sintomas/sinais clínicos de doença de Osler-Weber-Rendu. A RM-CE identificou duas lesões corticais agudas em território vascular da ACM esquerda e uma lesão antiga subcortical em território vascular da ACM direita. O resultado do estudo laboratorial com investigação de trombofilias e de autoimunidade foi negativo. O Holter ECG 24h e o doppler dos vasos do pescoço foram normais. Realizou doppler transcraniano (DTC) que mostrou passagem tardia de sinais microembólicos com padrão em cortina, compatível com shunt direito-esquerdo significativo. Os ecocardiogramas transtorácico e transesofágico não mostraram presença de FOP ou defeitos cardíacos congénitos. A AngioTC pulmonar mostrou fistula arteriovenosa única no lobo pulmonar médio direito. Neste momento, a doente aguarda avaliação por radiologia de intervenção para decisão terapêutica.

Conclusão: Reportamos um caso de AVC sugestivo de etiologia embólica, no qual a evidência de shunt direito-esquerdo no DTC, na ausência de alterações cardíacas estruturais, levantou a hipótese de FAV pulmonar confirmada por angioTC. Cerca de 30% dos AVCs não têm etiologia estabelecida e a in-

vestigação ativa de causas raras é fundamental para uma melhor abordagem terapêutica na prevenção de novos eventos vasculares cerebrais. Nos casos de embolia paradoxal associada a FAV pulmonar, as abordagens terapêuticas estabelecidas são a embolização por cateter ou a cirurgia, dependendo de características específicas da fistula. A hipocoagulação com varfarina tem sido uma estratégia alternativa descrita em relatos de casos de doentes não submetidos à terapêutica de primeira linha, quando adequada, e após análises de risco-benefício.

CC7. AVC agudo isquémico em doente com telangiectasia hemorrágica hereditária

Vanessa Oliveira¹, Denis Gabriel¹, Viriato Alves², Rui Felgueiras¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA); 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA);
vanessa_oliveira9@hotmail.com

Introdução: A telangiectasia hemorrágica hereditária (síndrome de Osler-Weber-Rendu) é uma doença autossómica dominante, com uma prevalência de 1 por 5000. É geralmente associada a epistáxis, telangiectasias muco-cutâneas, hemorragias gastrointestinais e a malformações arteriovenosas (MAVs) da circulação pulmonar, cerebral e hepática. As MAVs pulmonares aumentam o risco de AVC isquémico por um mecanismo de embolia paradoxal.

Caso Clínico: Mulher de 27 anos, com telangiectasia hemorrágica hereditária e sem outros fatores de risco conhecidos, recorreu ao serviço de urgência com um quadro de afasia motora e défice motor direito sem hora de instalação conhecida. Pontuava 13 na escala de NIHSS. O angio-TC mostrou um trombo no segmento M1 distal da ACM esquerda e o estudo de perfusão uma extensa área de penumbra isquémica. Não foi realizada trombólise. Foi submetida a trombectomia com recanalização do segmento M1, mantendo uma oclusão num ramo M2/M3, tendo sido documentadas na angiografia pequenas malformações arteriovenosas temporais bilaterais. O TC cerebral de controlo, 24 horas após o procedimento, mostrou uma hipodensidade lenticulocapsular e insular esquerda, que correspondia à área de enfarte estabelecido no estudo de perfusão. A doente apresentou uma melhoria marcada dos défices, sendo que à data de alta apresentava uma disfasia motora discreta, sem outros défices. Para estudo etiológico realizou um angio-TC pulmonar que revelou uma malformação artério-venosa no lobo superior esquerdo com cerca de 20x11mm e um ecocardiograma transtorácico no qual se verificou passagem de contraste para as cavidades esquerdas através de um foramen oval patente. O estudo analítico e imunológico pro-trombótico foi normal. Assumiu-se então uma provável etiologia embólica para o enfarte. A doente foi submetida a embolização da MAV pulmonar sem intercorrências e ficou posteriormente anti-agregada com ácido acetilsalicílico. Atualmente, com 7 meses de seguimento, mantém-se sem défices neurológicos.

Discussão: Este caso raro de associação entre a telangiectasia hemorrágica hereditária e enfarte cerebral expõe as dificuldades inerentes ao tratamento agudo e de prevenção secundária. A decisão de avançar diretamente para trombectomia, a descoberta da malformação pulmonar, o seu tratamento e o risco de manter esta doente anti-agregada foram decisões multidisciplinares que se mostraram eficazes neste curto follow-up.

CC8. Trombólise endovenosa em doente com AVC isquémico por Arterite de Takayasu

Margarida Lopes¹, José Nuno Alves¹, Margarida Monteiro², Carla Ferreira¹, João Pinho¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga
margaridar190@gmail.com

Introdução: A Arterite de Takayasu é uma vasculite de grandes vasos, resultando em alterações oclusivas e/ou ectásicas, particularmente da aorta e dos seus ramos principais. Estima-se uma prevalência de AVC nestes doentes de 10-20%, mas a realização de trombólise endovenosa nestes casos encontra-se escassamente reportada na literatura e em nenhum deles está descrita a existência de aneurisma aórtico.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos, com antecedentes de alcoolismo crónico e HTA não medicada, admitida por alteração da fala e assimetria facial. Ao exame apresentava anomia, paresia facial central direita e disartria ligeira (NIHSS 4). A TAC cerebral mostrava ténue hipodensidade estriatocapsular e insular esquerda. Mantida vigilância, mas por agravamento clínico após 2h30 com disfasia motora, HHD e paresia braquiofacial direita (NIHSS 9), foi submetida a trombólise endovenosa, sem melhoria. A AngioTAC não mostrava oclusão intracraniana, mas era evidente dilatação aneurismática do arco aórtico, envolvendo a origem da artéria carótida comum esquerda com oclusão até à bifurcação carotídea. O Doppler dos vasos do pescoço evidenciava oclusão da artéria carótida interna esquerda, com ligeiro aumento da espessura da íntima média e material hiperecogénico no seu interior a sugerir trombo. Durante o internamento, objectivada assimetria importante de tensão arterial e pulso nos membros superiores e sopro sobre a aorta abdominal. Retrospectivamente, referência a perda ponderal recente e astenia. As análises revelaram anemia e elevação da VS. A AngioTAC torácica confirmou o aneurisma complexo da crossa da aorta associado a oclusão proximal das artérias carótida comum e subclávia esquerdas com várias saculações. A PET mostrou avidéz significativamente aumentada de FDG na aorta ascendente, crossa e emergência das artérias carótida comum e subclávia esquerdas, em áreas de dilatação aneurismática. Por suspeita de Arterite de Takayasu, foi adicionada corticoterapia sistémica à antiagregação e planeada terapêutica imunossupressora poupadora de corticoide.

Conclusão: Apresentamos um caso de AVC isquémico por Arterite de Takayasu tratado com trombólise endovenosa, sem qualquer complicação hemorrágica intra ou extracraniana, apesar da existência de um aneurisma aórtico complexo. A Arterite de Takayasu constitui uma causa tratável de AVC, sendo o diagnóstico precoce fundamental para a instituição do tratamento específico e prevenção de complicações adicionais.

Posters

P1. A Unidade de Doenças Cérebro Vasculares da Madeira: Um estudo de caracterização dos utentes admitidos entre 2009 e 2015.

Arlinda Oliveira¹, Rafael Freitas¹, Joel Pereira¹, Sílvia Fernandes¹, Pedro Fonseca¹, Bruna Gouveia²

1-Unidade de AVC, Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira, E.P.E., Funchal, Portugal; 2-Escola Superior de Enfermagem São José de Cluny, Funchal, Portugal. oliveira.arlinda@gmail.com

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma causa comum de morbidade e mortalidade na Europa, sendo a primeira causa de morte em Portugal e a principal causa de incapacidade nas pessoas idosas (DGS, 2001). Este evento consiste numa emergência médica e o seu tratamento em unidades especializadas é recomendado (EUSI, 2008).

Objetivos: O objetivo deste estudo foi descrever as características dos utentes da Unidade de AVC do Serviço de Saúde da Região, E.P.E., o tipo de procedimentos a que foram submetidos e o nível de independência no momento do levantar e da alta.

Metodologia: Este estudo retrospectivo, incidiu sobre a informação registada referente aos utentes da Unidade de AVC (UAVC) do Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira, E.P.E., no período compreendido entre Junho de 2009 e Dezembro de 2015. A amostra compreendeu 1028 indivíduos.

Foram estudadas as seguintes variáveis: (1) variáveis sociodemográficas e clínicas na admissão; (2) procedimentos executados no internamento e (3) a capacidade funcional no 1º levantar e momento da alta (avaliada através da escala de Barthel).

Resultados: Dos 1028 utentes da UAVC, 523 eram do género masculino e 505 do género feminino. O número de clientes aumentou ao longo dos anos (de 64 para 184 indivíduos), assim como, a média de idades (59.6 para 62.3 anos) e o número de trombóses realizadas (7 para 35). O principal diagnóstico clínico à entrada foi AVC isquémico. O principal local de destino foi a residência (entre 36% em 2009 e 57% em 2013), seguida de outros serviços de cuidados diferenciados (entre 26% em 2015 a 44% em 2011).

A dependência na capacidade funcional no primeiro levantar foi predominantemente moderada (33%) e grave (30%). No momento da alta, a maior percentagem (36%) era independente, verificando-se uma diminuição do número de indivíduos com dependência moderada (24,7%) e grave (20,8%).

Conclusões: Os resultados evidenciam a crescente solicitação desta UAVC maioritariamente por clientes adultos e o potencial impacto positivo da intervenção interdisciplinar realizada, evidenciado pela recuperação da capacidade funcional durante o internamento na UAVC.

Referências Bibliográficas: DGS [Direção Geral da Saúde] (2001). Unidades de AVC. Lisboa: Direção Geral da Saúde.

EUSI [European Stroke Initiative] (2008). Recomendações para o tratamento do AVC isquémico 2008. EUSI.

Agradecimento: Os autores agradecem a todos os participantes deste estudo, assim como, a todos os membros da equipa da Unidade de AVC do Funchal, pela colaboração na colheita, registo e gestão dos dados.

P2. Casuística de uma unidade de Acidente Vascular Cerebral: 2010-2014

Susana Salselas¹, Maria José Gomes¹, Cristina Teixeira¹, Natália Ledesma², Jorge Poço²

1-Instituto Politécnico de Bragança, Bragança, Portugal; 2-Unidade Local de Saúde Nordeste, Bragança, Portugal. mgomes16mgomes@gmail.com

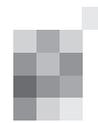
Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é a principal causa de dependência funcional na população portuguesa. Para melhorar a abordagem destes doentes é importante o conhecimento da situação actual relativamente aos níveis de dependência funcional em diferentes momentos desde o internamento.

Objetivo: Avaliar os graus de dependência em doentes com AVC internados numa Unidade de Saúde, no momento do internamento, da alta e da primeira consulta após a alta.

Metodologia: Estudo de coorte retrospectivo, utilizando a base de dados hospitalar para doentes admitidos por AVC entre 2010 e 2014. O Índice de Barthel (IB) na admissão, na alta e na primeira consulta após alta foi usado para avaliar dependência funcional. Com base no score do IB os doentes foram categorizados em dependência total (score: 0 a 20), dependência grave (score: 21 a 60), dependência moderada (score: 61 a 90), dependência leve (score: 91 a 99) e independência (score: 100). A proporção de indivíduos em cada categoria e respectivo intervalo de confiança a 95% (IC95%) foi obtida com base na estatística de Wald.

Resultados: Há 483 doentes com avaliação nos três momentos, com idade média à data de internamento de 74,2 ($\pm 10,9$) anos, dos quais 59% (n=285) são homens, 25,1% (n=121) com PACI, 27,3% (n=131) com LACI, 19,3% (n=93) com TACI, 12,8% (n=62) com POCI e 15,7% (n=76) com AVC hemorrágico. Entre a admissão e a 1ª consulta após a alta verificou-se redução significativa da proporção de indivíduos com dependência total, qualquer que seja o tipo de AVC, embora a redução seja mais expressiva entre admissão e alta. A proporção de dependência total nos vários momentos é maior para TACI e menor para LACI, mantendo as restantes tipologias valores intermédios. Relativamente a TACI verificou-se uma proporção de dependência total de 84,9% (IC95%: 77,7; 92,2) no momento da admissão que reduziu significativamente para 44,1% (IC95%: 34,0; 54,2) na alta e de forma menos expressiva para 36,6% (IC95%: 26,8; 46,4) na primeira consulta. Nos doentes com AVC do tipo LACI, a proporção de dependência total foi de 34,4% (IC95%: 26,2; 42,5) na admissão, reduzindo significativamente para 8,4% (IC95%: 3,7; 13,2) na alta, observando-se na primeira consulta após a alta uma proporção de 9,2% (IC95%: 4,2; 14,1).

Conclusão: Os resultados sugerem um intenso investimento da unidade de AVC na reabilitação destes doentes durante o internamento. Considera-se pertinente a continuidade do processo de reabilitação após a alta.



P3. Anticoagulação após Acidente Vascular Cerebral isquémico: o que está acontecer aos nossos doentes?

Elisa Campos Costa¹, Liliana Pereira², Miguel Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Oeste
elisacamposcosta@gmail.com

Introdução: A anticoagulação está indicada na prevenção secundária de Acidente Vascular Cerebral isquémico (AVCi) de fonte cardíaca de alto risco e é opção em outras embolias. O benefício deve ser ponderado face aos riscos hemorrágicos, sendo empírica a decisão sobre o momento para início após AVCi agudo.

Pretende-se identificar e caracterizar a ocorrência de novo AVCi ou hemorragia após início de anticoagulação oral (ACO) no AVCi agudo.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo incluindo doentes observados em consulta de Doença Vascular Cerebral, durante dois anos, num hospital central. A gravidade do AVCi foi definida como: 1) Menor: AIT, AVCi territorial ou enfarte lacunar com escala de AVC National Institutes of Health (NIHSS) ≤ 5 ; 2) Média: enfarte parcial da Artéria Cerebral Média (ACM), Anterior (ACA) ou vertebrobasilar, com NIHSS 6 a 16; 3) Major, AVC com NIHSS > 16 e/ou enfarte total da ACA/ACM/vertebrobasilar. Recolheram-se dados demográficos, fatores de risco vascular, NIHSS e dados de seguimento. Apresentam-se estatísticas descritivas e inferenciais utilizando qui-quadrado, Mann-Whitney e estimativas pontuais com intervalos de confiança de 95% (IC 95%).

Resultados: Em 467 doentes identificaram-se 49 sob ACO após AVCi, (10,5%; IC95%:7,7%-13,3%). Destes 55,1% eram homens, com mediana de idade 73 anos (amplitude 40-89 anos). Dos antecedentes salientam-se hipertensão arterial (75,5%), dislipidemia (65,3%), hábitos tabágicos (40,8%), fibrilhação auricular (28,6%) e ACO prévia (16,3%). À admissão a mediana de NIHSS foi 7 (amplitude: 0-27) e 49% dos doentes foram submetidos a trombólise endovenosa. A mediana de início de anticoagulação foram 9 dias (amplitude 0-94 dias), apresentando 30,6% AVCi menor (40,0% início < 4 dias), 32,7% gravidade média (62,5% início entre 5-14 dias) e 36,7% major (66,7% início entre 7-14 dias). Os novos ACO foram escolhidos em 51%. Os principais motivos para ACO foram: fibrilhação auricular (59,2%), aterosclerose aórtica complexa (22,4%) e embolia paradoxal (22,4%). Num seguimento mediano de 704 dias, oito doentes (16,3%) tiveram novo evento (mediana: 274 dias desde AVCi inicial, amplitude 10-899 dias): AIT (n=2), AVCi (n=4), AVC hemorrágico (n=1) e hemorragia sistémica fatal (n=1). Um dos AVCi ocorreu antes do início e dois foram em doentes com toma irregular de ACO. Não houve associação entre gravidade do AVCi inicial, data de início ou tipo de ACO e novo evento.

Conclusões: A ACO após AVCi mostrou-se segura no que concerne a complicações hemorrágicas precoces. A ocorrência de novo AVCi foi semelhante à publicada, parecendo nalguns casos ter relação com incumprimento terapêutico. Justificam-se registos de maior dimensão que validem as regras empíricas do início de ACO.

P4. Complicações durante internamento por AVC isquémico

Anabela Brito¹, Alexandra Leitão², João Pinho³, Ricardo Costa⁴, José Araújo³, José Nuno Alves³, Inês Pinho², Carla Ferreira³

1-Serviço de Medicina 2, Hospital Conde de Bertiandos, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria Maior; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 4-Escola de Ciências da Saúde, Universidade do Minho belanabrito@gmail.com

Introdução: O AVC é uma das principais causas de morbidade e mortalidade em todo o mundo. As complicações médicas após o AVC isquémico são frequentes e estão associadas a pior prognóstico. A sua identificação poderá contribuir para a prevenção e tratamento precoce de algumas complicações, minimizando o impacto na recuperação dos doentes com AVC isquémico.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional de todos os doentes internados no Hospital de Braga por AVC isquémico no ano de 2013. Caracterização clínica e imagiológica, assim como determinação das complicações ocorridas durante o internamento índex, após consulta do processo clínico eletrónico. Informação sobre reinternamentos e sobrevida durante o primeiro ano após o AVC isquémico obtida através da Plataforma de Dados da Saúde. Realizada análise estatística univariada, análise de sobrevida e análise multivariada com regressão logística binomial.

Resultados: Foram incluídos 553 doentes, dois quais 381 (68,9%) apresentaram pelo menos uma complicação durante o internamento índex. Nos doentes que tiveram alguma complicação, em média ocorreram 2,9 complicações/doente. As principais complicações foram doença infecciosa (42,9%), desequilíbrio hidroelectrolítico (35,6%), lesão renal aguda (27,7%), dores articulares (11,6%), retenção urinária (10,3%). O foco infeccioso mais frequente foi o respiratório (41,2%), seguido do trato urinário (37,7%). Os doentes com complicações tinham idade mais elevada, maior frequência de HTA, insuficiência cardíaca e AVC isquémico prévio, CHA2DS2VASc mais elevado, maior gravidade dos défices neurológicos na admissão, glicose mais elevada na admissão e maior frequência de etiologia cardioembólica. Este grupo de doentes teve internamentos mais prolongados, maior dependência funcional aos 3 meses, mais reinternamentos no 1º ano e maior mortalidade durante o internamento e no 1º ano. Na análise multivariada, os factores independentes preditores de complicações durante o internamento foram o CHA2DS2VASc (OR=1,28, IC95%=1,07-1,53), a gravidade dos défices neurológicos na admissão (OR=1,08, IC95% =1,03-1,13), a glicose na admissão (OR=1,06, IC95%=1,01-1,12) e a etiologia cardioembólica (OR=2,34, IC95%=1,38-3,97).

Conclusões: Mais de 2/3 dos doentes com AVC isquémico têm pelo menos uma complicação durante o internamento. Os factores habitualmente reconhecidos como preditores de prognóstico no AVC isquémico são semelhantes aos factores preditores de complicações durante o internamento. O conhecimento destes factores preditores, e a prevenção e reconhecimento precoce das complicações médicas poderão contribuir para o melhor tratamento e prognóstico dos doentes com AVC isquémico.

P5. AVC isquémico em doentes muito idosos: sobrevida a médio prazo

Anabela Brito¹, Alexandra Leitão², João Pinho³, Ricardo Costa⁴, José Araújo³, José Nuno Alves³, Inês Pinho², Carla Ferreira³

1. Serviço de Medicina 2, Hospital Conde de Bertandos, Unidade Local de Saúde do Alto Minho

2. Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria Maior

3. Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

4. Escola de Ciências da Saúde, Universidade do Minho
belanabrito@gmail.com

Introdução: É estimado que o envelhecimento da população europeia irá levar a um aumento de >100% no número de pessoas com ≥85 anos em 2050 quando comparado com 2015. Sendo a idade um dos mais determinantes factores de risco vascular e de prognóstico no AVC, o impacto clínico, social e económico do AVC nos doentes muito idosos necessita de ser antecipado para um melhor planeamento dos cuidados de saúde.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional de todos os doentes internados no Hospital de Braga no ano de 2013 com o diagnóstico de AVC isquémico. Caracterização clínica através dos registos médicos. A sobrevida durante o primeiro ano após AVC foi avaliada usando a Plataforma de Dados da Saúde. Doentes com ≥85 anos foram considerados muito idosos. Foram realizadas análise univariada e análise de sobrevida com curvas de Kaplan-Meier e regressão de Cox multivariada.

Resultados: Dos 554 doentes incluídos, 146 (26.4%) tinham ≥85 anos. Os doentes muito idosos tinham mais frequentemente HTA, insuficiência cardíaca e AVC isquémico prévio, e menos frequentemente fumavam e tinham dislipidemia. A gravidade dos défices neurológicos na admissão era maior nos muito idosos e menos frequentemente foram tratados com trombólise endovenosa. A etiologia cardioembólica foi mais frequente nos doentes muito idosos, enquanto a doença de pequenos vasos foi mais frequente nos doentes com <85 anos. Os doentes muito idosos tiveram menos frequentemente o domicílio como destino da alta hospitalar (51.2% Vs 65.1%, p=0.007). A mortalidade no 1º ano após AVC isquémico foi mais elevada nos doentes muito idosos (55.2% Vs 21.8%, p<0.001). Na análise de sobrevida multivariada, os únicos preditores independentes da mortalidade no 1º ano foram a idade (considerada como variável contínua, mas não se considerada dicotomizada </≥85 anos), a gravidade dos défices neurológicos na admissão, a glicose na admissão e etiologia cardioembólica.

Conclusões: Os doentes muito idosos constituem 1/4 de todos os doentes internados por AVC isquémico no nosso estudo. Embora a idade seja um forte predictor de sobrevida, este estudo sugere que nos doentes muito idosos o prognóstico vital está mais dependente da gravidade neurológica e glicose na admissão, e da etiologia do AVC do que do facto de pertencerem a este grupo etário.

P6. Efeito da campanha “Este Pode Ser o Jogo da Sua Vida” no atraso e notificação pré-hospitalar de doentes com AVC isquémico em Portugal

João Pedro Marto¹, Patrícia Ferreira², Ana Paiva Nunes², José Beato Coelho³, João Durães³, Mariana Dias⁴, José Nuno Alves⁵, Ricardo Soares-dos-Reis⁶, Denis Gabriel⁷, Ana Luísa Sousa⁷, Marco Fernandes⁸, Vera Espírito Santo⁹, Francisco Bernardo¹⁰, Miguel Viana Baptista^{1,11}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro

Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Unidade de Doenças Cerebrovasculares, Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 4-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João & Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospital do Porto; 8-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça; 9-Serviço de Neurologia, Hospital São Pedro de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 10-Serviço de Neurologia, Hospital Amadora Sintra; 11-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa.

joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: No tratamento de fase aguda do AVC isquémico o prognóstico funcional correlaciona-se inversamente com o tempo que decorre entre a instalação do quadro e o início da terapêutica. Neste sentido, torna-se fundamental desenvolver campanhas de educação à população que promovam o reconhecimento dos sinais de alerta de AVC e a notificação imediata dos serviços de emergência, de forma a reduzir o atraso pré-hospitalar, e assim melhorar o prognóstico dos doentes.

Objectivo: Avaliar o efeito da campanha “Este Pode Ser o Jogo da Sua Vida” no atraso e notificação pré-hospitalar de doentes com AVC isquémico agudo em Portugal.

Metodologia: A campanha “Este Pode Ser o Jogo da Sua Vida” decorreu entre os dias 28 e 31 de Outubro de 2016 e consistiu numa parceria com a 1ª Divisão da Liga Portuguesa de Futebol Profissional, na qual no início dos 9 jogos da 9ª Jornada decorreram 3 iniciativas: 1) Entrada das equipas em campo com t-shirts alusivas a AVC; 2) Colocação de painéis publicitários sobre AVC atrás das equipas no alinhamento inicial; 3) Leitura de texto sobre AVC pelo speaker do estádio.

Para medir o impacto da campanha, nos doentes submetidos a trombólise endovenosa, em 10 Hospitais Portugueses, foram comparados os tempos clínica-porta e percentagem de activações de VV-AVC extra-hospitalar, no mês anterior e posterior à campanha. Os valores apresentados correspondem a média +/- desvio-padrão (DP).

Resultados: Nos dois meses avaliados, 207 doentes foram submetidos a trombólise endovenosa, tendo um doente sido excluído por corresponder a trombólise intra-hospitalar. Dos 206 restantes, 99 (48%) foram tratados no período pré-campanha, e 107 (52%) no período pós-campanha. Apresentaram idade média de 74,54 (DP 13,67) anos, sendo 86 (41,75%) indivíduos do sexo masculino. Não se verificaram diferenças entre os tempos clínica-porta (110,98 (DP 50,69) e 110,54 (DP 52,57) minutos (p=0,954)) e na percentagem de activações de VV-AVC extra-hospitalar (74 (74,75%) e 79 (73,83%) (p=0,504)), entre o período pré e pós-campanha, respectivamente.

Discussão e Conclusão: Não se registaram diferenças significativas no tempo clínica-porta e na percentagem de activações de VV-AVC extra-hospitalar, antes e depois da campanha. Como limitação reconhecemos o facto de apenas terem sido incluídos doentes submetidos a trombólise endovenosa. Tendo sido uma campanha inovadora e a nível nacional, a curta duração da mesma, poderá ter contribuído para estes resultados. No futuro, novas campanhas, mais sustentadas no tempo, com melhor divulgação e com o período mais longo de avaliação de resultados, poderão mostrar resultados diferentes.

P7. Cuidados de Enfermagem ao doente com AVC isquémico submetido a fibrinólise

Paulo Nobre¹ e Paulo Alexandre Ferreira²

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Serviço de Neurologia, Coimbra. 2 -Escola Superior de Enfermagem de Coimbra, Coimbra. paulono@gmail.com

Introdução: Em Portugal, o acidente vascular cerebral (AVC) constitui a primeira causa de morte e incapacidade permanente, acarretando elevados períodos de internamento, recursos e despesas na saúde. Assistimos a maiores níveis de complexidade na apresentação e tratamento da pessoa com AVC, sendo de toda a pertinência o investimento dos enfermeiros especialistas em enfermagem médico-cirúrgica nesta área, atendendo ao seu perfil de competências específicas.

Objetivos: Analisar o perfil e a evolução clínica do doente com AVC isquémico submetido a tratamento fibrinolítico; Analisar os diagnósticos de enfermagem.

Metodologia: Estudo retrospectivo, descritivo-correlacional e de natureza quantitativa. Recolha de dados realizada a partir da consulta dos processos clínicos únicos e do software PCE-Enfermagem®, tendo sido criada uma base de dados. Foram analisados os dados referentes a uma amostra de 182 doentes com o diagnóstico de AVC isquémico que foram submetidos a tratamento fibrinolítico e que estiveram internados numa UAVC de um hospital central da região centro de Portugal de 1 de janeiro a 31 de dezembro de 2014, utilizando-se a estatística descritiva e inferencial.

Resultados: Os resultados obtidos evidenciaram uma evolução clínica favorável da amostra em estudo, apesar das complicações ocorridas durante o internamento e do nível de dependência elevado nos autocuidados. Permitiram verificar que no momento da admissão valores baixos da escala de glasgow (EG) e valores elevados da pontuação NIHSS, bem como as complicações vômito, infeção urinária e respiratória ocorridas durante o internamento, estão relacionados com uma maior gravidade e menor nível funcional do doente com AVC na alta, contribuindo para o aumento dos dias de internamento e posterior institucionalização.

Conclusões: O trabalho desenvolvido permitiu uma melhor compreensão do perfil e evolução clínica do doente com AVC, submetido a tratamento fibrinolítico, destacando as principais complicações ocorridas. Foram concretizados os objetivos da investigação e foi possível estabelecer referências e indicadores, que contribuem para a melhoria da qualidade dos cuidados e dos ganhos em saúde para os doentes.

P8. Planeamento de Alta Hospitalar à Pessoa com Acidente Vascular Cerebral - Resultados do Projeto

Emília Redondo, Célia Sanches, Celina Gomes e Adelaide Menor
Hospital Vila Franca de Xira
emilia.redondo@hvf.xpt

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é um problema de saúde Pública, constituindo-se como a doença neurológica mais comum e causadora de incapacidade e dependência, com impacto em praticamente todas as funções humanas (DGS, 2010; Oliveira & Silveira, 2011). Este evento súbito implica a readaptação funcional da pessoa, mas tam-

bém é um desafio para o Membro familiar prestador de Cuidados (MFPC) em particular.

Em 2010 criou-se um projeto de Planeamento de Alta Hospitalar à Pessoa com AVC, que visa capacitar a pessoa e MFPC para a prestação de cuidados pós alta.

Objetivos: Apresentar os resultados do projeto de serviço, referente ao ano de 2015.

Desenho do Estudo: O estudo insere-se no paradigma quantitativo de carácter descritivo e exploratório.

Método: O processo de Planeamento de alta tem início no momento da admissão da pessoa com AVC no serviço, em que as necessidades de formação da pessoa / MFPC são identificadas (impresso próprio), agendada reunião com a equipa multidisciplinar (pessoa com AVC, MFPC, Médico, Enfermeiro de Reabilitação, Assistente Social e Fisioterapeuta), de modo a delinear, um plano de cuidados pós alta hospitalar. São entregues folhetos informativos e um Guia do cuidador, bem como é promovida a participação nos cuidados para promover a capacitação no regresso a casa. Depois da alta é realizada a monitorização através do Follow-up telefónico (até um mês).

Resultados: Da amostra (n=349), 77% foi internado com o diagnóstico de AVC isquémico. Apresentam múltiplos fatores de risco, a destacar 71% com HTA, 34% com dislipidémia e 28% com diabetes. Segundo a escala de Barthel: antes do internamento 67% eram independentes; no momento da admissão 53% tinham grau de dependência elevada e no momento da alta passou para 34%; do grau de dependência moderado/reduzido manteve-se os 35% e dos 12% independentes passaram para 31%. Realizaram-se 298 reuniões multidisciplinares, identificados 74% com cuidadores informais, 21% com cuidador formal, 5% sem cuidador e 13% referenciados para a Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados. Foram promovidas capacitações nas seguintes áreas: Prevenção e controlo de fatores de Risco (292), Comunicação (61), Higiene e Conforto (278), Mobilização (292), Alimentação (292), Eliminação (82) e Recursos da Comunidade (291). 1% foram transferidos de hospital e quanto ao destino pós alta 78% regressaram ao domicílio com MFPC e 21% foram institucionalizados.

Conclusões: O projeto permite a continuidade dos cuidados, aumenta a funcionalidade da pessoa com AVC e dá uma resposta atempada às necessidades de cuidados.

P9. Programa de intervenção na redução da sobrecarga de cuidadores informais de pessoas idosas após um Acidente Vascular Cerebral

Odete Araújo¹

1-Escola de Enfermagem da Universidade do Minho (ESE-UMinho)
odete.araujo@ese.uminho.pt

Introdução: Em Portugal o acidente vascular cerebral (AVC) representa a primeira causa de mortalidade e de incapacidade nas pessoas idosas. Apesar dos avanços nos cuidados de saúde, permitindo que mais sobreviventes de AVC vivam no domicílio cuidados pelas famílias, a evidência científica sugere que os cuidadores reportam insatisfação com a quantidade, qualidade da informação e do suporte recebido, potenciando elevados níveis de sobrecarga nos cuidadores. A evidência dá conta também, da importância da implementação de programas de intervenção psicoeducativa baseados na resolução de problemas e na aquisição de competências práticas como

determinantes na diminuição da sobrecarga dos cuidadores.

Objetivos: O estudo teve como objetivo avaliar a eficácia de um programa de intervenção, na diminuição de sobrecarga dos cuidadores informais de pessoas idosas sobreviventes de um AVC no 1º (T1) e 3º (T2) mês após a intervenção.

Metodologia: Estudo quasi-experimental, realizado com uma amostra de 174 cuidadores informais de pessoas idosas dependentes sobreviventes de AVC, os quais foram distribuídos pelo grupo experimental (n=85) e pelo grupo controlo (n=89). A investigação decorreu nos domicílios de famílias inscritas em Agrupamentos de Centros de Saúde da região norte. Utilizou-se o QASCI (Martins, Ribeiro, & Garrett, 2003) para a avaliação de sobrecarga dos cuidadores.

Resultados: Os resultados sugerem elevados níveis de sobrecarga no 1º e 3º mês no grupo de controlo, comparativamente com o grupo experimental, no qual se verificou uma diminuição após o *follow-up* (T2). Os resultados obtidos permitem avaliar a eficácia de um programa de intervenção estruturada na redução de sobrecarga dos cuidadores de pessoas idosas dependentes.

Conclusões: Os resultados permitem concluir sobre a importância da implementação de programas estruturados na aquisição de competências práticas dos cuidadores informais de pessoas idosas sobreviventes de AVC, como estratégias de intervenção terapêutica na redução da sobrecarga.

P10. Dia Nacional do Doente com AVC. Relato de Intervenção Comunitária em Chaves

Sandra Alves¹, Gilda Pereira², Ana Castro Cunha¹, Ana Cláudia Magalhães¹, Ana Lima¹, Ana Magalhães¹, Ana Patrício¹, Carla Rodrigues¹, Cátia Silva¹, Cristina Saavedra¹, Daniela Abrantes¹, Diana Santos³, Elisa Seródio¹, Filipa Ladeiro¹, Filipa Vilabril⁴, Filipe Vasconcelos¹, Inês Torres⁵, Lúcia Rocha¹, Mafalda Sequeira¹, Paulo Pereira⁶, Ricardo Brás¹, Rita Oliveira¹, Roberto Ribas¹, Sara Rocha¹, Sílvia Martins¹, Sónia Teixeira¹, Stefanie Morais¹, Vítor Costa¹

1-Interno MGF Internato Miguel Torga, 2-Nutricionista Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, 3-Aluna Medicina, Universidade de Coimbra, 4-Interno MFR CHTMAD 5-Interno de MGF ACeS Póvoa de Varzim/ Vila do Conde, 6-Interno MGF ACeS Grande Porto VII

Introdução e Pertinência: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é a principal causa de mortalidade e incapacidade não traumática em Portugal. A *European Stroke Organization* (ESO), no seu relatório de recomendações para o AVC identifica, entre os atrasos para o tratamento agudo do AVC, a incapacidade a nível populacional em reconhecer os sintomas do AVC e em contactar os serviços de emergência em tempo útil. No dia 31 de março, Dia Nacional do Doente com AVC, intervenções comunitárias a nível nacional visam a sensibilização da população para os fatores de risco de AVC, a identificação dos sinais de alerta e como agir em caso de AVC.

Objetivo: Relatar as atividades desenvolvidas em Chaves no Dia Nacional do Doente com AVC em 2016, organizadas pela Sociedade Portuguesa do AVC (SPAVC), com o envolvimento de Médicos, sobretudo internos de formação específica em Medicina Geral e Familiar (MGF) e Medicina Física e Reabilitação (MFR), nutricionistas, enfermeiros, estudantes de Medicina e Enfermagem e o apoio do Município de Chaves.

Descrição:

1. Divulgação prévia

Criada e dinamizada página de Facebook *Dia Nacional do*

doente com AVC – Chaves/2016

Poster sobre as atividades, produção conjunta da SPAVC e do Município de Chaves

Vídeo de promoção da atividade desenvolvido pela autarquia

2. O que sabe a população flaviense sobre AVC?

Uma equipa de internos de MGF veio para a rua entrevistar a população acerca dos seus conhecimentos sobre AVC.

3. Rastreamento de base populacional em três estações (A, B e C), registados num cartão distribuído a cada participante:

A – Avaliação da glicemia capilar, da tensão arterial e identificação de fatores de risco para AVC (segundo informação do participante);

B – Avaliação antropométrica (peso, estatura, IMC, perímetro abdominal);

C – À conversa com o médico: qual o significado dos resultados obtidos nas avaliações, identificação de fatores de risco para AVC, ensino individual de quais os sinais de alerta para AVC e o que fazer em caso de suspeita de AVC.

4. Sessão de esclarecimento sobre AVC à população, aberta à comunidade geral e sem inscrição prévia, Prof. Dr. Castro Lopes, Presidente da SPAVC

5. Promoção da atividade física: aula de Zumba e caminhada de 4km.

Conclusão: Ao nível comunitário, intervenções educacionais para aumentar a consciencialização da população para o AVC abrangem um maior número de pessoas. Além disso, o envolvimento de profissionais de saúde mais jovens permite aumentar o nível da sua consciencialização clínica para o AVC, contribuindo-se desta forma para um possível aumento da eficácia do reconhecimento do AVC como uma emergência, diminuindo atrasos para o tratamento. “Tempo é cérebro”.

P11. AVC vertebro-basilar recorrente em idade pediátrica - um desafio diagnóstico

Ana Catarina Félix¹, Manuel Manita², Carla Conceição³, Rita Lopes Silva⁴, José Pedro Vieira⁴

1-Centro Hospitalar do Algarve, Hospital de Faro – Serviço de Neurologia, 2-Centro Hospitalar Lisboa Central – Serviço de Neurologia e Neurosonologia, 3-Centro Hospitalar Lisboa Central – Serviço de Neuroradiologia, 4-Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia – Serviço de Neurologia Pediátrica
acffelix88@gmail.com

Introdução: O AVC isquémico em idade pediátrica tem uma incidência baixa (1-2/100.000/ano) mas as sequelas motoras e cognitivas são frequentes. Ocorre sobretudo no território carotídeo e o sistema vertebro-basilar (SVB) é mais raramente atingido, sendo a dissecação vertebral a causa mais frequente, seguindo-se as vasculopatias não traumáticas, doenças metabólicas e cardiopatias embolígenas. A Doença de Fabry provocada por défice enzimático da alfa-galactosidase A tem envolvimento multissistémico e associa-se frequentemente a enfartes da circulação posterior.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma criança de 5 anos de idade, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Recorreu ao SU após TCE occipital não presenciado, com duvidosa perda de conhecimento. Posteriormente, foi notado desequilíbrio da marcha durante cerca de 1 hora e manteve cefaleias incaracterísticas ao longo desse dia.

No exame neurológico não apresentava sinais focais, meníngeos ou de hipertensão intracraniana e não tinha dismorfias nem discromias.

Fez TC CE que revelou várias hipodensidades em topografia cerebelosa hemisférica direita. Na RM encefálica apresentava alterações sugestivas de lesões isquémicas antigas no hemisfério cerebeloso direito e uma lesão isquémica recente cerebelosa esquerda; destacava-se ainda o reduzido calibre do sistema vertebro-basilar (SVB).

O Ecodoppler dos grandes vasos do pescoço e Doppler transcraniano evidenciou artérias vertebrais (V1- V2) com pequeno calibre e alterações hemodinâmicas compatíveis com hipoplasia/lesão significativa distal bilateralmente e artéria basilar com velocidades de fluxo de baixa amplitude e direcção normal no segmento proximal e fluxo amortecido e aparentemente com sentido invertido na porção médio-distal.

Repetiu RM CE com AngioRM arterial visualizando-se lesões isquémicas cerebelosas de predomínio direito, protuberanciais e no tálamo à esquerda, associando-se calibre globalmente reduzido do SBV com estenoses/oclusão focais da artéria basilar e ACP esquerda além de hipertrofia de ramos perfurantes junto ao topo da basilar.

Atendendo ao envolvimento preferencial e recorrente do SBV, foram consideradas as hipóteses de Doença de Fabry e vasculopatia de causa inflamatória ou genética. Iniciou antiagregação com AAS e aguarda a realização de angiografia cerebral e o resultado do estudo enzimático da alfa-galactosidase.

Conclusão: Os AVCs isquémicos do território vertebro-basilar são uma raridade na idade pediátrica e a sua investigação etiológica pode constituir um desafio diagnóstico que pretendemos demonstrar com este caso clínico, bem como as implicações terapêuticas que visam a prevenção secundária do AVC de modo a melhorar o prognóstico.

P12. O AVC NÃO É SÓ PARA VELHOS.

Relato de Caso Clínico

Sandra Alves^{1,2}, Inês Torrado²

1-AceS Alto Tâmega e Barroso; 2-Serviço de Pediatria Unidade Hospitalar de Chaves, CHTMAD, EPE.

Fundamentação: O acidente vascular cerebral (AVC) é a primeira causa de morte em Portugal, mas a sua ocorrência antes dos 18 nos é considerada rara. O AVC pediátrico é uma entidade diferente do AVC do adulto, com diferentes etiologias, e existem ainda muito poucas orientações para a população pediátrica. Nos EUA, o AVC pediátrico figura entre as 10 primeiras causas de morte infantil.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, 4 anos, sem antecedentes relevantes, trazida ao SU de Pediatria do Hospital de Chaves por otalgia à esquerda, cefaleias, febre, discurso incoerente, desvio sustentado do olhar para a direita, desvio da comissura labial para a esquerda, movimentos de mastigação, sem resposta a estímulos. Estudo analítico: hemograma, bioquímica, função renal normais. TC cerebral “Hipodensidade cortico-subcortical, temporo-parieto-occipital esquerda que poderá traduzir enfarte venoso, secundário a trombose do seio venoso.” Transferida para o Hospital de S. João por otomastoidite bilateral e suspeita de trombose do seio transversal. Realiza Venó TC “Sem evidência de imagens compatíveis com trombose venosa.” Decidido internamento por incongruência entre imagens descritas na TC cerebral do Hospital de Chaves e Venó-TC realizada no Hospital de S. João, apesar de exame físico sem alterações e estabilidade hemodinâmica.

Ao 2º dia de internamento, apresenta nova crise focal simples, com clonias do MSE e hemitronco esquerdo, paresia do MSE grau 3 e hemianópsia homónima direita. Iniciou levetira-

cetam. RM CE com “lesões isquémicas em múltiplas localizações”. Ecocardiograma, EcoDoppler carotídeo sem alterações. Iniciou perfusão de heparina com melhoria da hemianópsia e do grau da paresia do MSE. Ao 7º dia de perfusão, iniciou varfarina. Teve alta com diagnóstico de enfartes cerebrais isquémicos de etiologia indeterminada, com indicação de controlo de hipocoagulação na área de residência, programa de reabilitação fisiátrica, e estudo da etiologia dos AVC por Imunohe-moterapia e Neuropediatria. Realizou estudo protrombótico genético, com heterozigotia para a termolabilidade MTHFR (C677T), anticorpos antifosfolípeos positivos, anticorpos anti-nucleares 1/320 padrão mosqueado e anticorpos anti-músculo liso positivos, a sugerir diagnóstico de Síndrome do Anticorpo Anti-fosfolípido.

Conclusão: Uma correta decisão terapêutica implica reconhecer fatores de risco, determinar a etiologia e os fatores preditivos da evolução. O prognóstico do AVC pediátrico parece ser mais favorável do que o do adulto, embora existam ainda poucos dados relativos aos défices motores, cognitivos e comportamentais a longo prazo.

P13. AVC em doente Jovem com biótipo singular

Renato Nogueira, Celeste Guedes, Ana Luísa Cruz, Augusto Duarte

Centro Hospitalar do Médio Ave - Vila Nova de Famalicão
renato.nogueira@chma.min-saude.pt

Introdução: A investigação etiológica do AVC em jovens constitui um desafio que deverá ter em conta a maior prevalência de causa não aterosclerótica nesta faixa etária.

Muitas vezes os mecanismos fisiopatológicos envolvidos no processo lesional partilham os mesmos fatores de risco, mas determinadas doenças de carácter hereditário explicam o fenómeno de vasculopatia associada aos eventos vasculares.

Caso Clínico: Mulher de 36 anos, com antecedentes de miopia severa e história de palpitações.

Recorreu ao SU por quadro, com cerca de 24 horas de evolução, de desequilíbrio na marcha com queda preferencial para a direita, parestesias do hemicorpo direito, atingindo também o andar inferior da hemiface do mesmo lado.

A TC-CE realizada na admissão não revelou alterações compatíveis com lesão vascular aguda.

Foi assumido síndrome lacunar sensitivo puro e decidido internamento para vigilância e estudo. Apresentou evolução favorável durante o internamento com melhoria gradual das parestesias e das alterações do equilíbrio.

A RMN-CE confirmou a presença de lesão isquémica recente na região tálamo-capsular posterior esquerda; sem alteração do sinal de fluxo nos principais eixos vasculares intracranianos, arteriais ou venosos.

O ecocardiograma evidenciou prolapso de ambos os folhetos da válvula mitral e aneurisma do septo interauricular, com shunt esquerdo-direito, compatível com foramen oval patente e/ou pequena comunicação interauricular tipo Ostium Secundum.

Assumindo-se etiologia cardioembólica do evento vascular, foi decidido início de hipocoagulação oral com varfarina.

A doente apresentava biótipo característico, com destaque para a estatura (1.75m), aumento do ratio altura/envergadura, estrias cutâneas e aracnodactilia.

Por suspeita de Síndrome de Marfan foi solicitado estudo do Gene FBN1, que se revelou positivo, confirmando o diagnóstico.

Conclusão: A síndrome de Marfan é uma doença autossómica dominante do tecido conjuntivo. As complicações neurológicas são secundárias a: dissecação da aorta ascendente, carótidas e artérias vertebrais; disfunção valvular que leva a eventos vasculares cardioembólicos; ruptura de aneurismas intracerebrais; enfartes medulares.

No presente caso, o biótipo da doente e as alterações cardíacas identificadas constituíram factores de suspeição para pesquisa de doença genética.

O rastreio dos restantes elementos da família poderá permitir a intervenção precoce de modo a prevenir a ocorrência de complicações neurológicas noutros elementos.

P14. CADASIL ou não CADASIL: a questão de uma nova variante

Célia Machado¹, José Nuno Alves¹, Isabel Alonso^{2,3}, Jorge Sequeiros^{2,3}, João Pinho¹, Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3-CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto ccarinamachado@gmail.com

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é a causa hereditária mais comum de AVC no adulto. A apresentação clínica inclui enxaqueca com aura, eventos isquémicos subcorticais, distúrbios do humor, apatia e défice cognitivo. A pesquisa de variantes patogénicas no gene *NOTCH3* é o gold standard para diagnóstico da doença.

Caso Clínico: Doente de 62 anos, sem hipertensão arterial, diabetes mellitus ou hábitos tabágicos. Mãe sofreu AVC aos 75 anos, pai e dois irmãos sem antecedentes de AVC, enxaqueca ou alterações cognitivas. Aos 58 anos foi observado no serviço de urgência por instalação súbita de dificuldades na fala e nos movimentos finos das mãos. Sem história de cefaleias, mas com ansiedade generalizada. TAC cerebral mostrou leucoencefalopatia e sequelas de lesões vasculares no núcleo lenticular e coroa radiada à direita e subcortical frontal esquerda. A RM confirmou extensa leucoencefalopatia com áreas confluentes e enfartes lacunares, incluindo enfarte recente em território das perfurantes da artéria cerebral média direita. Identificada uma variante nova no gene *NOTCH3* c.1238G>A (p.Gly413Asp) - exão 8, que não altera o número de resíduos de cisteína no domínio extracelular da proteína.

Discussão: A maioria das variantes patogénicas no gene *NOTCH3* resulta num número ímpar de resíduos de cisteína no domínio extracelular da proteína, presumivelmente facilitando a sua agregação. Recentemente foram descritos casos em que ocorre agregação, sem alteração nos referidos resíduos. Contudo, é ainda controverso se estas variantes causam CADASIL, se estão associadas a outras formas de doença de pequenos vasos (DPV) ou se apenas representam variantes raras que ocorrem na população geral. Neste caso, dada a extensão da leucoencefalopatia, a ausência de factores de risco clássicos para DPV e a presença de uma variante num gene conhecido por causar DPV, é muito provável que esta variante seja patogénica.

P15. Síndrome Mieloproliferativo - Fator Predisponente Para Acidente Vascular Cerebral

Tânia Batista, Paula Manuel, António Monteiro.
Centro Hospitalar Tondela-Viseu, E.P.E.
taniafilipabatista@gmail.com

Introdução: Trombocitemia essencial é uma forma incomum de doença mieloproliferativa crónica, caracterizada pela hiperproliferação megacariocítica com consequente trombocitose mantida no sangue periférico, favorecendo a ocorrência de fenómenos trombo-hemorrágicos.

Caso clínico: Mulher, 81 anos, com antecedentes de fibrilhação auricular, hipertensão arterial, síndrome demencial e dois internamentos prévios (em dois meses consecutivos) por acidente isquémico transitório (AIT). Inicialmente hipocoagulada com varfarina, mas com registo de grandes oscilações no valor de INR, pelo que após o primeiro internamento foi alterada a hipocoagulação para rivaroxabano. Internada de novo 1 mês após o último AIT por instalação súbita de diminuição da força muscular no membro superior e inferior direitos e disartria. A tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) mostrava hipodensidades cortico-subcorticais frontal, temporal e parieto-occipital esquerdas, traduzindo enfartes recentes. No internamento manteve estabilidade clínica e hemodinâmica, com a confirmação electrocardiográfica da arritmia já conhecida. O ecodoppler dos vasos do pescoço mostrou ateroma homogéneo, com espessamento parietal e moderada calcificação nas bifurcações, sem evidência de estenose/sinais de repercussão hemodinâmica. O ecocardiograma documentou regurgitação mitral ligeira e tricúspide ligeira a moderada com aurículas de dimensões aumentadas. Analiticamente apresentava trombocitose de 615x10⁹/L. Ao 5º dia de internamento apresentou agravamento neurológico com hemiplegia direita, afasia global e hemianopsia homónima direita. Realizou nova TC-CE que mostrou lesão isquémica recente em território cortical e profundo da artéria cerebral média, sem sinais de transformação hemorrágica. O novo controlo analítico realizado mostrou a presença de trombocitose de 810x10⁹/L. Colocada a hipótese de acidente vascular cerebral (AVC) isquémico de repetição em contexto de trombocitose. Realizou estudo medular e pesquisa da mutação V617F no gene *JAK2* positiva, confirmando o diagnóstico de trombocitemia essencial. Além da hipocoagulação (alterada para apixabano) iniciou terapêutica citorredutora com hidroxiureia. Mantém seguimento em consulta de Medicina Interna e Hematologia com evolução favorável.

Conclusões: Embora a trombocitemia essencial seja uma causa menos frequente de AVC, perante a presença de trombocitose é um diagnóstico a ser considerado, sendo que exige alto grau de suspeição e uma investigação dirigida.

P16. Dissecção carotídea associada a processo estilóide longo

Margarida Lopes¹, José Manuel Amorim², Carla Ferreira¹, João Pinho¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga margaridar190@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Eagle descreve uma série de sintomas causados por um processo estilóide longo, generi-

camente aceite como sendo de comprimento superior a 30 mm. A existência de um processo estilóide longo não implica necessariamente a ocorrência da Síndrome de Eagle, não causando sintomas na maioria dos indivíduos portadores desta anomalia anatómica. Apesar da relação causal entre o processo estilóide longo e a dissecação da artéria carótida ter sido já previamente sugerida, estudos recentes encontraram uma associação entre a dissecação carotídea e processos estilóides longos ipsilaterais, além de distâncias processo estilóide – artéria carótida interna mais curtas, mesmo na ausência da Síndrome de Eagle.

Caso Clínico: Homem de 68 anos, com história conhecida de HTA, hiperuricemia e nefrolitíase, admitido no Serviço de Urgência por instalação súbita de dificuldade na fala não associada a cefaleia, dor cervical ou história de manipulação ou trauma da cabeça ou pescoço. Ao exame apresentava afasia ligeira de predomínio motor e discreta parésia facial central direita (NIHSS 3). Os sinais vitais eram normais. A TAC cerebral mostrou hipodensidade e perda de diferenciação cortico-subcortical envolvendo a ínsula e território cortical frontal e possivelmente o núcleo estriatocapsular. A AngioTAC cerebral revelou dissecação do segmento médio da porção cervical da artéria carótida interna esquerda, com ligeiro estreitamento do lúmen arterial e um hematoma mural excêntrico em estreita proximidade com o processo estilóide. A análise detalhada da AngioTAC confirmou a presença de processos estilóides alongados bilateralmente (esquerdo = 46 mm, direito = 38 mm) com angulação medial. Foi iniciada terapêutica antiplaquetária e a investigação etiológica adicional, com ecocardiograma, holter e estudo analítico, foi negativa.

Conclusão: Apresentamos um caso de dissecação carotídea associada a processo estilóide longo, na ausência das características clínicas da Síndrome de Eagle, nomeadamente história de dor cervical, facial ou da garganta, otalgia, disfagia ou carotidinia. Neste contexto, somente a análise cuidadosa da AngioTAC permitiu detectar a relação próxima e, na nossa opinião, causal do processo estilóide longo com a dissecação da artéria carótida interna.

P17. Vasculopatia pelo VIH: o Sistema Nervoso Central como reservatório virológico

Fábio Carneiro, Pedro Pereira

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. fabiojcarneiro@gmail.com

Introdução: A infecção pelo VIH associa-se a risco aumentado de doença cerebro-vascular, através de mecanismos directos e indirectos. A vasculopatia pelo VIH, co-infecção por agentes oportunistas, neoplasias, coagulopatia e cardioembolismo representam etiologias possíveis. Co-existem frequentemente factores de risco cardio-vascular tradicionais, potenciados pelos efeitos metabólicos das terapêuticas anti-retrovirais (TAR), impondo uma marcha diagnóstica e abordagem terapêutica abrangentes.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, de 46 anos de idade, com antecedentes relevantes de infecção VIH e VHC adequadamente controladas há 20 anos, dislipidemia e hábitos tabágicos e etílicos. Em Maio de 2016 apresentou instalação súbita de afasia global, hemianopsia homónima, parésia facial e hemiparésia direitas, evidenciando-se lesão isquémica fronto-operculo-insular e temporo-parietal esquerda em RME. A

angioRM revelou oclusão da divisão posterior de M2 da artéria cerebral média (ACM) esquerda, sem outras alterações. O estudo etiológico, incluindo pesquisa de trombofilias, marcadores de auto-imunidade, serologias infecciosas, ecocardiograma transesofágico e registo de eventos, foi inconclusivo. Em Novembro de 2016 é re-internada por agravamento súbito da afasia e hemiparésia direita, identificando-se lesões isquémicas recentes lenticulo-cápsulo-caudada, fronto-opercular e fronto-orbitária esquerdas. A angio-RM mostrou oclusão do segmento supraclinoideu da artéria carótida interna e segmento M1 da ACM esquerdas e estenose focal da artéria cerebral anterior direita. Foi repetido estudo etiológico, incluindo TC tóraco-abdómino-pélvico, sem alterações. Embora a carga viral de VIH fosse indetectável no soro, o estudo do líquido céfalo-raquidiano evidenciou cargas virais VIH-I positivas (27 cópias/mL) e discreta hiperproteínoráquia (62 mg/dL), com bandas oligoclonais e restantes vírus neurotrópicos negativos. A TAR foi otimizada para melhor penetração na barreira hemato-encefálica, sem evidência de novos eventos.

Conclusões: A ocorrência de estenoses intracranianas de novo e replicação viral intratecal sugerem a vasculopatia pelo VIH como o diagnóstico mais provável, na ausência de achados clínicos, imagiológicos ou laboratoriais a favor de outras etiologias. A vasculopatia pelo VIH é uma das manifestações neurológicas do VIH menos conhecidas, sendo a inflamação crónica do SNC um dos mecanismos fisiopatológicos propostos.

Apesar do escape viral no SNC em doentes com evidência de supressão viral periférica estar associado a outras manifestações neurológicas do VIH, não foi ainda estudado o seu papel nas manifestações vasculares. Salientamos a importância de excluir replicação viral do VIH no SNC em doentes VIH+ com AVC criptogénico e da optimização de TAR para melhor penetração no SNC.

P18. Acidente vascular cerebral como primeira manifestação de tumor oculto

Ana André*, Ana Felix*, Motasem Shamasna*

*Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Algarve - Faro analuisandre89@gmail.com

Introdução: O estado pro-trombótico é comum em pacientes com neoplasia, e pode manifestar-se como endocardite não-bacteriana, tromboflebite, enfarte arterial agudo. O acidente vascular cerebral (AVC) como primeira manifestação de tumor oculto sistémico é raro, e pode ocorrer dias a meses antes do diagnóstico.

Caso Clínico: Homem de 71 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, recorre ao serviço de urgência (S.U.) por quadro de disartria e confusão mental. Ao exame neurológico apresentava desorientação temporal, alteração da memória recente e viso-espacial, e hemianopsia homónima direita. A Tomografia computadorizada crânio-encefálica (TAC-CE) revelou AVC isquémico no território da artéria cerebral posterior esquerda. O ecocardiograma mostrou a existência de um foramen oval patente. O Eco Doppler dos vasos cervical e transcraniano, eletrocardiograma e estudo analítico basal não evidenciaram alterações. O doente recusou internamento, tendo alta medicado com ácido acetilsalicílico e atorvastatina. Ao terceiro dia, foi internado com diagnóstico de tromboembolismo pulmonar. Realizou tratamento com enoxaparina e teve alta medicado com apixabano 5mg. Uma semana depois, é trazido ao S.U. com quadro de afasia e hemiplegia direita com evolução superior a seis horas. Ao exame

neuroológico e físico apresentava afasia de broca, hemiplegia direita com face, sinal de babinski à direita, abdómen globoso e dor a palpação nos quadrantes superiores. A TAC-CE revelou AVC isquémico no território da artéria cerebral média esquerda. O estudo analítico demonstrou alteração das transaminases e fosfatase alcalina. A ecografia abdominal mostrou derrame peri-hepático e formação nodular hipocogénica hepática. A TC-toracoabdominopelvica revelou colangiocarcinoma, carcinomatose peritoneal e metástases hepáticas. O doente foi orientado para cuidados paliativos.

Conclusão: A maioria das neoplasias associam-se a coagulopatias, principalmente as doenças mieloproliferativas e adenocarcinomas do tubo digestivo, da próstata, e do pulmão. Alguns estudos descrevem marcadores que sugerem a existência de tumor oculto, mas apresentam uma baixa sensibilidade e especificidade.

A pesquisa de neoplasia raramente é considerada na investigação precoce de AVC criptogénico. No entanto, deve ser considerada num doente, que apresenta vários eventos trombóticos.

P19. Excrecência de Lambl: uma causa incomum de acidente vascular cerebral isquémico cardioembólico

Francisco Bernardo¹, José Morais², Sara Machado¹, Amélia Nogueira Pinto¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Cardiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora
francisco.m.bernardo@gmail.com

Introdução: O cardioembolismo corresponde a 15-20% dos acidentes vasculares cerebrais isquémicos, sendo associados principalmente à fibrilhação auricular ou a condições com forte potencial embólico como valvulopatias, endocardite ou tumores cardíacos. A excrecência de Lambl é uma estrutura filamentososa, móvel, frequentemente aderente à válvula aórtica e que raramente está associada a acidentes vasculares cerebrais isquémicos cardioembólicos.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 73 anos, melano-dérmico, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, dislipidémia e HIV (medicado com antirretrovirais). Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro clínico de instalação súbita caracterizado por diminuição da força muscular do membro inferior direito. Posteriormente apresentou diminuição da força muscular do membro superior direito e disartria. No exame neurológico apresentava hemiparesia direita com face de predomínio crural (grau 4 membro superior e plegia membro inferior). A TC-CE inicial evidenciou hipodensidade corticossubcortical frontal para-falcina esquerda e hipodensidade corticossubcortical fronto-opercular direita, compatíveis com lesões isquémicas recentes nos territórios arteriais da ACA esquerda e da ACM direita, respetivamente. O doente ficou internado, tendo realizado RM-CE que documentou áreas com restrição à difusão nos territórios arteriais da ACA e ACM esquerdas e ACM direita. O restante estudo etiológico com angio-RM, eco-Doppler dos vasos do pescoço, ECG-Holter 24h (ritmo sinusal) e ecocardiograma transtorácico não revelaram alterações de relevo. Pelas múltiplas lesões vasculares recentes e pelo antecedente de HIV, ponderou-se como causa provável uma vasculopatia relacionada com o HIV, pelo que foi realizada angiografia cerebral convencional e avaliação do LCR que excluíram esta hipótese diagnóstica. Analiticamente sem

alterações de relevo, nomeadamente com carga viral do HIV negativa. Para completar o estudo etiológico do AVC, foi realizado ecocardiograma transesofágico que documentou uma estrutura filamentososa, móvel, de 15 mm, correspondendo a uma exuberante excrecência de Lambl. Sete semanas após a instalação inicial o doente repetiu RM-CE que documentou nova lesão em território arterial da artéria cerebelosa superior direita. Admitiu-se como etiologia dos acidentes vasculares isquémicos documentados um mecanismo cardioembólico com ponto de partida na excrecência de Lambl, ficando o doente anticoagulado com varfarina. Não apresentou novos eventos neurológicos posteriormente.

Conclusões: A excrecência de Lambl deve ser considerada na avaliação dos acidentes vasculares cerebrais criptogénicos, tendo o ecocardiograma transesofágico um papel fundamental no diagnóstico de determinadas patologias cardíacas com potencial embólico, que podem não ser identificadas no ecocardiograma transtorácico de rotina. A melhor abordagem terapêutica para a excrecência de Lambl permanece por determinar, mas habitualmente inclui antiagregação plaquetária, anticoagulação ou cirurgia.

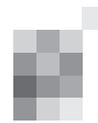
P20. Encerramento de apêndice auricular esquerdo em doente com fibrilhação auricular e hematoma frontal esquerdo

Leonor Rebordão¹, António Freitas², David Roque², Eduardo Oliveira³, Cristina Costa¹, Patrícia Pita Lobo¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora-Sintra; 2-Serviço de Cardiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora-Sintra; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
mleonor.rebordao@gmail.com

Introdução: A fibrilhação auricular é a arritmia cardíaca mais comumente encontrada na prática clínica com potencial tromboembólico significativo. A hipocoagulação oral é o tratamento preconizado, contudo, apresenta inúmeras limitações/complicações que a podem tornar contra-indicada. Neste contexto, surge, como possível terapêutica alternativa, o encerramento percutâneo do apêndice auricular esquerdo (AAE). Apresentamos um caso clínico de um doente com fibrilhação auricular crónica e hematoma lobar esquerdo que foi proposto para encerramento percutâneo do AAE.

Caso clínico: Homem, 66 anos, com antecedentes de HTA, dislipidémia, síndrome de apneia obstrutiva do sono, e fibrilhação auricular permanente (CHADS-VASC 4, HASBLED 4) medicado inicialmente com Dabigatran, que cumpria, e sob o qual teve AVC isquémico fronto-insular direito em território cortical da artéria cerebral média direita, de provável etiologia cardio-embólica, em Fevereiro de 2016, após o qual iniciou Apixabano. Observado no Serviço de Urgência (SU) em Agosto de 2016 por provável perda de consciência com eventual traumatismo crânio-encefálico, tendo sido encontrado vomitado, com incontinência de esfínteres e mordedura da língua. Ao exame neurológico disartria e hemiparésia esquerda sequelares. TAC-CE do SU com hematoma intraparenquimatoso agudo corticossubcortical frontal mesial não traumático. Angio-TC sem malformações aneurismáticas ou arterio-venosas (MAV) intracranianas. Ao 3º dia de internamento verificou-se agravamento do quadro neurológico com sonolência, sem hipocoagulação (suspensa 3 dias antes), pelo que repetiu TAC CE que mostrou aumento do hematoma frontal esquerdo.



Angiografia cerebral convencional não mostrou aneurismas ou MAV. RM-CE com hematoma frontal esquerdo e lesões isquémicas assintomáticas, provavelmente embólicas, sem microhemorragias. Ecocardiograma transesofágico evidenciou apêndice auricular bilobado. Considerou-se a hipótese de hematoma associado a hipocoagulação, não sendo possível excluir angiopatia congênita.

Dado o risco de re-hemorragia e simultaneamente o risco de AVC de novo cardio-embólico, foi contactada a Cardiologia para ponderar encerramento percutâneo do AAE.

Conclusão: O encerramento percutâneo do AAE tem mostrado evidência na redução de eventos tromboembólicos, surgindo como uma alternativa segura e eficaz à hipocoagulação oral em doentes com elevado risco que apresentam contra-indicações para a mesma.

P21. Heterogeneidade clínica do enfarte bilateral no território da Artéria Cerebelosa Superior

FJ Ros Forteza

Serviço de Neurologia da ULS-Guarda, E.PE.
javierros40@hotmail.com

Introdução: Os enfartes cerebelosos bilaterais, são raros mas a sua frequência está a aumentar pelo uso crescente das técnicas de neuroimagem (RM de difusão). A causa pode ser aterotrombótica ou embólica. São apresentados 2 casos clínicos de enfarte bilateral no território da Artéria Cerebelosa Superior (ASCA) de evolução clínica diferente e explicados os mecanismos patogénicos.

Casos clínicos: No 1º caso trata-se de mulher de 78 anos com HTA, FA e anticoagulada que recorreu ao serviço de urgência por S. vertiginoso acompanhado de surdez e antecedentes de quedas várias semanas antes. À entrada surdez neurossensorial bilateral de predomínio nos agudos, nistagmo horizonte-rotatório à direita, romberg e marcha com desvio a esquerda (NIHSS 3). A TAC CE revelou enfarte cerebeloso superior bilateral, de predomínio direito de cronologia imprecisa. 48 h depois é objectivado um S. acinético-rígido esquerdo, sem oftalmoparesia e sem disautonomia. A RM CE revelou lesão cerebelosa superior bilateral não recente, leucoaraiose e hipossinal lenticular bilateral, esta última sugestiva de aumento do teor de ferro. Eco-doppler: placas ACI < 40 % estenose. Fez tratamento sintomático para o parkinsonismo com melhoria e uma semana depois reiniciou anticoagulação com recuperação dos sinais neurológicos iniciais, excepto ligeira hipoacusia. O 2º caso é um homem de 81 anos com antecedentes de enfarte agudo de miocárdio, FA e duplamente antiagregado por enfarte cerebral prévio. Recorreu ao serviço de urgência por agravamento da marcha o dia anterior. A entrada sem nistagmo, disartria escandida, dismetria à direita, marcha de base alargada com desvio à direita (NIHSS 4). A TAC CE revelou enfarte cerebeloso superior bilateral agudo com extensão à protuberância. O utente foi anticoagulado pelo enfarte em evolução. Posteriormente foi transferido para área de residência.

Conclusões: Os casos descritos destacam a variabilidade clínica do enfarte bilateral no território da ASCA de causa cardioembólica, que apesar da sua bilateralidade o prognóstico foi bom. Salienta-se a importância do follow-up apertado nomeadamente no paciente idoso com FA.

P22. Episódio maníaco após AVC- Dificuldades diagnósticas e terapêuticas

Maria do Céu Ferreira¹, Célia Machado², Catarina da Costa Campos¹, Beatriz Santos¹

1-Serviço de Psiquiatria, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga
ceu@live.com.pt

Introdução: A presença de alterações neuropsiquiátricas em indivíduos com AVC é frequente, sobretudo sintomatologia depressiva, ansiosa e alterações cognitivas. Os episódios maníacos são complicações raras, podendo ocorrer segundo a literatura até 2 anos após o AVC.

Caso Clínico: Sexo masculino, 52 anos, caucasiano, vive com a esposa e filha, dextro, deambula com andarilho. Antecedentes de HTA, dislipidemia e hiperuricemia. AVC hemorrágico lenticulo-capsular esquerdo há 2 anos, submetido a craniotomia descompressiva com sequelas de hemiparésia direita e afasia motora. Epilepsia vascular com a primeira crise sete meses após o AVC, medicada e controlada com levetiracetam 2000 mg/dia. Sem antecedentes psiquiátricos.

Iniciou quadro subagudo de alterações de comportamento com elevada agitação psicomotora cerca de 2 anos após o AVC. A família adoptou uma postura hiperprotectora, ficando a esposa como cuidadora a tempo total. Foi avaliado por Neurologia, não se evidenciando agravamento neurológico nem alterações cognitivas. Realizou controlo analítico e TAC cerebral com exclusão de outras causas que pudessem justificar estas alterações. Optou-se inicialmente por substituir levetiracetam por lamotrigina, sem melhoria clínica. Posteriormente iniciou quetiapina até 400 mg/dia e depois olanzapina 20 mg/dia com melhoria parcial das alterações de comportamento, mas elevada sedação.

Foi avaliado por Psiquiatria em contexto de urgência cerca de 2 meses depois, tendo-se constatado, após colheita detalhada da história clínica com a família, que o doente vinha a apresentar elevação do humor, redução da necessidade de dormir, desinibição e ideação delirante de grandiosidade.

Optou-se por iniciar pimozida até 8 mg/dia e orientar para Consulta Externa de Psiquiatria. Ocorreu remissão da sintomatologia psicótica, eutimização do humor e estabilização comportamental, tendo o doente mantido esta terapêutica por 6 meses. Depois foi realizada descontinuação progressiva até à suspensão, permanecendo o doente psicopatologicamente compensado durante cerca de 1 ano. Posteriormente o doente iniciou alterações de comportamento com padrão semelhante, tendo-se reintroduzido pimozida 4 mg/dia com estabilização clínica. Mantém esta terapêutica desde há 6 meses.

Conclusões: Este caso ilustra as dificuldades diagnósticas de um episódio maníaco após AVC num doente com sequelas neurológicas graves, as quais atrasaram o diagnóstico e o tratamento psiquiátricos. A este respeito, não há na literatura recomendações sólidas quanto à melhor abordagem farmacológica nem quanto à duração do tratamento nos episódios maníacos associados a AVC.

Assim, são necessários mais estudos de forma a aprimorar o diagnóstico e o tratamento das alterações psiquiátricas que surgem no decurso da vida dos doentes com antecedentes de AVC.

P23. Mielopatia vascular, um diagnóstico de exclusão?

Laurete da Conceição¹, Claudia Borbinha¹, Manuel Salavisa¹, Ana Sofia Correia¹, Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO); 2-CEDOC- Nova Médica School.

Introdução: O enfarte da medula espinal representa 6-7% das mielopatias, e 1-2% das doenças vasculares. A causa mais comum é a doença ateromatosa vascular, tendo entre outras, a cirurgia da artéria aorta, dissecação da aorta torácica, malformações arteriovenosas espinais, hipotensão, drepanocitose, consumo de cocaína. Em 50% dos doentes não é possível descobrir a causa. A apresentação clínica varia de acordo o território vascular afectado, e extensão da lesão, tratando-se de um quadro agudo com instalação máxima em 12h, mas em alguns doentes atinge o nadir em até 72 horas.

Caso clínico: trata-se de homem de 77 anos de idade, sem factores vasculares de risco conhecidos, que nota dor tipo queimação dos membros inferiores ascendente até cintura pélvica, inclusive perineo, e incapacidade para marcha em uma hora. A admissão doente vígil, TA 170/85 mmHg, e globo vesical. Ao EN apresentava paraparesia flácida assimétrica, com reflexos osteotendinosos abolidos. RCP indiferentes. Hipoestesia algica, térmica até 1/3 distal das coxas e hipoestesia táctil e algica, na região do perineo e peri-anal. Sensibilidade postural dos dedos dos pés abolida. Analiticamente destaca-se hipetriglicidemia de 333 mg/dl. A RM dorso lombar demonstrou hipersinal em T2 a nível do cone medular. A punção lombar evidenciou discreta hiperproteínorráquia de 55 mg/dl, o estudo bacteriológico e pesquisa de vírus neurotrópicos foi negativo. O Doppler evidenciou doença carotídea ateromatosa moderada. A Angio-TC da aorta descendente, sem evidência de alterações do calibre, parede e/ou lúmen. No estudo de RM por difusão (realizado 10 dias pós evento), não foi possível demonstrar sinais de lesão isquémica aguda. Durante internamento, doente teve episódios paroxísticos de diminuição de acuidade visual, e foi observado por Neuro-oftalmologista, que referiu tratar-se de isquémia ocular. Apresentou melhoria progressiva dos défices, e a data de alta, destacava-se ao EN, prova de Mingazini com oscilação sem queda, com ROTs fracos. RCP esboça flexão a esquerda e indiferente a direita. Hipoestesia algica, em meia até ao tornozelo. Diurese espontânea.

Conclusão: O diagnóstico de enfarte medular constitui um desafio diagnóstico, no estudo das mielopatias agudas. A presença de alguns sinais, como a instalação aguda dos sintomas, factores de risco vascular, constituem pistas para possível etiologia. No nosso caso clínico, a investigação clínica, permitiu excluir outras causas, a apresentação clínica, e a isquémia ocular, indicam presença de doença vascular, e em relação com enfarte medular.

P24. Hemorragia Intracerebral secundária a Disreflexia Autonómica

Jonathan Rios¹, Carla Rito², Arminda Lopes²

1-Centro Hospitalar do Algarve – Unidade de Faro: Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, 2-Centro de Medicina Física e de Reabilitação do Sul
jonathan.s.rios.6@gmail.com

Introdução: A disreflexia autonómica (DA) é uma emergência médica em doentes com lesão medular, geralmente em

lesões neurológicas acima de T6. A hemorragia intracerebral hipertensiva é uma complicação incomum em contexto de DA, que requer uma identificação precoce, abordagem multidisciplinar e uma intervenção urgente pelo risco de herniação cerebral e morte.

Caso Clínico: Os autores apresentam o caso de um doente do sexo masculino de 53 anos, com quadro neuromotor de Tetraplegia Motora Completa, de nível neurológico C2, com nível sensitivo C2 e motor C5 bilateral, que recorre ao serviço de urgência por quadro de alteração do estado de consciência e agitação psicomotora. Trata-se de um doente totalmente dependente para as Atividades de Vida Diária e deambulação, com esfíncteres neurogêneos e com algaliação contínua em drenagem livre, com sintomatologia compatível de infeção do trato urinário e obstipação e que, durante a permanência no serviço de urgência, apresentou episódio de cefaleia súbita, hipersudorese e rubor facial, com subida dos valores de tensão arterial para 150/95mmHg, compatível com quadro de Disreflexia Autonómica não diagnosticada. Por manutenção do quadro de alteração do estado de consciência e sem outros défices neurológicos de novo, foi solicitada Tomografia Computadorizada Crânio-Encefálica (TC-CE) que evidenciou um Hematoma parenquimatoso parietoccipital à esquerda com edema circundante. O doente ficou internado para monitorização e vigilância do estado clínico e realização de antibioterapia dirigida por infeção do trato urinário secundária a *Proteus Mirabilis*. O internamento decorreu sem intercorrências, à data de alta a TC-CE de controlo revelou uma reabsorção parcial da lesão hemorrágica, tendo o doente recuperado o seu nível clínico-funcional prévio ao internamento e regressado à unidade de saúde onde reside. Posteriormente, foi realizada uma terceira TC-CE de controlo, onde se evidenciou a reabsorção completa da hemorragia intracerebral.

Conclusões: A Hemorragia Intracerebral em contexto de DA é rara, mas pode ser catastrófica e fatal. O reconhecimento dos fatores precipitantes para DA neste grupo especial de doentes pelos profissionais de saúde, bem como a atuação imediata é de extrema importância para minimizar as complicações associadas a esta entidade.

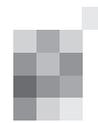
P25. Disfunção endotelial após infiltração cervical: uma injeção quase fatal

José Nuno Alves, Margarida Lopes, Célia Machado, Carla Ferreira, Margarida Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga
jose.nuno.aalves@gmail.com

Introdução: O mecanismo patofisiológico inerente à disfunção endotelial em contexto de Leucoencefalopatia Posterior Reversível não se encontra completamente definido. No entanto, o consumo/administração de substâncias vasoativas é um dos seus factores precipitantes reconhecidos.

Caso-clínico: Homem de 75 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, apresenta alteração do estado de consciência imediatamente após infiltração de lidocaína e solumedrol, na inserção craniana do músculo esternocleidomastoideo, para tratamento de cervicalgia crónica. Durante a avaliação pré-hospitalar foram registadas tensões arteriais de 220/90mmHg. À admissão no serviço de urgência apresentava-se normotenso, sonolento, com olhar desconjugado, nistagmo vertical exuberante e tetraparesia atáxica grau 4. O estudo tomodensitométrico e angiográfico não revelou alterações agudas, incluindo oclusões intracranianas ou lesões de



artérias cervicais. A RM cerebral mostrou focos hiperintensos em DWI no mesencéfalo e protuberância em topografia paramediana direita e lesão cerebelosa direita, predominantemente subcortical, com facilitação à difusão das moléculas de água. O doente apresentou melhoria clínica progressiva e completa e o novo estudo imagiológico revelou resolução das alterações de sinal cerebelosas, persistindo os pequenos focos hiperintensos em T2 em localização pontomesencefálica direita.

Conclusão: A facilitação à difusão e reversibilidade da lesão cerebelosa descrita desfavorece a hipótese do quadro ter sido secundário a um evento vascular tromboembólico. Atendendo à associação cronológica com a infiltração cervical de anestésico local (que é frequentemente utilizado em conjunto com vasoconstritores) acreditamos que o episódio possa ter sido provocado por disfunção endotelial secundária à administração de fármacos vasoativos.

P26. Fisioterapia e toxina botulínica: a importância do contacto da mão no controlo postural em doentes com Acidente Vascular Cerebral

Raquel Carvalho^{1,2}, Maria José Festas³

1-Instituto Politécnico de Saúde do Norte – Escola Superior de Saúde de Vale do Sousa (IPSN-ESSVS), Paredes; 2-Instituto de Investigação em Ciências da Vida e da Saúde – Escola de Ciências da Saúde (ICVS-ECS), Braga; 3-Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de São João, Porto
raquel.carvalho@ipsn.cespu.pt

Introdução: Os doentes pós AVC manifestam, como sequelas, défice de movimento e de controlo postural. Pensa-se que o contacto da mão afetada permite melhorar a estabilidade através do aumento da sensibilidade cutânea e dos *inputs* proprioceptivos do membro superior. Embora a fisioterapia (FT) baseada na resolução de problemas seja uma das mais populares e utilizada na reabilitação neurológica, esta pode ser utilizada em conjunto com a aplicação de toxina botulínica (TB) para prevenir contraturas e permitir uma boa postura da mão, favorecendo a recuperação.

O objetivo é verificar o impacto da combinação da TB com a FT, no equilíbrio, mobilidade e funcionalidade, num doente com AVC crónico.

Caso Clínico: doente do género feminino com 46 anos de idade e, 18 meses pós enfarte da ACM esquerda. A TB já tinha sido aplicada ao tricipite sural (TS) e tibial posterior (TP) em 24/04, a 06/10 foi aplicada no TS e TP, peitoral, bicipital e flexores dos dedos à direita (período a que se reporta este trabalho). A doente foi submetida a intervenção diária de FT durante 6 semanas (18/10 a 24/11). A avaliação foi efetuada antes e após intervenção. A mobilidade, o equilíbrio e a força dos membros inferiores foram avaliados através do *Timed and up Go* (TUG), *Single Leg Stance* (SLS) e *Five Times Sit to Stand Test* (5-STS); a funcionalidade do membro superior foi avaliada pelas seguintes escalas: *Motor Assessment Scale* (MAS) e a *Action Reach Arm Test* (ARAT). Efetuou-se ainda uma análise qualitativa do movimento.

Após a intervenção observaram-se ganhos na TUG (menos 14 segundos), no 5-STS (menos 7 segundos), no SLS (mais 21 segundos, sobre o lado esquerdo e mais 2 segundos sobre o lado direito). A nível da funcionalidade do membro superior os ganhos não foram suficientes para serem detetados pelas escalas, no entanto observou-se um aumento da velocidade na capacidade de prostrar o ombro, de levar a mão à testa e

voltar a esticar, em decúbito dorsal (MAS), um aumento da velocidade com que leva a mão à boca e dentro de um padrão mais típico (ARAT). Verificou-se ainda uma diminuição significativa das reações associadas quando o doente olha por cima do ombro (para ambos os lados) e dos movimentos compensatórios do tronco.

Conclusões: A TB, no membro superior parece ter permitido organizar a sua postura, durante a intervenção de FT, tendo favorecido os ganhos de equilíbrio e mobilidade.

P27. Toxina botulínica tipo A no tratamento da espasticidade do membro superior - repercussão na qualidade de vida

Filipa Vilabril, Elza Pires, Lúcia Dias

Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE.
filipavilabril@gmail.com

Introdução: A espasticidade é uma sequela comum do AVC, afetando mais de 30% dos doentes, nomeadamente a nível do membro superior (MS). Padrões anormais de ativação muscular levam a disfunção, culminando em limitações nas atividades de vida diária, redução da qualidade de vida (QV), dificuldades na higiene e na manutenção da integridade da pele, cansaço do cuidador, dor e contraturas - com impacto no conforto e na postura do doente. As guidelines do tratamento da espasticidade recomendam a quimiodenervação dos músculos afetados com injeções de toxina botulínica tipo A (TB) seguida dum programa de reabilitação multidisciplinar (PRM).

Objetivos: Avaliar o impacto na QV da combinação do uso da TB com um PRM, no tratamento da espasticidade do MS sequelar de AVC.

Metodologia: Pesquisa bibliográfica recorrendo à base de dados online Pubmed/MEDLINE, Cochrane e Google Scholar, utilizando os termos MeSH: botulinum toxins, stroke, muscle spasticity, upper extremity, rehabilitation and quality of life. Critérios de inclusão: artigos científicos redigidos em inglês ou português, nos últimos 5 anos, cuja leitura do resumo traduziu relevância.

Resultados: Há fortes evidências do uso da TB na redução da espasticidade focal; quando injetada no músculo subescapular, pode reduzir a dor e melhorar a amplitude articular passiva do ombro hemiplégico. No entanto, não está claro que essas melhorias sejam sustentáveis, nem se haverá concomitantemente uma melhoria na função do MS e da QV do doente. Relativamente à eficácia do PRM na melhoria da função ativa do MS, há apenas evidência de baixo grau, com indefinição das modalidades e intensidade mais eficazes. Até à data, nenhum estudo examinou a evidência cumulativa pela combinação da TB com um PRM no tratamento da espasticidade do MS em doentes adultos com disfunção neurológica.

Conclusão: Apesar da espasticidade causar geralmente grande mobilidade, a sua presença também pode ajudar a preservar a função. Assim, o plano de tratamento não deve ser justificado apenas pela existência de espasticidade, sendo importante estabelecer indicações claras para o uso da TB na espasticidade pós-AVC, com objetivos bem definidos e realistas, funcionalmente importantes para o doente no seu dia-a-dia, e cujos resultados sejam passíveis de quantificar através de um método uniforme e consensual.

P28. Síndrome do ombro do hemiplégico - a importância de tratar os músculos do ombro com toxina botulínica

Maria Pais Carvalho¹, Daniela Pinto², Melissa Gorayeb², Jorge Jacinto²

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Hospital de S. Teotónio, Viseu; 2-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais. conchapaisdecarvalho@gmail.com

Introdução: A injeção intramuscular de toxina botulínica tipo A (TB) é uma terapêutica reconhecida e eficaz para a espasticidade focal. O Síndrome do ombro do hemiplégico (SOH) é uma complicação frequente pós-AVC, é um fator que interfere no processo de reabilitação e é uma causa de incapacidade adicional.

Objetivo: avaliar a eficácia de tratamentos com TB para a espasticidade focal, incluindo MO, no tratamento da dor do ombro do hemiplégico, usando a Goal Attainment Scaling (GAS).

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de uma coorte de doentes com espasticidade focal pós-AVC, tratados com TB em ambulatório, no ano de 2014, e todos os seus tratamentos realizados desde 2001 até 2016. Os dados clínicos foram recolhidos de formulários de avaliação pré-definidos. Após selecionar os casos injetados nos MO, com Dor como objetivo GAS a tratar, analisámos: idade à data do AVC; sexo; tempo AVC-primeiro tratamento com TB; tempo de *follow-up*; músculos injetados; terapêuticas de reabilitação adjuvantes (TRA) (fisioterapia/terapia ocupacional); eficácia segundo pontuação final GAS; grau de satisfação global.

Resultados: Um total de 117 doentes com o diagnóstico de AVC submetidos ao total de 1056 tratamentos com TB. Destes tratamentos, 90% incluíram músculos do membro superior e 52% MO. Dos doentes injetados nos MO, 48% foram avaliados com a GAS, e 44% apresentaram Dor como objetivo GAS a tratar (n=115). Nestes doentes, a idade média de AVC foi 54 anos (DP 12.4) e 51% eram homens. A mediana AVC-primeiro tratamento: 0.83 anos (0.09-9.82); *follow-up*: 3.01 anos (0.0-10.02). Os músculos mais injetados foram o subscapularis (42%) e o pectoralis major (32%), seguidos dos romboides (8%), deltoideus (7%) e trapezius (6%). Associada à TB intramuscular, 98% realizaram TRA.

À avaliação, 73% dos doentes atingiram ou superaram o objetivo Dor e 26% não melhoraram. Dos doentes que não realizaram nenhuma TRA, apenas 1 melhorou a dor. Dos casos avaliados por grau de satisfação global (n=92), 90% encontravam-se satisfeitos/muito satisfeitos com o tratamento.

Conclusões: Na literatura, os poucos estudos que abordam o tratamento da dor no SOH, com TB nos MO, apresentam amostras reduzidas de casos. Neste estudo, a considerável coorte de doentes era, maioritariamente, homens de meia-idade, com menos de 1 ano de lesão. Os músculos mais injetados foram o subscapularis e o pectoralis major. Constatámos que a TRA foi implementada na maioria da amostra, como é recomendado na literatura.

A TB injetada nos MO, para tratar dor no SOH revelou-se eficaz, numa grande percentagem de doentes.

P29. Soluços pós-AVC. Porque não tratamento com Acupuntura?

Joana Matos¹, Paulo Couto¹, Úrsula Martins¹, Joana Silva¹, Joana Gomes¹, Ana Alves², José Mário Roriz³, Sofia Toste¹, Filomena Melo¹, Jorge Moreira¹, Vítor Cruz⁴, Catarina Aguiar Branco¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital da Senhora da Oliveira / Guimarães; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 4-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano/U LSM
joana.ifmatos@gmail.com

Introdução: Soluços são contrações súbitas e involuntárias do diafragma e músculos intercostais, que causam uma inspiração súbita seguida de encerramento abrupto da glote, gerando um som característico. Podem ser classificados pela sua duração em agudos (minutos a horas), persistentes (>48h) ou intratáveis (>2meses). Podem interferir com o sono, alimentação, originar fadiga, depressão respiratória e levar à morte.

São uma complicação conhecida do AVC Vertebro-basilar e, quando persistentes, afetam a qualidade de vida do doente.

Existem várias intervenções terapêuticas, farmacológicas e não farmacológicas, embora não exista consenso quanto à mais indicada.

A Clorpromazina é o fármaco mais frequentemente usado, contudo nem sempre tem a eficácia esperada e apresenta efeitos secundários significativos, designadamente a sonolência que pode prejudicar o programa de reabilitação.

A acupuntura é uma alternativa, não farmacológica, que poderá ser equacionada.

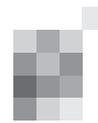
Objetivo: Apresentar 4 casos de soluços no contexto de AVC Vertebro-basilar com resposta à acupuntura.

Metodologia: Foram realizadas sessões de acupuntura numa série de casos de doentes com AVC entre Janeiro e Julho 2016 e com sintomas de soluços persistentes. As sessões tiveram a duração de 20 minutos e foram repetidas, em dias alternados até à resolução dos sintomas, nos casos necessários. Foram utilizados os pontos PC6, ST36 e VC12 em todos os casos, GV14 em três, e Bl 17,20,21 num dos casos.

Resultados: Avaliámos 4 doentes do sexo masculino, previamente autónomos, entre 40-70 anos de idade, com AVC vertebro-basilares que desenvolveram soluços persistentes na fase aguda (3 doentes) e na fase subaguda (1 doente). Associou-se, em todos os doentes, perturbação do ritmo sono-vigília, tendo num caso coexistido fadiga respiratória e noutra perturbação da alimentação. O tratamento acupuntura obteve sucesso - entre 1 a 3 sessões - em todos os pacientes, em dois após a falência do tratamento farmacológico.

A tabela 1 mostra a evolução da sintomatologia de todos os casos.

Conclusão: A experiência apresentada está de acordo com a literatura demonstrando que a acupuntura é segura e pode ser eficaz no tratamento dos soluços persistentes pós-AVC, associado ou não ao tratamento farmacológico, melhorando significativamente a qualidade de vida dos doentes e criando condições para a adequada participação no programa de reabilitação.



P30. Estudo retrospectivo da incidência e complicações da disfagia numa UAVC

Ricardo Braga¹, Maria João Duarte¹, Teresa Gonçalves¹, Luís Martins¹, Carla Pinto¹, Catarina Souto¹, Inês Lopes¹

1-Unidade Cérebro Vascular, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
bragaricardo@gmail.com

Introdução: A disfagia é uma complicação frequente pós AVC, variando a incidência nos diferentes estudos sobre esta temática. De acordo com Cohen et al (2016), na fase aguda situa-se entre 28% a 65%. As complicações da disfagia incluem pneumonia de aspiração (10%), desnutrição e aumento global da mortalidade. A deteção precoce das alterações da deglutição está altamente associada à prevenção das complicações referidas, sendo para isso fundamental um método de avaliação rigoroso. Assim, surge este trabalho de investigação que tem como **objetivos:** identificar a incidência de disfagia e das suas complicações na UAVC e compreender se o método utilizado para a avaliação da deglutição é adequado.

Metodologia: Trata-se de um estudo retrospectivo, cuja amostra é constituída pelos doentes internados na Unidade Cérebro Vascular, admitidos pela via verde AVC/urgência, no período compreendido entre 01/01/2016 e 31/12/2016. Para a colheita de dados recorreu-se à consulta dos registos efetuados no programa SClínico e SAM, os dados foram registados numa base de dados Excel 2016. O tratamento estatístico foi realizado no programa SPSS versão 24.

Resultados: Da análise efetuada, no primeiro quadrimestre de 2016 (restantes dados em processamento), verificou-se um total de 193 doentes (97 do género masculino e 96 do feminino, com média de idade de 68 anos) com tempo médio de internamento de 4,1 dias. No que diz respeito ao diagnóstico de admissão 80,8% de doentes com AVC isquémico, 9,8% AVC hemorrágico, 7,8% AIT e 1,6% trombose venosa. A mediana do NIHSS na admissão era de 10 e de 5 no momento da alta. Verificou-se que 38% dos doentes apresentavam disfagia no momento de admissão e 37% no momento da alta. A infeção respiratória ocorreu em 10% dos doentes (não associada a aspiração) e 9% desenvolveram pneumonia de aspiração.

Conclusões: Este estudo foi de extrema importância pois permitiu identificar a incidência de disfagia numa UAVC, assim como de pneumonia de aspiração. Consideramos que o método de avaliação utilizado (instrução de trabalho adaptada ao contexto de AVC agudo) é adequado, pois identificou uma incidência concordante com os estudos internacionais. Como limitações apontamos o facto de não possuímos registo adequado dos dados antropométricos que permitam avaliar o estado nutricional (registo do peso apenas na admissão). Aguardamos o processamento dos restantes dados para identificar se existe correlação entre a presença de disfagia e aumento do tempo de internamento, entre o score na NIHSS e disfagia, entre disfagia e o diagnóstico, classificação, território e lateralidade.

P31. Impacto da utilização do teste GUSS para rastreio de disfagia na frequência de infeção respiratória em doentes com AVC isquémico

Margarida Lopes¹, Eduardo Freitas^{1,2}, João Pinho¹, Marta Oliveira³, Ester Dantas⁴, Nídia Azevedo⁴, Pedro Rodrigues⁴, Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia, Viana do Castelo; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Braga; 4-Unidade de Cuidados Intermédios Neurocríticos, Hospital de Braga
margaridarl90@gmail.com

Introdução: Apesar da incidência reportada de disfagia após AVC ser altamente variável, foi descrita em até dois terços destes doentes e associada a um maior risco de infeção respiratória e piores resultados clínicos e funcionais. O rastreio precoce de disfagia associou-se a um menor risco de infeção respiratória em estudos prévios que, no entanto, não utilizaram medidas de gravidade de disfagia, apenas a sua presença ou ausência.

Objectivo: Avaliar o impacto da utilização de um instrumento graduado para rastreio de disfagia, o Gugging Swallowing Screen (GUSS), na frequência de infeção respiratória, mortalidade e prognóstico funcional em doentes com AVC isquémico.

Métodos: Análise retrospectiva de doentes consecutivos internados entre Fevereiro/2014 e Outubro/2016 na Unidade de AVC com o diagnóstico de AVC isquémico, antes (grupo não GUSS) e após (grupo GUSS) a aplicação sistemática do teste GUSS para o rastreio de disfagia. No grupo não GUSS, o teste de disfagia usado sistematicamente era a avaliação subjectiva de deglutição de 10mL de água. O grupo GUSS foi comparado com o grupo não GUSS quanto aos factores de risco vascular, caracterização do AVC, colocação de sonda nasogástrica, incidência de infeção respiratória, duração do internamento, prognóstico funcional e mortalidade aos 3 meses.

Resultados: Foram incluídos 302 doentes com AVC isquémico, com uma média de idades de 67.5 anos, média de NIHSS de 12, dos quais 140 do sexo feminino (42.1%). Dos doentes incluídos, 127 foram avaliados com teste de GUSS. O grupo não GUSS não diferiu significativamente do grupo GUSS quanto ao sexo, idade, factores de risco vascular, caracterização do AVC, trombólise endovenosa e colocação de sonda nasogástrica. A frequência de infeção respiratória foi semelhante nos dois grupos (25.7% vs 25.2%, p=0.919), bem como a duração do internamento e prognóstico funcional e mortalidade aos 3 meses. Quando considerado apenas o grupo GUSS, a pontuação GUSS foi um preditor independente de infeção respiratória quando ajustado para variáveis de interesse como a idade, NIHSS e síndrome da circulação posterior (OR=0.83, IC95%=0.76-0.90, p<0.001).

Conclusão: No presente estudo, o rastreio de disfagia através do teste GUSS não mostrou afectar a frequência de infeção respiratória, a mortalidade e o resultado funcional de doentes com AVC isquémico, quando comparado com o teste de deglutição de 10mL de água. No entanto, a gravidade da disfagia medida pela pontuação GUSS revelou-se um preditor robusto e independente de infeção respiratória durante o internamento.

P32. Protocolo de Avaliação da Deglutição no doente com AVC

Catarina Lima, Marta Coutinho, Nelson Pereira, Gisela Pereira, Susana Araújo

Centro de Reabilitação do Norte
acatalima@gmail.com

Introdução: A incidência da Disfagia Orofaringea (DOF) no AVC varia entre 40% e 90% e está associada ao aumento da morbimortalidade. Não obstante os doentes admitidos em Centro de Reabilitação terem já sido alvo de screening, os estudos consideram a sua aplicação redutora, identificando apenas os indivíduos com probabilidade de apresentar DOF. Na presença de um *screening* positivo, é necessário confirmar o diagnóstico, através de uma avaliação mais abrangente da deglutição, realizada por um profissional especializado. Assim, surge a necessidade de construção de um protocolo clínico de avaliação da deglutição. Esta avaliação, realizada pelo Terapeuta da Fala, permite diagnosticar e classificar a severidade da DOF, definir a via de alimentação e as estratégias facilitadoras, identificar a avaliação instrumental mais adequada, estabelecer o prognóstico e definir o plano terapêutico.

Metodologia: Para o estudo, foram consultadas as bases de dados SciELO, PubMed e Repositório Institucional da Universidade de Aveiro, e utilizados os descritores: *disfagia, deglutição, protocolo, avaliação, AVC*. Foram selecionados seis protocolos de avaliação da deglutição e realizada análise descritiva dos parâmetros utilizados, os quais foram agrupados. Incluíram-se três novos parâmetros considerados de relevo para a avaliação. Excluíram-se todos os protocolos de *screening*.

Resultados: O protocolo foi estruturado em cinco grupos. No Grupo I, *Historial Clínico*, consideraram-se os parâmetros clínicos indicadores de alteração da segurança da deglutição.

O Grupo II, *Competências Comunicativas*, reúne parâmetros de avaliação da comunicação, atenção, colaboração e aspetos linguísticos.

No Grupo III, *Avaliação Indireta*, consta a inspeção da cavidade oral, sensibilidade e motricidade orofacial, respiração e fonação.

O Grupo IV, *Avaliação Funcional da Deglutição*, subdivide-se em fase oral e fase faríngea e contempla a monitorização dos parâmetros vitais e a auscultação cervical. Consideraram-se as consistências: pastosa, mole e sólida; para os líquidos: líquido fino, néctar, mel e pudim; e os volumes: 3ml, 5ml, 10ml e deglutição livre. A avaliação funcional pressupõe a observação do indivíduo em contexto de refeição, de forma a mediar fatores relacionados com fadiga e instabilidade clínica.

No Grupo V, *Conclusões*, é realizada a classificação e gravidade da DOF; dieta, espessamento de líquidos e estratégias; e necessidade de realização de exames complementares de diagnóstico.

Conclusões: Apesar de existirem múltiplos *screenings*, são escassos os protocolos de avaliação. Revela-se importante a construção e validação para a população portuguesa de um protocolo que contemple não só a funcionalidade da deglutição para diferentes volumes e consistências, mas também a funcionalidade em contexto com uma refeição completa.

P33. Uso de Escalas de Avaliação Cognitiva pelo médico de família - dados preliminares de um estudo retrospectivo

Carla Veiga Rodrigues¹, Ricardo Brás¹, Karla Marin¹, Sara Rocha², Diana Ferreira², Vitor Costa², Daniela Abrantes³, Lúcia Rocha⁴, Cátia Alves⁴, Roberto Ribas⁴, Adriano Mota⁴, Tiago Bral⁴, Hugo Teixeira⁴, Sandra Alves⁵, Ana Cláudia Magalhães⁶, Paulo Pereira⁷, Joana Carvalhido⁸, Sofia Oliveira⁹, Beatriz Figueiredo¹⁰, Sibila Amaral¹¹ e Manuel Gonçalves¹¹

1-UCSP São Neutel, Chaves 1; 2-UCSP B, Chaves 1; 3-USF Vidago; 4-USF Aqueae Flavias; 5-UCSP Montalegre; 6-UCSP Moimenta da Beira; 7-USF Gaya; 8-USF Prelada; 9-USF Saúde no futuro; 10-USF das Conchas; 11-USF do Parque
carla.veiga.rodrigues@gmail.com

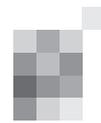
Introdução: Perante o envelhecimento progressivo da população mundial assistimos a um aumento na prevalência de doenças como a Demência, um problema de saúde muito prevalente nos Cuidados de Saúde Primários. Existem várias Escalas de Avaliação Cognitiva (EAC) apropriadas ao contexto da prática clínica como o *Mini Mental State* (MMS), o *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) e o teste do relógio, que são ferramentas úteis na deteção de Défice Cognitivo Precoce (DPC). Sendo a idade e patologias como a Hipertensão Arterial (HTA), o Acidente Vascular Cerebral (AVC) e a Fibrilhação Auricular (FA) associados a declínios cognitivos precoces, estes doentes beneficiam do recurso a estes instrumentos de forma a identificar o risco de DPC.

Objetivos: Avaliar o recurso a Escalas de Avaliação Cognitiva pelos Médicos de Família (MF) na consulta e o seu registo no formato SOAP do programa SClínico®.

Métodos: Trata-se de um estudo retrospectivo, sujeito ao parecer da Comissão de Ética da ARSNorte, com aceitação. Tem como amostra os doentes hipertensos e/ou hipocoagulados com 65 anos ou mais, por pesquisa dos registos de consultas do ano de 2015 dos MF envolvidos no estudo, avaliando-se o recurso a escalas de avaliação cognitiva. Os utentes com diagnóstico prévio de Demência foram excluídos.

Resultados: Foram obtidos dados provenientes de 9 listas de MF de várias regiões de Portugal, correspondendo a 2024 utentes (n=2024). A amostra tem um predomínio de utentes do sexo feminino (57,9%) e uma idade média de 74,66 anos (SD=13,97). 99,2% dos utentes têm diagnóstico de HTA, 10,9% de FA, 8,7% já sofreram um AVC e 3,6% já tiveram um Enfarte Agudo do Miocárdio (EAM). 87 utentes (4,3%) apresentavam queixas de Alterações da Memória, tendo sido aplicadas EAC em 9 utentes (9,2%), sendo o score registado no 'O' do SOAP. A escala mais aplicada foi o MMS, tendo em 2 utentes sido combinada com o teste do relógio.

Conclusões: Apesar de estar preconizado o uso de EAC como parte da avaliação na consulta no contexto de exclusão de Demência, os resultados preliminares do presente estudo demonstram que as EAC são pouco utilizadas em consulta, mesmo no contexto de alterações da memória. A ausência de normas de orientação objetivas para a aplicação de EAC, o tempo limitado em consulta e a inexistência de EAC no SClínico® são algumas das razões apontadas pelos investigadores para estes resultados.



P35. “Neglect” da reabilitação visual após Acidente Vascular Cerebral.

Isabel Amorim¹, Sandra Sousa², Mónica Bettencourt³, Cátia Carmona⁴, Fernando Pita⁵

1-Interna de Medicina Física e Reabilitação(MFR); 2-Interna de Neurologia; 3-Assistente Hospitalar (AH) de MFR, 4-AH de Neurologia, 5-Director de Serviço de Neurologia
isabeldeamorim@gmail.com

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) assume em Portugal elevadas taxas de morbilidade. As alterações visuais, cognitivas, sensitivas, perceptuais e motoras, são complicações frequentes, estando presentes em 20-40% dos doentes internados nos Centros de Reabilitação. Não obstante, os programas de reabilitação visual não são prática corrente, observando-se um “neglect” substancial no recurso a novas tecnologias e terapêuticas existentes.

Objectivo: Revisão de literatura sobre alterações visuais e reabilitação visual após AVC.

Métodos: Foi realizada uma pesquisa na PubMed entre Janeiro/2000–Novembro/2016, sobre alterações visuais relacionadas com AVC e programas de reabilitação visual. As palavras-chave foram “stroke, visual rehabilitation”.

Resultados: As alterações visuais surgem como um desafio, sendo essencial a existência de uma equipa multidisciplinar com apoio de oftalmologia, tendo em conta os défices prévios à lesão. São vários os estudos que corroboram a necessidade de adoção de programas de reabilitação visual, pelo impacto que estas alterações causam, não só no que se refere ao sucesso do programa de reabilitação, como em diversas áreas de tratamento. Não existe um programa de reabilitação visual bem definido que conjugue o recurso às novas tecnologias, apesar de alguns tratamentos parecerem promissores. Os tratamentos de reabilitação vão desde a aplicação de toxina botulínica para o estrabismo, utilização de prismas para diplopia e hemianópsia homónima, assim como novas tecnologias que permitem o aumento do campo visual, entre outros. Estudos recentes advogam o recurso a novas tecnologias, utilizando meios tecnológicos como a *NovaVision*, *Visual Restoration Therapy*, que consiste num programa de recuperação visual, através da estimulação e restauração da função das células não lesadas, tendo como fundamento o fenómeno conhecido de neuroplasticidade. O *Retimax Vision Trainer*, é um dispositivo de *biofeedback* que tem como objectivo melhorar a função visual através da detecção de um potencial evocado visual associado a um estímulo sonoro. Os resultados foram promissores, observando-se um aumento significativo do campo visual com melhoria da funcionalidade em AVD. Contudo, os resultados existentes ainda são motivo de debate, não só pelo facto destes tratamentos serem dispendiosos, mas também pelo baixo número de doentes incluídos nos vários estudos, ficando a dúvida sobre a eficácia dos mesmos.

Conclusão: As alterações visuais estão frequentemente associadas a um pior prognóstico pela consequente limitação num programa de neuroreabilitação. Deste modo, torna-se essencial o investimento em novas tecnologias de reabilitação visual e a realização de estudos com amostras maiores de doentes que comprovem a sua verdadeira eficácia.

P36. Reeducação vestibular num caso de síndrome de walleberg

Anabela Domingos Correia

Hospital da Ordem Terceira de São Francisco da Cidade
abdcorreia@gmail.com

Introdução: A síndrome de Walleberg ou síndrome medular lateral é uma síndrome rara que pode apresentar múltiplas variações. Parestesia e hipoalgesia facial homolateral e do hemicorpo contra lateral, vertigem, nistagmo, ataxia e alterações no equilíbrio, entre outros, são alguns dos sinais clássicos. A reeducação vestibular é um método de tratamento para pessoas com sintomatologia vestibular de vertigem ou desequilíbrio que, através de um conjunto de exercícios, favorece a plasticidade do SNC para melhorar a estabilidade geral e diminuir as queixas subjetivas.

Caso clínico: Indivíduo do sexo masculino, 80 anos, autónomo, inicia, em Junho de 2016, quadro de vertigens e vômitos associados a alterações do equilíbrio e hipostesia da hemiface direita. Apresentava Romberg positivo e nistagmo rotacional. A ressonância magnética identifica: “discreto hipersinal laterobulbar posterior direito, compatível com lesão isquémica – síndrome de Wallenberg”.

Após consulta de otorrinolaringologia foi enviado para reeducação vestibular.

No início do tratamento definia como principal problema alterações do equilíbrio e incapacidade para marcha independente em médios e longos percursos para os quais utilizava uma cadeira de rodas. Para percursos curtos era auxiliado por terceiros e/ou canadiana.

Em Julho de 2016 realizou avaliação em plataforma Básic Balance Master da NeuroCom®. O teste clínico modificado de interação sensorial no equilíbrio (mCTSIB) revelou aumento das oscilações e/ou queda nas provas olhos fechados em superfície firme, olhos abertos em superfície instável e olhos fechados em superfície instável; e limites de estabilidade (LOS), com diminuição dos pontos de excursão máxima e ponto de terminação para a frente e para a direita e com tempo de reacção, velocidade de movimento ou controlo direcional dentro dos parâmetros normais.

Realizou 12 sessões de reeducação vestibular, uma vez por semana, que incluíram exercícios de estabilização do olhar, exercícios de estabilização postural em plataforma, treino de equilíbrio e marcha e estimulação optocinética. No final de cada sessão foram definidos com o indivíduo exercícios para realização no domicílio.

No final do tratamento, desloca-se de forma autónoma e sem auxiliares de marcha. Na avaliação final o mCTSIB revelou aumento das oscilações e/ou queda apenas na prova de olhos fechados em superfície instável e no LOS uma diminuição ligeira do ponto de terminação para a frente.

Conclusões: Os benefícios desta intervenção diminuíram a oscilação do centro de gravidade com melhoria do equilíbrio estático e dinâmico, que se traduziram numa melhoria substancial da locomoção e funcionalidade.



Programa

Quinta-feira, 16 de Fevereiro de 2017

9h00 Abertura do secretariado

9h30 Boas vindas

DOENÇAS NEUROMUSCULARES: DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO

Moderadores: Isabel Fineza (Coimbra), Ana Moreira (Faro)

9h45 Abordagem do doente neuromuscular: Teresa Moreno (Lisboa)

10h15 Distrofias musculares congénitas: Carmen Costa (Coimbra)

10h45 Pausa e visita aos posters

11h15 Miopatias congénitas e diagnósticos diferenciais: Manuela Santos (Porto)

11h45 Miopatias metabólicas: Cristina Garrido (Porto)

12h15 Atrofias espinais: Clínica e novas perspetivas terapêuticas: Teresa Moreno (Lisboa)

13h00 Almoço

Moderadores: Manuela Santos, Teresa Moreno

14h00 Distrofias musculares do diagnóstico ao tratamento

O que há de novo na distrofia muscular de Duchenne

Andrés Nascimento (Barcelona)

15h00 Neuropatias em idade pediátrica: Ana Paula Sousa (Porto)

15h30 Cuidados ventilatórios em doentes neuromusculares: Rosário Ferreira (Lisboa)

16h00 Pausa

16h15 Comunicações orais (C01-C08)

Moderadores: Carla Mendonça, Carmen Costa

18h00 Cartazes (P1-P11)

Moderadores: José Pedro Vieira, Cristina Garrido

19h00 Assembleia da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Sexta-feira, 17 de Fevereiro de 2017

DOENÇAS NEUROMUSCULARES: DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO

Moderadores: Maria José Fonseca (Almada), Teresa Coelho (Porto)

9h00 Comunicações orais (C09-C010)

9h30 Cuidados continuados em doente crónico

Lurdes Morais (Porto)

10h15 Papel da associação de doentes

APN, ASDP e AETP*

*APN - Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares, AETN - Associação de Esclerosa Tuberosa, ASDP - Associação Síndrome Dravet Portugal

11h00 Pausa e visita aos posters

EPILEPSIAS REFRACTÁRIAS

Moderadores: Dílio Alves (Porto), José Paulo Monteiro (Almada)

11h30 Levantamento nacional de tratamento com dieta cetogénica: Eulália Calado (Lisboa)

12h00 Simposium Satélite - EISAE

13h00 Almoço

14h00 Simposium Satélite - Novartis

15h00 Síndrome de Dravet - O que há de novo: Ana Isabel Dias (Lisboa)

15h20 Uso de canabinóides em epilepsia refractária: Filipe Palavra (Coimbra)

15h40 Protocolo de tratamento do Síndrome de West: Mafalda Sampaio (Porto)

16h00 Pausa

16h15 Comunicações orais (C011-C018)

Moderadores: Mónica Vasconcelos, Catarina Luís

18h00 Cartazes (P12-P28)

Moderadores: Paulo Rego Sousa, Andreia Pereira

Palestras

ABORDAGEM DO DOENTE NEUROMUSCULAR

Teresa Moreno

Hospital de Santa Maria, CH Lisboa Norte

A suspeita de doença neuromuscular é causa frequente de referenciação, quer por atraso das etapas motoras, regressão ou alterações analíticas (subida da CK).

Uma história clínica detalhada, a observação da marcha, da força muscular da distribuição da fraqueza, do atingimento da face, diafragma, a existência ou não de compromisso respiratório, permitem na maioria os casos confirmar ou infirmar a suspeita e orientar os exames complementares.

Apresentam-se pontos importantes do exame clínico, exemplos de alterações sugestivas de vários diagnósticos diferentes e discute-se a hierarquia de solicitação de exames complementares.

DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS

Carmen Costa

Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

As distrofias musculares congénitas (DMC) são um grupo de doenças hereditárias, clínica e geneticamente heterogéneo. Classicamente, a sua definição inclui a apresentação nos primeiros meses de vida de hipotonia e fraqueza generalizadas, associada a alterações distróficas na biópsia muscular. A fraqueza muscular pode ser progressiva, e contraturas articulares, deformidades da coluna vertebral e compromisso respiratório podem afetar a qualidade de vida destes doentes.

Atualmente, mais de vinte genes são conhecidos por causar DMC e assiste-se a uma crescente divergência fenotípica e sobreposição de fenótipos com miopatias congénitas e distrofias de cinturas.

Considerando a classificação com base na etiopatogenia (gene e função proteica envolvidos) pode distinguir-se quatro subtipos principais.

1) No primeiro grupo incluem-se genes que codificam proteínas estruturais: a deficiência em laminina alfa-2 (merosina), um componente-chave da membrana basal da célula muscular; e a DMC deficiente em colagénio VI, entidade estrutural que resulta de mutações nos genes COL6A1, COL6A2 e COL6A3, que codificam uma proteína da matriz extracelular, o colagénio VI;

2) O segundo subtipo corresponde às alfa-distroglicanopatias, um extenso grupo de doenças relacionado com defeitos na glicosilação de uma única proteína da superfície celular, o α -distroglicano (ADG). A capacidade deficiente de O-manosilação está associada a redução da ligação à laminina, reconhecida como a base fisiopatológica de distrofia muscular e de malformações cerebrais. As ADGpatias resultam de mutações nos genes envolvidos no processo de O-manosilação do ADG. Até 2011 foram descritos seis genes (POMT1, POMT2, POMGNT1, FKTN, FKRP, LARGE). Recentemente, após as técnicas de *Next generation sequencing*, o número de genes triplicou. As DMC implicadas neste grupo de patologias incluem os Síndromes de Walker-Warburg (WWS), Muscle-eye-brain (MEB) e a Distrofia muscular congénita de Fukuyama

(FCMD), como extremo de gravidade, frequentemente associados a malformações cerebrais e oculares; 3) No terceiro grupo inclui-se as mutações no gene SEPNI que codifica a selenoproteína, residente no retículo endoplasmático. As variantes patogénicas SEPNI foram inicialmente descritas como DMC caracterizada por rigidez espinhal e expressão normal da proteína merosina (distrofia muscular espinha rígida tipo 1 [RSMD1]). Sabe-se agora que a “síndrome da coluna rígida” não é específica deste subtipo de DMC; 4) O quarto subtipo, a DMC relacionada com LMNA (L-CMD) faz parte do espectro de laminopatias, também conhecidas como doenças do envelope nuclear. A L-CMD pode apresentar um quadro grave nos primeiros seis meses de vida (ausência de suporte de cabeça ou tronco) ou perda progressiva do apoio da cabeça após a aquisição da capacidade de sentar ou andar (síndrome “*drop-head*”). Vários outros subtipos de DMC menos conhecidos foram relatados num número limitado de indivíduos.

O diagnóstico de DMC assenta na história clínica e familiar, exame físico e neurológico, exame oftalmológico, concentração sérica de CK, neuroimagem, imagem muscular, biópsia muscular e /ou de pele para exame histológico e imunohistoquímico, e estudo molecular.

MIOPATIAS CONGÉNITAS E DIAGNÓSTICO DIFERENCIAIS

Manuela Santos

Centro Hospitalar do Porto

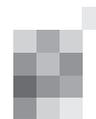
As miopatias congénitas são um grupo heterogéneo de doenças quer do ponto de vista clínico, quer morfológico, quer genético.

Classicamente este diagnóstico reservava-se para os doentes com sintomas com início no período neonatal. À medida que o conhecimento destas doenças avançou, foram sendo reconhecidos casos de adultos com miopatia e que já na infância apresentavam sintomas subtis – atraso do início da marcha, incapacidade de acompanhar os seus pares.

Apesar do conhecimento de vários genes causadores destas doenças, estas miopatias são classificadas segundo as alterações encontradas na biópsia de músculo: miopatias nemalínicas, miopatias de cores, miopatias centronucleares, miopatias com desproporção congénita de tipo de fibras e miopatias de armazenamento de miosina. Para cada um destes grupos têm sido descobertos vários genes que podem causar a mesma morfologia, e uma mutação num determinado gene pode originar vários tipos de morfologia, constituindo um desafio para o diagnóstico da mutação genética causadora da doença.

Para os doentes com sintomatologia precoce (hipotonia neonatal) os diagnósticos diferenciais mais comuns são a distrofia miotónica, as distrofias musculares congénitas, os síndromos miasténicos congénitos, as miopatias metabólicas, as atrofias espinais (SMA), o síndrome de Prader Willi e formas graves de neuropatia.

Para o diagnóstico destas doenças é fundamental a história familiar, a caracterização da distribuição da fraqueza, a presença de outras alterações no exame, o doseamento de CK. A neurofisiologia tem um papel importante para exclusão de SMA, neuropatia ou síndrome miasténico. O estudo do músculo por biópsia, efetuada num centro diferenciado continua a ser fun-



damental no diagnóstico. Dada a complexidade destas doenças defendemos que o planeamento do estudo molecular deverá ser elaborado após discussão por equipa multidisciplinar.

MIOPATIAS METABÓLICAS

Cristina Garrido

Centro Hospitalar do Porto

As miopatias metabólicas são secundárias a erros hereditários do metabolismo do glicogénio, ácidos gordos ou da cadeia respiratória, em que existe uma incapacidade de produzir energia suficiente para o normal funcionamento da fibra muscular.

As apresentações mais comuns destas doenças são a rabdomiólise recorrente relacionada com o esforço físico ou intercorrências febris; a fraqueza muscular, mialgias e intolerância ao exercício e a hipotonia no recém-nascido. Existe envolvimento multissistémico na maioria destas patologias (cardiopatias, doença hepática, anemia hemolítica, ...) e podem ser a sua forma de apresentação.

Os principais diagnósticos diferenciais que se colocam na prática clínica são as distrofias musculares, as rianodinopatias, as canalopatias e as miopatias inflamatórias ou tóxicas.

A história clínica é muito importante no esclarecimento etiológico. Assim, nas glicogenoses, as manifestações surgem precocemente após o exercício, existindo posteriormente um fenómeno de “warm up” com melhoria do desempenho com a continuação do esforço. Por outro lado, nos defeitos da beta-oxidação dos ácidos gordos os sintomas surgem após um exercício sustentado. As citopatias raramente se manifestam com fenómenos de rabdomiólise estando, mais comumente, associadas a quadros de fraqueza progressiva enquadrados numa doença multissistémica.

Numa primeira fase da investigação, o doseamento da creatinquinase, lactato e amónia antes e depois do exercício, o perfil das acilcarnitinas e o doseamento de ácidos orgânicos tem como objectivo classificar num dos três grupos etiológicos.

A EMG é um exame pouco específico neste grupo de patologias e como tal, está indicado apenas como meio de diagnóstico diferencial com outros grupos de doenças.

A biópsia muscular, e a demonstração de acumulação de glicogénio, lípidos ou a presença de fibras vermelhas rasgadas, é útil nos casos em que a história clínica e as alterações bioquímicas são pouco esclarecedoras em relação à via metabólica envolvida.

Neste momento, a disponibilidade de estudos genéticos, permite o diagnóstico numa elevada percentagem de casos sem recurso a exames invasivos.

O diagnóstico atempado permite, em grande parte dos casos, uma intervenção precoce que pode passar por um tratamento enzimático de substituição, com o objectivo de retardar a evolução da doença (como no caso da doença de Pompe) ou por uma reeducação e modelação da actividade física em associação com suplementação calórica apropriada, evitando quadros de descompensação metabólica aguda que cursem com rabdomiólise (que acarreta uma elevada morbimortalidade).

ATROFIAS ESPINAIS: CLÍNICA E NOVAS PERSPETIVAS TERAPÊUTICAS

Teresa Moreno

Hospital de Santa Maria, CH Lisboa Norte

A Atrofia Muscular Espinal é uma doença degenerativa neuromuscular autossómica recessiva frequente reportada em 1/10.000 nados vivos e a principal causa genética de morte, atualmente.

Resulta na maioria das vezes de uma deleção em homozigotia do exão 7 do gene SMN1. No organismo humano existe ainda outro gene (SMN2) que produz apenas cerca de 25% de proteína normal. O número de cópias (aleatório) que um doente possui desse segundo gene, determina a gravidade do fenótipo. Existem 4 tipos clínicos que se descrevem e apresentam. Abordagem sucinta de formas mais raras não ligadas ao SMN, como as formas distais.

Até recentemente, não existia nenhuma medicação que influenciasse o curso da doença, exceto claro os cuidados respiratórios, a ventilação e técnicas de reabilitação e correção ortopédica das deformações osteoesqueléticas que surgem no decorrer da doença.

Múltiplos ensaios clínicos têm decorrido, vários já em fase 3. Alguns fármacos demonstraram resultados muito significativos na melhoria clínica, na diminuição da necessidade de ventilação, na aquisição de etapas motoras e na sobrevida, encontrando-se alguns destes fármacos já em fase de aprovação. São apresentados os resultados dos ensaios clínicos e ponto da situação atual.

MUSCULAR DYSTROPHIES. WHAT'S NEW IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Andrés Nascimento

Hospital San Joan de Déu, Barcelona (Espanha)

Muscular dystrophies are a purely descriptive term for a group of genetically and clinically heterogeneous hereditary myopathies that typically show degeneration/regeneration (dystrophic changes) on muscle biopsy, which is usually associated with elevated serum creatine kinase concentration, and in the presentation of weakness in the lower limbs (proximal greater than distal). The development of next-generation sequencing (NGS) technologies is transforming the practice of medical genetics and revolutionizing the approach to heterogeneous hereditary conditions, including skeletal muscle disorders.

We will focus on Duchenne muscular dystrophy (DMD), the most common muscular dystrophy in childhood and we will comment the most relevant clinical features and some clinical clues for the differential diagnosis approach. Another key points we will highlight are: the importance of knowing the disease's natural history, the care we should have in the different phases, and the improvement of the phenotype characterization through the application of scales that will provide us with objective indicators of disease progression. All this will be information of great interest for the inclusion of patients in future clinical trials and the proper interpretation of the results thereof. The usefulness of the different diagnostic tools we have, including the role of the muscle biopsy and the application of NGS technology are making changes in the diagnostic approach of these patients.

Treatment for these patients is characterized classically by a comprehensive and multidisciplinary approach, focused on preventing complications associated with progressive muscle weakness such as respiratory failure, bone and joint deformities, cardiovascular and swallowing disorders, etc. The development of molecular biology in recent years has allowed a better understanding of the pathophysiology of this disease and the design of new therapeutic alternatives focused on solving the primary genetic defect and / or strengthen alternative regulatory pathways at the molecular level, initiating what could be known as the Age of the clinical trials. Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) as the most relevant muscular dystrophy in children, has now enabled a greater number of clinical trials. Therefore, we will focus on upgrading the main therapeutic advances in this entity, which will serve as an example to learn about the different therapeutic approaches and analyze the difficulties encountered in the design and interpretation of the results of clinical trials.

NEUROPATIAS EM IDADE PEDIÁTRICA

Ana Paula Sousa
Centro Hospitalar do Porto

A neuropatia periférica é tipicamente caracterizada por parésia distal, hipostesia e/ou sintomas positivos como parestesias, dor ou sensação de queimadura. Nas crianças a causa mais frequente é a hereditária. No entanto, muitas doenças sistémicas metabólicas, inflamatórias ou infecciosas, drogas ou toxinas podem lesionar os nervos periféricos.

A colheita de uma história clínica detalhada, um exame físico e um exame neurológico dirigido, complementados por estudos neurofisiológicos apropriados constituem as etapas fundamentais na avaliação das neuropatias periféricas. De acordo com o perfil evolutivo são classificadas em agudas, sub-agudas ou crónicas. Dependendo do tipo de envolvimento do nervo periférico, determinado pela clínica e pelos estudos neurofisiológicos, as polineuropatias classificam-se em sensitivas, motoras e/ou autonómicas; axonais ou desmielinizantes; “length dependent” ou multifocais e deste modo permite-nos limitar os diagnósticos diferenciais e seleccionar os exames complementares mais adequados para o diagnóstico final.

A neuropatia hereditária de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é a mais frequente na idade pediátrica e pode ser classificada em axonal e desmielinizante. Já foram identificadas mais de 80 mutações associadas a esta doença, sendo a duplicação no gene da PMP22 a mais frequente.

Nesta sessão irá ser discutido uma abordagem diagnóstica nos doentes com suspeita de polineuropatia adquirida e hereditária e será apresentado o algoritmo para a utilizar para o pedido dos testes genéticos que incluiu “next-generation sequencing”.

LEVANTAMENTO NACIONAL DO TRATAMENTO COM DIETA CETOGÉNICA

Eulália Calado¹, Catarina Félix², Mónica Pita Grós³, Sofia Duarte¹, Cristina Garrido⁴, José Paulo Monteiro⁵, Sofia Quintas⁶, Raquel Sousa⁷, Conceição Robalo⁸

1-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital D. Estefânia – CHLC; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Faro – CHA; 3-Unidade de Nutrição e Dietética do Hospital D. Estefânia – CHLC; 4-Serviço de Neurologia Pediátrica do Centro Hospitalar do Porto; 5-Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento do Hospital Garcia de Orta; 6-Unidade de Neuropediatria do Hospital de Santa Maria – CHLN; 7-Unidade

de Neuropediatria do Hospital de São João; 8-Centro de Desenvolvimento do Hospital Pediátrico - CHUC

Introdução: Existe já evidência científica suficiente a provar que a dieta cetogénica (DK) é um tratamento não farmacológico eficaz nas epilepsias refratárias (30% das epilepsias na idade pediátrica) e de 1ª escolha em doenças metabólicas como o défice de Glut1 e o défice do complexo da piruvato-dehidrogenase (PDH). A eficácia comprovada da DK em determinados síndromes epiléticos como o West, Dravet e Doose, levou a que cada vez seja mais precoce a sua inclusão na marcha terapêutica destes síndromes. O mesmo parece acontecer nos estados de mal epilético refratários, com uso crescente e bem sucedido da KD. Os efeitos secundários da KD são habitualmente controláveis, o que levou a que se estendesse o seu uso às epilepsias graves do lactente e mesmo recém-nascido, com resultados animadores. Além da redução das crises epiléticas, efeitos benéficos sobre o comportamento, cognição e sono, são frequentemente referidos.

Objetivos: Avaliar a experiência que os Serviços / Unidades de Neuropediatria / Neuropediatras portugueses, a trabalhar no SNS, têm sobre o uso da DK, no sentido de, através da SPNE, obter um consenso nacional sobre a metodologia a usar, tanto na constituição da equipa como na seleção e orientação dos doentes, assim como na introdução, monitorização, manutenção e descontinuação da DK e avaliação de resultados.

Métodos: Análise retrospectiva da casuística de utilização de DK nas 13 Unidades de Neuropediatria nacionais. Consulta das bases de dados, previamente existentes em 6 centros hospitalares, com definição das características demográficas e clínicas e avaliação do perfil de utilização e eficácia da DK. Avaliação possível da panorâmica actual, com foco nos dois últimos anos (2015-2016).

Resultados: Existe pelo menos uma dietista com interesse e experiência em DK, em 9 hospitais. Em 5 dos hospitais que forneceram casuística, identificou-se pelo menos um Neuropediatra com maior diferenciação em DK. Só 1 hospital tem 1 enfermeira na equipa.

As patologias mais frequentes são as encefalopatias epiléticas sindrómicas / criptogénicas (2/3) sendo as epilepsias lesionais cerca de 1/3. O uso da DK nas doenças neurometabólicas é mais frequente no défice de GLUT 1 (7 casos) e no défice de PHD (5 casos). Foi obtida uma redução de >50% crises em 30 a 50% dos doentes e 12 ficaram sem crises.

Nos registos que incluíram crianças em 2015/2016 verificou-se uma tendência a um muito maior uso da DK (duplicou no HDE, triplicou no CHP). Apesar da idade média de inclusão na DK ser entre 4 e 7 anos, é notório nos últimos 2 anos a introdução de crianças cada vez mais jovens, incluindo lactentes e mesmo 1 RN. No final de 2016 estavam 54 crianças em DK, em 5 centros.

Discussão: A DK, cada vez mais está a ser usada pelos Neuropediatras portugueses, sobretudo nas Unidades/Serviços NP com mais médicos. Há uma tendência generalizada a encurtar os tempos de demora na introdução da DK, com inclusão já de muitas crianças no 1º ano de vida.

SÍNDROME DE DRAVET - O QUE HÁ DE NOVO?

Ana Isabel Dias
Hospital D. Estefânia, CH Lisboa Central

Fundamentalmente o que há de novo no Síndrome de Dravet (SD) é uma nova perspectiva de o abordar, como uma

doença do sistema nervoso central, segundo um texto muito recente da Dr^a Charlotte Dravet.

Sabemos que o SD é uma epilepsia, é uma encefalopatia, é uma canalopatia. Mas este novo conceito permite ter uma abordagem mais global, pluridisciplinar, do doente como um todo, com perturbações cognitivas e comportamentais, problemas motores e ortopédicos específicos (nomeadamente marcha característica), além da sua epilepsia refractária. Assim poderão ser melhor programados os apoios de que necessita, dirigidos aos diferentes aspectos da doença, melhorando a sua qualidade de vida.

Também nos últimos anos se constatou que o défice cognitivo se mantém, apesar da melhoria das terapêuticas mais dirigidas, dos doentes terem, de um modo geral, menos crises, menos estados de mal e de menor duração. Isso será uma consequência da própria doença, da mutação genética e não só da epilepsia, embora agravado pelo grau de refractariedade desta.

Quanto à terapêutica anti-epiléptica, desde o aparecimento do Stiripentol, não existem ainda estudos conclusivos ou novos medicamentos no mercado, comprovadamente eficazes no SD.

Estão a decorrer vários ensaios clínicos, nomeadamente com canabidiol e fenfluramina, de que se esperam resultados promissores a curto ou médio prazo e constituem a esperança de mais uma opção terapêutica.

Em relação à genética, sabemos que em 70-80% dos casos existe mutação do gene SCN1A mas é necessária ainda muita investigação básica para compreender os restantes 20-30% e como o gene mutado conduz a todos os sintomas.

Estão a decorrer em todo o mundo inúmeros estudos sobre o SD, estudos clínicos (por ex. estudo da marcha) e a nível da investigação básica *“com a esperança de chegar a um tratamento dirigido às causas e não somente aos efeitos”*.

USO DE CANABINÓIDES EM EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Filipe Palavra

Centro Hospitalar Universitário de Coimbra e Faculdade Medicina da Universidade de Coimbra

A utilização da *Cannabis sativa* (marijuana) com fins medicinais ou puramente recreativos não é recente. Existem mais de 450 compostos passíveis de ser extraídos da planta e 100 deles estão catalogados como fitocannabinóides, substâncias lipossolúveis com variados tipos de efeito farmacológico. O (9)-tetrahydrocannabinol (THC) é o mais abundante dos fitocannabinóides, seguindo-se o canabidiol (CBD), que, não tendo efeito agonista directo no receptor CB1, não possui os efeitos psicotrópicos reconhecidos ao THC.

De facto, a descoberta do sistema endocannabinóide cerebral e das funções de regulação da transmissão sináptica que possui foi o ponto de partida para uma grande quantidade de estudos, que versaram sobre as possíveis aplicações terapêuticas dos fitocannabinóides, em diversos domínios da Neurologia Clínica. A interferência nos mecanismos de transmissão sináptica foi argumento para a possibilidade de usar estes compostos no tratamento da epilepsia, particularmente das situações mais refractárias, em que a resposta clínica aos anti-epilépticos convencionais é mais pobre. O CBD, pelo facto de não apresentar efeitos psicotrópicos, tem sido estudado e testado em vários ensaios clínicos, na forma de solução oral. Os resultados obtidos no tratamento dos Síndromes de Lennox-Gastaut e de Dravet, em estudos de fase 3, permitiram já que

o fármaco recebesse o estatuto de Medicamento Órfão, pela FDA e pela EMA.

Ainda assim, existem muitas lacunas por preencher, no que respeita ao conhecimento subjacente à possibilidade de utilização deste tipo de fármacos. Nesta apresentação, serão revistos os estudos que sustentam a utilização de fitocannabinóides no tratamento da epilepsia refractária e discutidos os aspectos que poderão constituir verdadeiros desafios à eventual translacção do conhecimento gerado em ambiente de ensaio para a prática clínica diária.

PROTOCOLO DE TRATAMENTO DA SÍNDROME DE WEST

Mafalda Sampaio

Centro Hospitalar do Porto

A síndrome de West, originalmente descrita em 1841, é a encefalopatia epiléptica mais frequente no primeiro ano de vida. Esta síndrome associa-se a múltiplas etiologias, sendo típicas a refratariedade ao tratamento e o mau prognóstico neurológico a longo prazo.

Apesar da extensa literatura científica publicada sobre o tema, muitas questões permanecem em aberto, pelo que a orientação destes doentes é muitas vezes baseada em opinião de peritos.

O objetivo desta apresentação foi considerar os ensaios clínicos mais relevantes sobre as opções farmacológicas no tratamento dos espasmos infantis, as revisões sistemáticas e as recomendações publicadas, para delinear uma proposta de tratamento da síndrome de West, aplicável no contexto nacional.

Resumos

C01. Desafios nutricionais na atrofia muscular espinhal e casuística

Marta Ribeiro¹, Joana Coelho², Sara Azevedo³, Teresa Moreno²

1-Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte
Email: martaribeiro2@campus.ul.pt

Introdução: A desnutrição em doentes com atrofia muscular espinhal exacerba o compromisso da função respiratória, diminui a qualidade de vida e aumenta a mortalidade. Vários fatores dificultam a sua nutrição, entre os quais a fraqueza dos músculos orofaríngeos que compromete a segurança da alimentação e aumenta o risco de aspiração. A avaliação sistemática do seu estado nutricional é dificultada pelo facto do peso e Índice de Massa Corporal não serem bons indicadores do estado nutricional nestes doentes.

Metodologia: Análise de processos clínicos de doentes com atrofia espinhal em seguimento activo na consulta de Neuropediatria de um hospital terciário.

Resultados: Foram estudadas 13 crianças com atrofia espinhal: 2 tipo I, 8 tipo II e 3 tipo III. Quatro (30,8%) apresentam peso \leq P3 de acordo com as curvas de percentis da WHO/CDC; nas curvas adaptadas para paralisia cerebral apresentam peso \geq P10. Dois doentes (15,4%) apresentam peso \geq P85 segundo as curvas da WHO/CDC. Em nenhum dos doentes foi colocada gastrostomia. Dois (15,4%) necessitam de sonda nasogástrica (doentes com atrofia espinhal tipo 1). Oito (61,5%) necessitam de ventilação não invasiva. Quatro (30,7%) foram submetidos a cirurgia para correção de escoliose.

Conclusões: Os dados apresentados são concordantes com a literatura. O peso não constitui um critério fidedigno para avaliação do estado nutricional em doentes com atrofia espinhal, pois não existem percentis validados para esta patologia. Deve ser complementado com a avaliação das pregas cutâneas e área muscular bicipital. A avaliação da abertura máxima da boca pode indicar comprometimento dos músculos orofaríngeos em doentes assintomáticos. Não existem indicações formais relativamente à melhor altura para realização de gastrostomia. Deve ser ponderada perante evidência de aspiração ou incapacidade de aporte oral prolongada. Na nossa experiência, os riscos associados a este procedimento levam a que seja protelado, por pais e profissionais de saúde, até que haja benefício inequívoco para o doente.

C02. Variabilidade fenotípica das miopatias associadas a mutações do gene *LAMA2*

Filipe Palavra^{1,2}, Carmen Costa¹, Vera Ribeiro¹, Henriqueta Araújo¹, Isabel Fineza¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: filipepalavra@gmail.com

Introdução: O gene *LAMA2* codifica a cadeia $\alpha 2$ da mero-

sina e as mutações que o envolvem originam habitualmente uma distrofia muscular congénita (DMC) grave. Estão descritas mais de 140 mutações, que conduzem frequentemente à perda total da função da merosina. Foram descritos quadros menos graves de distrofias musculares de cinturas associadas a mutações deste gene.

Objectivo: Descrever as características da população de doentes com mutações do gene *LAMA2* em seguimento na consulta de Doenças Neuromusculares.

Métodos: Estudo observacional e descritivo, baseado na consulta dos processos hospitalares dos doentes com mutações do gene *LAMA2* e que frequentam (ou frequentaram) a consulta de Doenças Neuromusculares, desde 1980. Foram recolhidas variáveis demográficas, clínicas, imagiológicas, histopatológicas e genéticas.

Resultados: Identificaram-se 21 doentes, 12 do sexo masculino (57%) e 4 já falecidos. A idade média desta população foi de 21.1 anos, sendo o tempo médio de seguimento em consulta de 14.5 anos. A referenciação foi feita por hipotonia e/ou atraso no desenvolvimento motor em 19 (90%) dos casos. Havia consanguinidade em 7 das famílias avaliadas. Dezasete (81%) dos casos apresentavam um fenótipo de DMC, sem capacidade de marcha, enquanto 4 (19%) tiveram marcha autónoma e evoluíram com um fenótipo de distrofia de cinturas. Em 14 dos casos (67%) foi possível dispor de uma avaliação cognitiva, considerada adequada para as respectivas idades. Treze doentes (62%) necessitaram de ventilação não invasiva e 4 (19%) de gastrostomia percutânea. Doze doentes (57%) tinham estudo imagiológico, havendo envolvimento da substância branca cerebral em 11 deles. Dezasseis (76%) dos casos foram submetidos a biópsia muscular e o resultado do estudo genético foi disponibilizado em 20 (95%) dos casos, revelando 16 mutações diferentes do gene *LAMA2*.

Conclusão: As distrofias musculares associadas a mutações do gene *LAMA2* podem ter um espectro clínico variável, dificultando o estabelecimento de correlações directas genótipo/fenótipo.

C03. Miopatia nemalínica: caracterização clínica, patológica e genética de uma coorte pediátrica

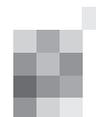
Joana Martins¹, Jorge Oliveira², Rosário Santos², Ricardo Taipa³, Manuel Melo Pires³, Manuela Santos⁴

1-Serviço de Neurologia, 2-Centro de Genética Médica, 3-Serviço de Neuropatologia, 4-Serviço de Neuropediatria - Centro Hospitalar e Universitário do Porto
Email: jcsfmartins@gmail.com

Introdução: As miopatias nemalínicas são um grupo heterogéneo de doenças musculares raras, que se definem pela presença de corpos nemalínicos (“rods”) dispersos nas fibras musculares. Caracterizam-se por tetraparésia e envolvimento precoce dos músculos respiratórios. Até à data, foram identificadas mutações em 10 genes diferentes, não havendo uma relação fenótipo-genótipo estabelecida.

Objectivo: Caracterização clínica, neuropatológica e genética de uma série pediátrica com miopatia nemalínica.

Métodos: Identificámos os doentes com o diagnóstico de miopatia nemalínica seguidos na Consulta de Neuropediatria



de um centro terciário, entre 2002 e 2016. Revimos os processos clínicos, biopsias musculares e testes genéticos realizados.

Resultados: Identificámos 8 doentes, 4 do sexo feminino e 4 masculino, com idade média atual=8,6 anos (1-18). Seis apresentam fenótipo congénito e 2 infantil (idade média de início=2,5 anos). Apurou-se possível história familiar em quatro. Os seis doentes com forma congénita apresentaram intercorrências neonatais: 4 necessitaram de ventilação invasiva e 4 necessitaram de SNG e/ou PEG. Todos apresentam tetraparesia hipotónica generalizada, seis com envolvimento bulbar (formas congénitas). Todos apresentam disfunção respiratória com necessidade de ventilação (início entre o período neonatal e 12 anos) e deformações ortopédicas. Nenhum apresenta cardiopatia. Um doente com forma congénita faleceu aos 3 meses. Cinco doentes adquiriram marcha aos 34 meses (18-72); 3 mantém capacidade de marcha autónoma (com apoio de ortóteses) e 1 com apoio unilateral. A biopsia muscular foi revista em 5 doentes: identificaram-se “rods” predominantemente dispersos à periferia em todos, com proporção variável de fibras afectadas, sem aparente relação com gravidade clínica. Cinco doentes apresentam mutação no gene *NEB*, 1 no gene *ACTA1* e em 2 não se identificou mutação (correspondem aos fenótipos mais graves).

Conclusão: A mutação no gene da nebulina foi a mutação mais comum na nossa série. Não foi possível estabelecer uma relação entre fenótipo e genótipo ou patologia. Nenhum doente apresentou cardiopatia, corroborando os dados publicados na literatura.

CO4. Titinopatias de apresentação em idade pediátrica

Mafalda Sampaio¹, Jorge Oliveira², Ricardo Taipa³, Márcio Cardoso⁴, Ana Sousa⁴, Melo Pires³, Lígia Castro³, Sterling Carpenter⁵, Teresa Coelho⁴, Rosário Santos², Ana Gonçalves², Manuela Santos¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto;
2-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar do Porto;
3-Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar do Porto; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar S. João
Email: mafaldansampaio@gmail.com

Introdução: As titinopatias constituem um grupo heterogéneo de doenças neuromusculares e cardiomiopatias, causadas por mutações no gene *TTN*. A titina integra o sarcómero, tendo um papel fundamental na estrutura e função dos músculos esquelético e cardíaco. Nos últimos anos, o desenvolvimento da sequenciação NGS (*next generation sequencing*) contribuiu para o aumento de casos diagnosticados, permitindo o reconhecimento de diferentes fenótipos.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com diagnóstico de titinopatia de apresentação em idade pediátrica e seguidos nas Consultas de Doenças Neuromusculares dum hospital terciário. A amostra foi caracterizada através da consulta dos processos clínicos.

Resultados: Amostra de 7 doentes (5M/2F), com idades atuais entre os 5 e 51 anos (mediana 21 anos), tendo um falecido aos 11 anos. Todos tiveram apresentação congénita. O doente falecido apresentou miopatia com insuficiência respiratória de início precoce e cardiomiopatia dilatada fatal. Um doente tem fenótipo Emery-Dreifuss-like de início precoce e sem cardiomiopatia. Os restantes 5 doentes apresentam síndromes miopáticas de gravidade variável, tendo 1 deles hiper-

laxidez e outro cardiomiopatia dilatada; 2 perderam marcha no início da segunda década de vida. As histologias de músculo mostraram miopatia multicore (3), miopatia centronuclear (2) e miopatia com predomínio/apenas fibras de tipo 1 (2). O diagnóstico foi estabelecido por NGS em todos os doentes. Foram identificadas 11 variantes de sequência distintas no gene *TTN* (splicing, deleção, missense, nonsense), sendo a maioria dos casos esporádicos. O tempo entre a 1ª observação e o diagnóstico variou entre 4 meses e 14 anos.

Conclusões: Apresentamos esta série que ilustra a variabilidade de apresentação clínica das titinopatias. O diagnóstico desta entidade é complexo, sendo fundamental coligir dados clínicos, histológicos e genéticos.

CO6. Doenças neuromusculares hereditárias - A realidade de um hospital de nível II

Andreia Forno¹, Alexandra Rodrigues¹, Ana Cristina Aveiro¹, Paulo Rego Sousa¹, Rui Vasconcelos¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal
Email: aforo@hotmail.com

Introdução: As doenças neuromusculares hereditárias (DNMH) englobam um número alargado de diferentes patologias com afecção da unidade motora. São doenças genéticas e geralmente progressivas, com idade e clínica de apresentação diferente. Apesar dos inúmeros avanços na área da genética molecular, o diagnóstico e tratamento das DNMH continua a ser um desafio.

Objectivo: Descrever as DNMH em seguimento na consulta de Neuropediatria de um hospital de nível II na população abaixo dos 21 anos, inclusive.

Metodologia: Revisão dos processos clínicos dos doentes com diagnóstico de DNMH com seguimento em consulta de Neuropediatria, com idade igual ou inferior a 21 anos.

Resultados: Actualmente encontram-se em seguimento 19 doentes com DNMH, 55% do sexo masculino. Em 16% existe história de consanguinidade parental e 26% tem história familiar de DNMH. As distrofias musculares são as mais frequentes, correspondendo a 42% dos casos: duas distrofias musculares de Duchenne (del 51; del 21-30 de *DMD*), três distrofias musculares de Becker (2 doentes com del 45-55 e um com del 3-4 de *DMD*), uma distrofinopatia (com padrão histológico) e duas sarcoglicanopatias (α e γ). Dois doentes apresentam miopatias congénitas (miopatia centro-nuclear e síndrome de Hennekam) e um doente miopatia metabólica (glicogénose tipo V). Dois apresentam neuropatias hereditárias, uma com mutação no gene *GARS* e outra com electromiografia compatível com polineuropatia sensitivo-motora axonal e desmielinizante. Um dos doentes apresenta uma paralisia periódica familiar hipocaliémica AD. Relativamente às doenças de transmissão neuromuscular, existe uma miastenia gravis e um síndrome miasténico congénito de canais lentos (mutação no gene *CHRND*). Nesta amostra existe ainda um doente com artrogripose múltipla congénita e dois com miopatias com biópsia muscular com padrão histológico inespecífico.

Conclusões: Os testes genéticos vieram revolucionar o diagnóstico das DNMH. No entanto, a apresentação clínica, a electromiografia e a biópsia muscular são fundamentais para a orientação e precisão diagnóstica.

C07. Aumento assintomático ou paucissintomático de creatinafosfoquinase: que diagnósticos e como investigar?

Joana Coelho¹, Tiago Santos¹, Teresa Moreno¹

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte
Email: joanamalveirocoelho@gmail.com

Introdução: O aumento de creatinafosfoquinase pode dever-se a uma ampla variedade de condições: doenças neuromusculares, endocrinológicas, autoimunes, metabólicas ou situações fisiológicas. É essencial padronizar o seguimento destes doentes, definindo que exames complementares de diagnóstico devem ser realizados.

Objectivos: Caracterizar os doentes com elevação assintomática/paucissintomática de creatinafosfoquinase e estabelecer um algoritmo diagnóstico.

Metodologia: Estudo descritivo retrospectivo dos doentes seguidos em consulta de doenças neuromusculares por aumento assintomático/paucissintomático de creatinafosfoquinase.

Resultados: Foram estudados 26 doentes. A mediana de idades na primeira consulta foi 9,5 anos (4meses-15 anos). O valor médio de creatinafosfoquinase que motivou a referência foi 2342,6 UI/L. Em 23 doentes (88,5%) repetiu-se o doseamento de creatinafosfoquinase e em 15 destes (65,2%) o valor manteve-se elevado. 5 doentes (11,5%) realizaram eletromiograma: 3/5 padrão miopático; 2/5 normal. 10 (38,5%) realizaram biópsia muscular: 5/10 alterações miopáticas; 2/10 predomínio de fibras tipo I; 1/10 sobrecarga de glicogénio; 1/10 aglomerados de mitocôndrias à periferia; 1/10 padrão heterogéneo de distrofina. Em 13 (50%) efetuou-se um diagnóstico definitivo: 5 miosites, 2 distrofinopatias, 1 portadora sintomática de Duchenne, 1 distrofia muscular das cinturas, 1 disferlinopatia, 1 miopatia multimínico, 1 citopatia mitocondrial, 1 Prader-Willi.

Conclusões: Segundo os dados disponíveis na literatura, a probabilidade de obter um diagnóstico em doentes referenciados por aumento de creatinafosfoquinase é 28,1% - valor inferior ao encontrado neste estudo, o que é justificado pelo facto de ter sido estudada uma população pediátrica, uma vez que a idade inferior a 15 anos e a magnitude do aumento de creatinafosfoquinase são os principais factores preditivos de obter um diagnóstico definitivo.

Como abordagem inicial desta condição propomos a repetição do doseamento de creatinafosfoquinase após um período de 7 dias sem realização de exercício físico. Devem ser efetuados exames complementares de diagnóstico se o valor obtido for superior a 1,5 vezes o normal para a idade, género e etnia.

C08. Manifestações neurológicas nos Défices Congénitos de Glicosilação: um estudo longitudinal em 18 doentes

Cláudia Melo¹, Anabela Bandeira¹, Cristina Garrido², Ana Maria Fortuna³, Miguel Gonçalves-Rocha⁴, Sónia Figueiroa², Inês Carrilho², Manuela Santos², Dulce Quelhas³, Esmeralda Martins¹

1-Unidade de Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto; 3-Centro de Genética Médica Jacinto de

Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 4-Unidade de Genética Médica, Hospital de Braga
Email: crferrao.melo@gmail.com

Introdução: Os Défices Congénitos de Glicosilação (CDG) são um grupo de doenças hereditárias do metabolismo no qual ocorre uma alteração da glicosilação de proteínas e/ou lípidos. Os CDG apresentam-se frequentemente com disfunção de múltiplos órgãos, contudo as manifestações neurológicas frequentemente dominam o quadro.

Objectivos: Descrever as manifestações neurológicas numa coorte de doentes com CDG.

Metodologia: Revisão de processos clínicos e avaliação prospetiva de uma coorte de doentes com CDG seguidos num Hospital terciário.

Resultados: Foram identificados 18 doentes com CDG (72% sexo masculino; idade mediana: 15.4 anos). O tempo mediano de seguimento foi de 11.2 anos. O estudo bioquímico e molecular permitiu a categorização em 6 subgrupos: PMM2-CDG (n=9), MAN1B1-CDG (n=2), RFT1-CDG (n=2), DTAGT1-CDG (n=1), CDG-Ix (n=2) e CDG-IIx (n=2). Todos os doentes apresentavam défice intelectual. Foram identificadas doenças do movimento em 8/18 doentes: estereotípias (5/18), tiques (1/18), distonia (2/18), tremor (3/18) e coreoatetose (1/18). Todos os doentes com PMM2-CDG e MAN1B1-CDG apresentaram hipotonia e ataxia. Foi diagnosticada epilepsia nos subgrupos: PMM2-CDG (3/9), DTAGT1-CDG (1/1), CDG-Ix (2/2) e em 1 doente com CDG-IIx (encefalopatia epiléptica). Não foi constatada regressão ou progressão significativa de sintomas neurológicos. Verificaram-se 2 óbitos associados a complicações cardíacas. A alteração mais frequente na RM cerebral foi a atrofia do cerebelo (9/9 PMM2-CDG e 2/2 CDG-Ix). Os doentes do grupo PMM2-CDG apresentaram também atrofia dos pedúnculos cerebrais (5/9), atrofia cortical (2/9) e hipoplasia do corpo caloso (2/9).

Conclusões: No presente estudo de doentes com CDG, as manifestações neurológicas mais prevalentes foram síndrome cerebelosa. Contudo, o défice intelectual, a epilepsia e as doenças do movimento foram também bastante frequentes em todos os subgrupos. Salienta-se que não foram identificados nesta coorte episódios de défices neurológicos transitórios e polineuropatia.

C009. Consulta de Neurologia Fetal do Hospital D. Estefânia - CHLC. Experiência de 9 anos

Eulália Calado¹, Susana Santos², Filipa Marçal³, Carla Conceição⁴, Luísa Martins⁵

1-Serviço de Neuropediatria do HDE-CHLC, 2-Serviço de Pediatria do HDE-CHLC, 3-Serviço de Pediatria Médica do Hospital do Funchal, 4-Unidade de Neuroradiologia do Serviço de Imagiologia do CHLC-HDE, 5-Serviço de Ginecologia-Obstetria da MAC-CHLC
Email: eulaliacalado.np@gmail.com

Introdução: A qualidade crescente das ecografias morfológicas pré-natais e a possibilidade de recurso à RMN fetal, aumentaram significativamente, nos últimos anos, a acuidade diagnóstica das malformações fetais do SNC. O progressivo envolvimento do neuropediatra nas complexas decisões multidisciplinares, que podem levar à interrupção da gravidez, é uma realidade em todos os Serviços/Unidades de Neuropediatria.

Objectivos: analisar a casuística de 9 anos da consulta de Neurologia Fetal do HDE, partilhar resultados e refletir sobre os mesmos.

Metodologia: avaliação retrospectiva duma série de casos, referentes a consultas de primeira vez de Neurologia Fetal, realizadas no HDE entre Jan.2008 e Dez.2016 (9 anos). As variáveis estudadas foram: hospital de origem, idade materna, paridade, idade gestacional, tipo malformação SNC e evolução da gravidez.

Resultados: As consultas de Neurologia fetal têm aumentado progressivamente, verificando-se no último ano, relativamente ao anterior, um aumento de 19 para 28. Num total de 129 grávidas (72% provenientes da MAC) a mediana de idades foi de 32 anos (14-45) com 27% de idade superior a 35 anos e 43% primíparas. A mediana da idade gestacional, na altura do diagnóstico, foram 27,5 semanas (19-36), com 58% das mulheres tendo idade gestacional superior a 24 semanas. As malformações do SNC mais frequentes foram a ventriculomegalia (36), a agenesia do corpo caloso (34), a malformação da fossa posterior (23) e o disrafismo (18). Em 38% (49) houve interrupção da gravidez.

Conclusões: Neste estudo verifica-se que as mulheres engravidam tarde e quase metade pela primeira vez, o que ainda mais agrava a decisão duma interrupção. A idade tardia do diagnóstico da malformação do SNC, muitas vezes provocada por disfunção do Serviço Nacional de Saúde, retira a muitos casais a opção de escolha. A complexidade destas situações obriga a que o neuropediatra envolvido tenha formação em Neurologia Fetal e faça parte duma equipa multidisciplinar experiente.

CO10. Leucodistrofias Lisossomais: Doença de Krabbe e Leucodistrofia Metacromática

Isaura Ribeiro^{1,2}, Carla Caseiro¹, Pinto Eugénia Pinto¹, Elisabete Silva¹, Sónia Rocha¹, Helena Ribeiro¹, Célia Ferreira¹, Francisco Laranjeira¹, Dulce Quelhas^{1,2}, Lúcia Lacerda^{1,2}

1-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, EPE; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto - UMB/ICBAS/UP.
Email: isaura.ribeiro@gmail.com

Introdução: As leucodistrofias (LD) são doenças genéticas caracterizadas por alterações da substância branca do sistema nervoso central, com ou sem envolvimento periférico e apresentam um largo espectro clínico. Estão descritas cerca de trinta patologias classificadas como LD. Neste trabalho serão abordadas a doença de Krabbe (KD) e Leucodistrofia Metacromática (MLD).

KD é causada por alterações no gene galactosilceramidase (*GALC*) que codifica a enzima galactocerebrosidase (*GALC*), envolvida no catabolismo da galactosilceramida e galactosil-sfingosina.

A MLD é causada por alterações no gene da arilsulfatase A (*ARSA*) que conduzem à deficiência da enzima arilsulfatase A (*ARSA*) ou à falta do cofator.

Objetivo: Reportar dados casuísticos, bioquímicos e genéticos dos doentes portugueses com KD e MLD, diagnosticados desde 1982.

Métodos: O diagnóstico bioquímico de KD e MLD é efetuado pela determinação da atividade de *GALC* e *ARSA*, respetivamente, em leucócitos ou fibroblastos e também pela excreção de sulfatídeos urinários em MLD seguida da análise dos genes *GALC* e *ARSA*.

Resultados: Foram identificados 64 doentes com KD e MLD. MLD corresponde a 63% das LD lisossomais.

Na MLD 56% dos doentes são formas infantis, enquanto na KD correspondem a 87% dos doentes.

O estudo do gene *GALC* revelou que a deleção de 30 kb é particularmente frequente (22% dos doentes) e em homozigotia está associada a formas infantis.

Na MLD as alterações c.459 + 1G> A (alelo I) e c.1428T> G (p.I179S) representam cerca de 80% dos alelos mutados. Em homozigotia, o alelo I está associado a formas infantis.

Conclusões: A MLD é a LD lisossomal mais comum na população portuguesa.

A caracterização molecular pode permitir estabelecer correlações genótipo-fenótipo, oferecer aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal às famílias afetadas.

Neste trabalho, destacamos a importância de uma abordagem multidisciplinar, combinando testes clínicos, de neuroimagem e laboratoriais para a obtenção de um diagnóstico de LD preciso e precoce.

CO11. Esclerose Tuberosa na consulta de Neuropediatria de um hospital terciário

Pedro Guimarães¹, Manuela Santos², Rui Chorão¹, Sónia Figueiroa², Teresa Temudo², Cristina Garrido², Inês Carrilho²
1-Serviço de Neurofisiologia, 2-Serviço Neuropediatria - Centro Hospitalar do Porto
Email: guimaraes.pedro.s@gmail.com

Introdução: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença hereditária, multissistémica, cujos critérios de diagnóstico e orientações de seguimento e tratamento estão bem definidos. A epilepsia e os problemas cognitivos e comportamentais são manifestações frequentes.

Objetivos: Caracterização epidemiológica, clínica, neurofisiológica e genética dos doentes com diagnóstico definitivo de ET.

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com idade inferior a 18 anos, com diagnóstico definitivo de ET, em seguimento atual na consulta de Neuropediatria num hospital terciário.

Resultados: Encontraram-se 26 doentes, 54% do sexo feminino (n=14), com média de idades atual de 10 anos e mediana de diagnóstico de 16 meses. O tempo de seguimento variou entre 5 a 204 meses. Identificaram-se 23 doentes com epilepsia (89%), com média de idade na primeira crise de 17 meses, dos quais 52% (n=12) não tinham diagnóstico prévio de ET. Os espasmos ocorreram em 48% dos casos (n=11). Identificou-se atraso cognitivo em 73% da amostra (n=19). Observou-se no electroencefalograma atividade epileptiforme intercrítica focal/plurifocal em 87% (n=20) dos casos. Relativamente ao tratamento farmacológico, a vigabatrina foi o fármaco de primeira escolha (70%, n=16), observando-se farmacoresistência em 39% (n=9) dos doentes, dos quais 2 sob tratamento não farmacológico. Dos farmacossensíveis, 36% (n=5) estão em monoterapia com valproato. Na RM encefálica observaram-se tuberosas bi-hemisféricas em todos os doentes e 85% (n=22) apresentaram adicionalmente nódulos subependimários; destes, em metade (n=11), identificaram-se lesões sugestivas de astrocitoma de células gigantes. O estudo genético foi efetuado em 16 indivíduos (62%) e a mutação no gene *TSC2* representou 81% dos casos (n=13).

Discussão/Conclusões: Conforme amplamente reconhecido, a epilepsia e o atraso cognitivo foram as principais

manifestações neurológicas. Salienta-se a ocorrência da crise epiléptica como determinante no diagnóstico de ET. O reconhecimento da típica fenomenologia ictal, deve alertar o clínico para uma avaliação integrada multissistémica, fulcral no reconhecimento desta doença.

C012. Défice visual no lactente como forma de manifestação de epilepsia refatária occipital

Raquel Machado, Sofia Reis, Joana Matias, Clara Romero, José Carlos Ferreira, Pedro Cabral, José Paulo Monteiro

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva; Serviço de Pediatria – Hospital Garcia de Orta, Almada; Serviços de Neuropediatria e Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental
Email: neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: A epilepsia é uma doença crónica frequente em idade pediátrica. A sua apresentação clínica é heterogénea, podendo surgir como uma alteração do comportamento visual, como no presente caso clínico.

Caso clínico: Criança do sexo feminino referenciada aos 3 meses à consulta de Neuropediatria por dificuldade na fixação e seguimento visual. Gravidez de termo sem intercorrências, período neonatal inocente. Na primeira consulta objetivou-se superversão intermitente do olhar e resposta pobre a estímulos visuais. O restante exame neurológico não revelou alterações, não existiam dismorfias nem lesões cutâneas.

A Ressonância Magnética Cranioencefálica (RM-CE) aos 4 meses foi interpretada como normal. A investigação de infeções congénitas por vírus do grupo TORCH, doenças metabólicas e genéticas foi negativa. O Eletroencefalograma (EEG) registou atividade paroxística multifocal, mas com predomínio occipital esquerdo.

Admitimos o diagnóstico de Epilepsia focal occipital que evoluiu de forma refratária a múltiplos fármacos e dieta cetogénica. Gradualmente tornou-se evidente um atraso do desenvolvimento, mais acentuado nas áreas da visão e linguagem. As dificuldades visuais eram flutuantes e agravavam-se nos períodos de agudização da epilepsia.

Aos 11 meses realizou vídeo-EEG, sugestivo de epilepsia focal sintomática posterior esquerda. Nova RM-CE mostrou uma displasia parietoccipital esquerda. Submetida a lesionelectomia sob eletrocorticografia aos 17 meses, com melhoria significativa do comportamento visual. Com 19 meses reiniciou crises, pelo que aos 24 meses realizou desconexão posterior.

Aos 36 meses mantém raras crises parciais complexas. Marcha com discreta hemiparesia direita, mantém dificuldades na fixação e seguimento, mas franca melhoria da linguagem e do comportamento visual.

Conclusão: Com este caso queríamos destacar que uma epilepsia occipital num lactente se pode manifestar como um aparente défice visual. A evolução da epilepsia correlacionou-se com a gravidade das dificuldades visuais. Este diagnóstico teve implicações determinantes na evolução clínica e terapêutica.

C013. Epilepsia piridoxino-dependente: caso clínico

Clara Marecos¹, José Pedro Vieira¹

Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal
Email: claravazmarecos@gmail.com

O gene *ALDH7A1* (OMIM 107323) codifica a aldeído desidrogenase da via do ácido pipercolico envolvida no catabolismo da lisina. Mutações em homozigotia ou heterozigotia composta são raras e associam-se a encefalopatia epiléptica com início natal.

Apresentamos um rapaz de 4 anos, primeiro filho de pais não consanguíneos, com história familiar de epilepsia e défice cognitivo. Gestação de termo, parto por ventosa, internamento neonatal por convulsões neonatais e hemorragia subaracnoideia temporo-parieto-occipital direita e para-falcial occipital esquerda. EEGs nesta altura demonstraram actividade paroxística e crises com origem na região temporo-parietal esquerda. Teve alta medicado com fenobarbital e levetiracetam.

Manteve crises epilépticas frequentes, caracterizadas por nistagmo e clonias do membro superior direito. Ao exame objectivo apresentava ligeira hipotonia axial e ausência de capacidade de fixar e seguir. O EEG demonstrou actividade paroxística central bilateral e a prova de piridoxina foi negativa aos 2 meses. Nesta altura introduziu e manteve piridoxina 75+75mg com boa resposta. Ao longo do seguimento manteve-se sem crises, com hipotonia ligeira, macrocórnia estável (p>98) e atraso ligeiro sobretudo da linguagem. Os EEGs normalizaram e suspendeu progressivamente fenobarbital e levetiracetam. Repetiu RM CE com espectroscopia aos 2 anos que demonstrou lesões multifocais da substância branca cerebral, associada a hipoplasia da foíce cerebral, corpo caloso fino e quisto aracnoideu retrocerebeloso, sugerindo doença metabólica. Nesta altura realizou o estudo do gene *ALDH7A1* que demonstrou a mutação c.1004G>A (p.Arg335Gln) no exão 11 em homozigotia. Repetiu a RM CE com espectroscopia aos 4 anos que documentou pequenas áreas de hipersinal T2/FLAIR na substância branca parietal e temporal pósterio-superior, com discreta redução da espessura da substância branca nestes confluentes fronto-temporo-parietais e da porção posterior do corpo e istmo caloso, existindo também alargamento do LCR retro-cerebeloso previamente documentados no contexto clínico de epilepsia piridoxino-dependente. A restante investigação metabólica foi negativa. Actualmente mantém piridoxina, dieta com restrição de lisina e suplementação com arginina, mantém-se sem crises e com melhoria significativa do desenvolvimento psicomotor.

A melhoria clínica e electrofisiológica após introdução de piridoxina e as alterações imagiológicas sugeriram o diagnóstico.

C014. Estimulação cerebral profunda do globo pálido interno na distonia generalizada pediátrica

Cláudia Marques-Matos^{1,3}, Paulo Linhares^{2,3}, Rui Vaz^{2,3,4}, Jens Volkmann⁵, Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina de Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências, Hospital CUF, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Clínica Universitária de Würzburg, Alemanha
Email: marques.matos.claudia@gmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP) do globo pálido interno (GPi) é um tratamento eficaz para distonia generalizada refratária ao tratamento médico. A maioria da evidência diz respeito a distonias primárias e o papel da ECP em doenças adquiridas com distonias é controverso. A população pediátrica está particularmente pouco estudada,

embora doentes mais novos e com menor tempo de duração da doença pareçam responder melhor e mais depressa à cirurgia de ECP.

Métodos: Revisão dos doentes pediátricos submetidos a cirurgia de ECP do GPI no nosso centro.

Resultados: Desde 2003, implantaram-se 3 doentes pediátricos com distonia no GPI bilateralmente. As idades dos doentes à data da cirurgia foram 9 anos para os doentes 1 e 2 e 14 anos para o doente 3. A duração da doença era de 5 e 3 anos para os primeiros 2 doentes com distonia generalizada primária (DYT1 negativos) e de 14 anos para o terceiro doente com distonia generalizada provavelmente secundária a complicações neonatais (RM CE 1,5T normal). O doente 1 teve de ser reimplantado devido a infeção do material 2 anos depois da cirurgia e desenvolveu um status distónico. Tanto este como o doente 2 tiveram benefício significativo com a cirurgia. O doente 3 adquiriu a capacidade de se alimentar autonomamente e de escrever, melhorou a disartria e a dor. O componente fixo da sua doença limitou o benefício motor. Nenhum dos doentes teve de ser reoperado devido a deslocação dos elétrodos relacionada com o crescimento.

Conclusões: Na nossa experiência, os doentes pediátricos com distonia têm benefício motor e funcional sustentado com a cirurgia de ECP do GPI, particularmente quando realizada antes do desenvolvimento de posturas fixas. Além disso, relatados um caso de distonia provavelmente secundária, que não deixou de revelar benefício funcional importante.

C015. Doença de Moyamoya bilateral grave: a relevância de uma intervenção cirúrgica precoce

Sandra Pereira¹, Francisca Costa², Rúben Rocha¹, Mafalda Sampaio¹, Cláudia Melo¹, Luísa Sampaio², Tiago Parreira², António Vilarinho³, Elsa Azevedo⁴, Raquel Sousa¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico Integrado do Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar de São João; 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João; 4-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João
Email: sandravdpereira@gmail.com

Introdução: A doença de Moyamoya (DMM) representa uma causa pouco frequente de Acidente Vascular Cerebral (AVC). O diagnóstico baseia-se nos achados angiográficos. Embora a cirurgia de revascularização (CR) seja a melhor abordagem para a prevenção de AVC isquémico, o *timing* ideal para a sua realização permanece controverso.

Caso Clínico: Criança de 7 anos, sexo masculino, previamente saudável, trazida ao Serviço de Urgência por instalação súbita de hemianopsia homónima e hemiparésia esquerda com um dia de evolução. A TC cerebral mostrou enfarte parieto-occipital direito recente e a RM cerebral evidenciou múltiplas lesões isquémicas, predominantemente corticais, com diferentes tempos de evolução. Realizou então angiografia cerebral que revelou estenoses bilaterais supraclinoideas das artérias carótidas internas, dos principais eixos arteriais intracranianos e uma rede exuberante de estruturas arteriais anómalas (vasos moyamoya) – *Suzuki score* III. Não se identificou sinal de fluxo na ACI direita terminal, nem nas ACA e ACM no eco-Doppler transcraniano. A criança recuperou dos défices neurológicos e após discussão multidisciplinar decidiu-se realizar CR direta e indireta bilateral, de forma faseada, após a fase aguda do AVC. Enquanto não realizou cirurgia manteve

episódios motores deficitários transitórios e teve novo enfarte cerebral cortical temporoparietal esquerdo, com hemiparésia direita, pelo que realizou CR à esquerda. No pós-operatório apresentou afasia motora, tendo-se identificado lesão isquémica frontotemporal esquerda de novo. Iniciou programa de reabilitação e, após 2 meses, efetuou CR à direita, sem intercorrências no pós-operatório. Mantém reabilitação motora e terapia da fala, com uma evolução clínica favorável.

Discussão: A DMM tem um carácter progressivo e associa-se a declínio cognitivo e neurológico. Deste modo, a CR no doente com DMM sintomática, deve ser individualizada e ponderada o mais precocemente possível, de forma a possibilitar um melhor prognóstico para estes doentes.

C016. Encefalopatia Neonatal - Antes e depois do diagnóstico

Joana Pimenta¹, Rodolfo Casaleiro¹, Mafalda Pinto¹, Cristina Pereira¹, Conceição Robalo¹

1-Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Email: joanafmp@gmail.com

Introdução: A encefalopatia neonatal acarreta morbidade elevada apesar dos avanços terapêuticos.

Objetivo: Caracterizar a etiologia e as sequelas em crianças com encefalopatia neonatal com um período de seguimento mínimo de 3 anos, observadas no Hospital Pediátrico de Coimbra.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos recém-nascidos com encefalopatia que realizaram um vídeo-EEG no período neonatal, entre janeiro de 2010 e dezembro de 2014. Foram estudadas variáveis demográficas, diagnóstico clínico e etiológico e avaliação de perfis de desenvolvimento, com determinação de sequelas cognitivas e sensoriomotoras.

Resultados: Amostra de 68 crianças, com semelhante distribuição no que respeita ao sexo. A idade mediana de apresentação da encefalopatia foi de um dia. As etiologias mais frequentes foram: 59% encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI), 17% vascular e 8% malformações do SNC. Dezanove crianças com EHI foram submetidas a protocolo de hipotermia (disponível desde 2011). Em 32 crianças com seguimento igual ou superior a três anos, 18/28 (64%) frequentam \geq três consultas hospitalares e 20/32 (63%) frequentam programas de reabilitação. Doze (33%) apresentam um desenvolvimento normal. Nas restantes, quatro possuem unicamente défice motor, quatro défice sensorio-motor, duas défice cognitivo-motor e duas défice cognitivo isolado. Cinco apresentam défices múltiplos. A mortalidade global foi de 12%.

Conclusões: A definição do diagnóstico etiológico e estratégias terapêuticas como a hipotermia têm permitido a redução da mortalidade da encefalopatia neonatal. No entanto, no presente estudo obtivemos sequelas em mais de metade das crianças, apesar do elevado número de consultas hospitalares. A instituição precoce de estratégias de intervenção e apoio são medidas chave para minimizar as sequelas neurológicas.

CO17. Encefalites - Casuística de 5 anos de um hospital secundário

Ana Cristina Fernandes¹, André Martins Henriques¹, Raquel Lima¹, Marta Novo¹, Fernando Tapadinhas², Carla Mendonça², Ana Moreira², Andreia Pereira²

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Algarve (CH Algarve), Unidade de Faro; 2-Centro de Neuropediatria e Desenvolvimento, Serviço de Pediatria, CH Algarve, Unidade de Faro
Email: acfernandes@chalgarve.min-saude.pt

Introdução: A encefalite consiste na inflamação do parênquima cerebral e apresenta uma ampla variedade de etiologias, clínica e prognóstica.

Objetivo: Conhecer a clínica, a etiologia, os métodos de diagnóstico e o prognóstico das encefalites diagnosticadas num hospital secundário.

Metodologia: Estudo descritivo retrospectivo, baseado na revisão dos processos clínicos de crianças com idades entre os 28 dias e os 17 anos (inclusive) com diagnóstico de encefalite, internadas no CH Algarve-Faro de janeiro 2012 a dezembro 2016.

Resultados: Verificaram-se 17 internamentos, correspondendo a 16 crianças, com suspeita clínica de encefalite, idade média 4.6 anos, a maioria do sexo feminino (65%). À admissão, os sintomas mais frequentes foram febre (65%), convulsões (59%), alterações do estado de consciência (53%) e outros sinais neurológicos focais (47%). Apenas 4 crianças não tinham pró-dromos reconhecidos. Nos exames complementares de diagnóstico obteve-se pleocitose do LCR (41%), alterações electroencefalográficas (65%) e nos exames de neuroimagem (12%). Em 41% dos casos iniciou-se terapêutica anti-infecciosa empírica com ceftriaxone, ciprofloxacina e aciclovir, tendo os restantes cumprido terapêutica dirigida consoante suspeita clínica. Foi identificado agente etiológico no LCR em 7 casos: Borrelia burgdorferi (n=1), Herpes simplex virus 2 (n=1), Epstein-Barr virus (n=1), Human herpes virus 7 (n=3), Varicella zoster virus (n=1) e Citomegalovirus (n=1). Não foi possível obter informações de seguimento em 6 crianças, mas das 10 que mantiveram consultas subsequentes, 40% apresentaram sequelas, sendo a epilepsia a mais frequentemente descrita (n=3).

Conclusão: A etiologia da encefalite foi identificada numa quantidade significativa de casos, o que pode ser explicado pela maior facilidade de acesso à pesquisa de PCR no LCR nos últimos anos. Os vírus constituíram o principal agente etiológico, sendo identificados 3 casos de encefalite por herpes vírus humano 7, um agente ainda pouco descrito em idade pediátrica. O prognóstico é variável, mas nesta série a epilepsia constitui a principal comorbilidade.

CO18. Defeitos Genéticos das Doenças Mitocondriais: Abordagem por Sequenciação de Nova Geração

Célia Nogueira^{1,2}, Cristina Pereira², Lisbeth Silva¹, Luís Vieira³, Elisa Leão Teles⁴, Esmeralda Rodrigues⁴, Teresa Campos⁴, Patrícia Janeiro⁵, Cláudia Costa⁵, Ana Gaspar⁵, Gabriela Soares⁶, Anabela Bandeira⁶, Esmeralda Martins⁶, Helena Santos⁷, Laura Vilarinho^{1,2}

1-Unidade de Investigação e Desenvolvimento, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto; 2-Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto; 3-Unidade de Tecnologia e Inovação, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa; 4-Centro Hospitalar São

João; 5-Centro Hospitalar Lisboa Norte; 6-Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 7-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia
Email: celia.nogueira@insa.min-saude.pt

Introdução: As doenças mitocondriais constituem um importante grupo de doenças metabólicas de expressão clínica heterogénea, para as quais não existe uma terapia eficaz. Estas patologias podem ser causadas por defeitos genéticos quer no genoma mitocondrial, quer no nuclear. A sequenciação de nova geração revolucionou o diagnóstico molecular destas doenças, uma vez que tem capacidade de gerar uma enorme quantidade de dados num curto espaço de tempo a um custo acessível.

O estudo destas patologias foi implementado pelo nosso grupo em 1993 e até à data foram investigados mais de 2500 doentes clinicamente suspeitos de doença mitocondrial. Os ensaios bioquímicos e moleculares realizados permitiram diagnosticar grande parte destes doentes, embora alguns continuem sem a identificação da mutação causal.

Objetivos: O objetivo deste projeto de investigação* é desenvolver uma estratégia de sequenciação de nova geração para a identificação das alterações genéticas em doentes suspeitos de doenças mitocondriais sem caracterização molecular.

Métodos: A sequenciação de nova geração está a ser realizada num sequenciador MiSeq Illumina, através da utilização de um painel desenhado, de acordo com a metodologia SureSelect QXT da Agilent, com 200 genes nucleares associados a doenças mitocondriais.

Resultados: Até o momento foram estudados 20 doentes, tendo sido identificadas mutações causais em seis deles. Estas mutações foram posteriormente confirmadas por sequenciação de Sanger. Os doentes que, após esta primeira abordagem permanecem sem diagnóstico genético serão posteriormente direcionados para análise de exoma.

Discussão e Conclusão: Este estudo está a contribuir para i) esclarecer a etiologia molecular destes doentes, ii) alargar o espectro mutacional destas patologias e, iii) oferecer um diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético aos casais em risco. O desenvolvimento de um painel, específico para estas patologias, tem um caráter inovador e reforça o nosso centro como laboratório nacional para o estudo e investigação de doenças mitocondriais.

*Este projeto de investigação é financiado pela FCT (Fundação da Ciência e Tecnologia) (PTDC/DTP-PIC/2220/2014)

P1. Rianodinopatias: 18 doentes diagnosticados num centro terciário do norte de Portugal

Raquel Samões, Jorge Oliveira, Ricardo Taipa, Ana Gonçalves, Márcio Cardoso, Ana Sousa, Melo Pires, Teresa Coelho, Rosário Santos, Manuela Santos

Centro Hospitalar do Porto
Email: manuela.a.santos@gmail.com

Introdução: Variantes patogénicas no gene do recetor 1 da rianodina (*RYR1*) são uma causa importante de miopatia congénita. O fenótipo é variável desde doentes com atraso início de marcha, incapacidade em correr, fadiga até doentes com uma miopatia grave precoce.

Objetivos: Caracterização clínica, patológica e genética de doentes com defeitos genéticos no gene *RYR1* (Rianodinopatias) seguidos em consulta de doenças neuromusculares pediátrica e de adultos num centro terciário.

Métodos: Revisão dos processos clínicos dos doentes com Rianodinopatias.

Resultados: Apresentamos 18 doentes (12 famílias) com idades atuais entre 1 e 69 anos. Todos apresentaram sintomatologia na infância, desde fraqueza (incluindo respiratória e bulbar) até sintomas frustes. Alguns tinham características particulares: oftalmoparesia (n=6), envolvimento axial predominante com escoliose (n=2), hiperlaxidez articular (n=5). Nos restantes cinco havia uma tetraparesia moderada. A biópsia muscular efetuada em 14/18, revelou 4 tipos de padrões: centronuclear (n=4), centralcore (n=4), predomínio fibras de tipo 1 (n=5) e desproporção do tipo de fibras (n=1). Um doente realizou RM muscular que revelou atrofia do quadricípete com reto femural mais poupado.

Relativamente à caracterização genética, identificamos dois grandes grupos. Uma forma autossómica recessiva, na qual as variantes identificadas (heterozigotia composta) encontram-se dispersas ao longo do gene. Este grupo abrange todas as miopatias centronucleares e a maioria dos doentes com oftalmoparesia. Uma forma hereditariedade autossómica dominante que inclui todos casos de miopatia centralcore, existindo uma maior incidência de variantes nos exões 93 a 105 ("hotspot" mutacional) do gene *RYR1*. Foram identificadas variantes previamente descritas associadas à suscetibilidade à hipertermia maligna.

Conclusão: Existe uma grande variabilidade fenotípica e genética nestes doentes, com sintomas de início na infância mas muitos deles diagnosticados apenas na idade adulta. A discussão multidisciplinar, que inclui neurologistas pediátricos e de adultos, tem sido fundamental para obter os diagnósticos nestes doentes.

P2. Distrofia Muscular de Duchenne: características clínicas e histopatológicas numa coorte de crianças até dois anos de idade

Elisa Campos Costa^{1,3}, Ana Sousa², Ricardo Taipa³, Manuel Melo Pires³, Manuela Santos⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada;
2-Serviço de Neurofisiologia, 3-Unidade de Neuropatologia,
4-Consulta de Neuromusculares, Serviço de Neuropediatria,
Centro Hospitalar do Porto, Porto
Email: elisacamposcosta@gmail.com

Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a forma mais comum de distrofia muscular em crianças, sendo uma doença grave e progressiva. O diagnóstico ocorre geralmente pelos 3-5 anos de idade, quando a capacidade motora dos meninos afetados diverge dos seus pares.

Objetivos: Pretende-se descrever as alterações estruturais do músculo nos estádios pré-clínicos da DMD.

Métodos: Numa coorte de famílias com DMD, identificaram-se doentes com idade até dois anos que realizaram biópsia muscular na nossa Unidade de Neuropatologia. Recolheram-se retrospectivamente dados demográficos, clínicos e da investigação diagnóstica. As lâminas das biópsias musculares foram reanalisadas de forma cega para as características recolhidas.

Resultados: Identificaram-se dez casos com biópsias musculares realizadas nos dois primeiros anos de vida. Um deles foi um feto (16 semanas) de uma doente com mutação do gene da distrofina. Os restantes foram obtidos entre os 3 e 22 meses, por doseamentos de creatina cinase elevados. Cinco crianças

tinham capacidade para a marcha no momento da biópsia. As biópsias musculares revelaram marcada variabilidade no diâmetro do tamanho das fibras, com atrofia e hipertrofia, fibras basófilas e fibras em necrose. Observou-se fibrose do endomísio em todas as biópsias, predominantemente nos doentes mais velhos. Apenas um caso (19 meses) apresentou discreta substituição por tecido adiposo. O estudo imunohistoquímico revelou ausência de marcação sarcolémica da distrofina em todos os casos, exceto um, que revelou imunorreatividade discreta e irregular para a fração 2 da distrofina. Três casos apresentaram *revertant fibers*. O músculo do feto revelou ausência de marcação para distrofina. A análise molecular do gene da distrofina estava disponível em oito crianças e revelou deleções em seis e mutações pontuais em dois.

Conclusões: No nosso estudo encontramos alterações histopatológicas graves em estádios precoces da DMD. Estes achados levantam a questão sobre a eventual utilização de terapia gênica em idade mais jovem, mesmo antes das manifestações clínicas.

P3. Miotonias não-distróficas: cohort de um centro neuromuscular pediátrico

Ricardo Almendra¹, Joel Freitas², Ana Paula Sousa², Teresa Coelho², Manuela Santos³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto
Email: ricardo.jorge.almendra@gmail.com

Introdução: As miotonias não distróficas são um grupo heterogéneo de patologias neuromusculares causadas por mutações nos canais de cloro (CLCN1) e sódio (SCN4A). O fenótipo pode variar entre miotonia ligeira e grande rigidez muscular, incluindo alguns casos com apresentação congénita.

Objectivo e Métodos: Caracterizar um cohort de doentes de um centro neuromuscular pediátrico, baseado nos achados clínicos, laboratoriais, neurofisiológicos (incluindo padrão de Fournier) e genéticos obtidos através da revisão dos processos clínicos dos doentes observados em consulta entre 1995 e 2015.

Resultados: Foram identificados 8 pacientes (seis do sexo masculino), 4 dos quais com história familiar de miotonia. Os doentes foram divididos em três subgrupos: subgrupo I – com mutação CLCN1 (4 doentes); subgrupo II – com mutação SCN4A (3 doentes); subgrupo III – sem mutação CLCN1 ou SCN4A (1 doente). A média de idade de início da clínica foi, respectivamente para cada subgrupo, de 3,5 anos, 5,6 anos e 10 meses. Dois doentes tiveram apresentação congénita. A idade média de referenciação à consulta de neuropediatria foi, respectivamente para cada subgrupo, de 8,4, 8,6 e 1,5 anos. Na primeira observação, todos os doentes apresentavam miotonia e hipertrofia muscular pelo menos num segmento. Fenómeno de warm-up estava presente em todos os doentes do subgrupo I, assim como num doente do subgrupo II e no doente do subgrupo III. Todos os pacientes apresentaram algum grau de limitação funcional ao longo do follow-up, dois deles com fraqueza objectivada. Os doentes com apresentação congénita tinham fenótipo mais grave. Todos os pacientes fizeram tratamento, mas apenas 3 tiveram uma resposta significativa, sendo que apenas dois realizaram tratamento com mexiletina.

Conclusão: A miotonia não distrófica representa uma pequena percentagem de doentes de um centro neuromuscular pediátrico. Apesar de clinicamente heterogénea, todos os do-

entes apresentaram algum grau de limitação funcional, muitas vezes com escassa resposta ao tratamento.

P4. Um fenótipo ligeiro de uma alfa-sarcoglicanopatia

Mafalda Sampaio¹, Ricardo Taipa², Melo Pires², Teresa Coelho³, Volker Straub⁴, Manuela Santos¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto; 4-John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, Reino Unido
Email: mafaldansampaio@gmail.com

Introdução: As alfa-sarcoglicanopatias são miopatias genéticas causadas por mutações em homozigotia do gene SGCA e, classicamente, estes defeitos genéticos estão associados a uma distrofia das cinturas (LGMD2D). Atualmente, a expressão fenotípica é mais ampla, podendo haver apenas elevação da creatina-fosfoquinase (CK), sem fraqueza associada, e mesmo sem alterações na biópsia de músculo. Nestes casos, o estudo genético por sequenciação exómică desempenha um papel-chave no diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente do sexo masculino, 17 anos de idade, referenciado aos 9 anos por elevação sustentada da CK, detetada no decurso de uma intercorrência infecciosa. Encontrava-se assintomático e ao exame objetivo salientava-se hipertrofia dos músculos deltóides, vastos laterais e gêmeos, escápula alada, atrofia da musculatura paravertebral, fraqueza dos adutores e abdutores da coxa, sem Gowers. A biópsia muscular não revelou alterações. O estudo genético para distrofinopatias e FKR (Fukutin-related protein gene) foi normal. A RM muscular aos 12 anos evidenciou substituição adiposa moderada dos músculos eretores da coluna e ligeira dos músculos glúteos médios, vastos laterais e intermédios, e a RM aos 16 anos mostrou agravamento da infiltração adiposa dos músculos eretores lombares. O estudo genético por whole exome sequencing (WES), no âmbito do projeto MYOSEQ, permitiu a deteção de uma mutação patogénica em homozigotia no gene SGCA. Na revisão imuno-histoquímica da biópsia muscular foi valorizada uma ténue marcação para os sarcoglicanos, em particular para o alfa-sarcoglicano. O adolescente tem-se mantido assintomático do ponto de vista funcional, com exame objetivo sobreponível.

Comentário: O presente caso clínico ilustra uma apresentação clínica e radiológica menos típica de uma alfa-sarcoglicanopatia. Estes fenótipos mais ligeiros associam-se a uma marcação residual do alfa-sarcoglicano no estudo imuno-histoquímico, ou apenas detectada por Westernblot, pelo que o diagnóstico nestes casos é em regra estabelecido pela deteção das alterações genéticas.

P5. Doença de Pompe de apresentação tardia e tratamento enzimático de substituição

Cristina Garrido¹, Esmeralda Martins³, Ricardo Taipa², Melo Pires², Manuela Santos¹

1-Serviço de Neuropediatria, 2-Serviço de Anatomia Patológica, 3-Unidade de Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto
Email: cgarridopt@gmail.com

Introdução: A Doença de Pompe ou glicogenose tipo II é uma miopatia metabólica progressiva secundária a deficiência da enzima alfa glucosidase, que resulta na acumulação de glicogénio nos lisossomas do tecido muscular e cardíaco. Existem duas formas: a infantil (actividade enzimática <1%) e a de apresentação tardia (actividade enzimática 1-30%). Dentro destes dois grupos existe uma enorme heterogeneidade clínica que depende, não só da actividade residual da enzima, mas também de polimorfismos de outros genes (por exemplo o codificador da enzima conversora da angiotensina). Na forma de apresentação tardia os músculos mais atingidos são os paraespinais, MI e posteriormente os músculos respiratórios.

Caso clínico: Apresentamos o caso clínico de um rapaz de 16 anos, com elevação das CK desde os 18 meses (sem alteração no exame clínico nessa altura). Aos 11 anos apresenta fraqueza escapular, com provas de função respiratória normais. Analiticamente, apresentava CPK de 680. A biópsia mostrou uma discreta variação de tamanho das fibras e raríssimas fibras com material vacuolar PAS positiva. O doseamento de actividade de alfa glucosidase foi de cerca 10% do valor normal (0,56). Perante o diagnóstico de doença de Pompe iniciou tratamento enzimático de substituição (TES). Desde então mantém o exame força muscular normal, com PFR normais e valores de CK na ordem dos 350- 500.

Comentários finais: O TES está aprovado para a doença de Pompe e deve ser instituído o mais precocemente possível, com o objectivo de travar a evolução da doença e melhorar o desempenho muscular e a função respiratória a médio prazo.

Apesar de alguns autores sugerirem que os benefícios do TES podem ser menores após os 3 anos de tratamento, no nosso doente a doença manteve-se sem progressão desde o início do tratamento há 5 anos.

P6. Distrofias musculares congénitas e colagénio VI

Juliana Castelo¹, Jorge Oliveira², Ana Gonçalves², Teresa Coelho³, Ana Sousa³, Márcio Cardoso³, Rosário Santos², Manuela Santos³

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, 3-Consulta de Doenças Neuromusculares, Centro Hospitalar do Porto
Email: julianacastelo@sapo.pt

Introdução: As distrofias musculares congénitas por alteração nos genes do colagénio VI (COL6A1, COL6A2, COL6A3) e do colagénio XII, têm manifestações com gravidade variável, exprimindo fenótipos de Ullrich, Bethlem e fenótipos intermédios. A tríade clássica é o síndrome miopático, laxidez/retracções e alterações cutâneas.

Objectivo: Caracterização clínica e genética de doentes com diagnóstico de distrofia muscular congénita e hiperlaxidez/retracção.

Métodos: Estudo retrospectivo via análise de processos clínicos de doentes seguidos nas consultas de Doenças Neuromusculares de um centro terciário do norte de Portugal.

Resultados: Identificamos 7 doentes, 4 do sexo masculino e 3 do sexo feminino, com idade média actual de 18,1 anos. Todos iniciaram a doença nos primeiros 2 anos de vida (hipotonía neonatal, luxação congénita da anca, artrogripose, escoliose, torcicolo, alteração da marcha) e apresentaram hiperlaxidez/retracções e alterações cutâneas (disidrose e cicatrizes quelóides). Aquisição de marcha ocorreu, em média, aos 22,7 meses. Foi identificada mutação do colagénio VI em 3 doentes.

tes. Os restantes apresentam mutações de patogenicidade incerta, aguardando resultado no RNA mensageiro.

Os casos com mutações Col6A1 apresentaram hipotonia neonatal, hiperlaxidez distal, alterações cutâneas precoces e aquisição tardia da marcha. Um deles apresentou luxação congénita da anca e padrão de gravidade intermédia, o segundo com fenótipo grave, envolvimento axial, escapular e facial. A doente com mutação Col6A2 apresentou torcicolo, tetraparésia proximal com Gowers e progressiva retracção dos músculos flexores, com manifestações cutâneas mais tardias. A RM muscular nesta doente revelou o aspecto tigróide sugestivo. Dois doentes com variantes de significado incerto apresentaram o fenótipo mais severo, com insuficiência respiratória com necessidade de VNI.

Conclusões: Os casos que apresentamos sinalizam a importância de debate das miopatias com alterações do colagénio VI, salientando a variável gravidade e padrão de evolução. Apesar de todos os doentes apresentarem critérios de diagnóstico clínico, apenas em 3 foi identificada mutação causal reconhecidamente patogénica.

P7. Neuropatia hereditária desmielinizante por mutação pontual no gene PMP22

Ângela Pereira¹, Miguel Gonçalves-Rocha², Ricardo Maré³, Célia Barbosa⁴

1-Pediatria, Hospital de Braga; 2-Genética Médica, Hospital de Braga; 3-Neurologia, Hospital de Braga; 4-Neuropediatria, Hospital de Braga
Email: angela.gpereira@hotmail.com

Introdução: Mutações pontuais no gene PMP22 têm sido descritas na Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) e na Neuropatia Hereditária Sensível à Compressão (HNPP). Estas são neuropatias hereditárias de transmissão autossómica dominante, clínica e geneticamente heterogéneas, mas com fenótipos clássicos distintos.

Caso clínico: Menina atualmente com 5 anos, orientada para consulta porque caminhava em pontas e com quedas frequentes quando iniciou marcha (apoiada) pelos 18 meses. Os seus antecedentes obstétricos e neonatais são irrelevantes e o desenvolvimento psicomotor não tem qualquer outra alteração.

À observação, tem limitação da dorsiflexão dos pés e os reflexos osteotendinosos dos membros inferiores estão abolidos e difíceis de despertar nos superiores; sem dismorfias nem alterações morfológicas dos membros inferiores ou da região lombo-sagrada.

Em consulta, nota-se que a mãe, assintomática, tem *pes cavus*, dedos em martelo, défice motor na dorsiflexão dos halux e reflexos genericamente abolidos. Na história familiar materna, é referido que o avô e um tio terão *pes cavus*.

A eletromiografia (EMG) evidencia velocidades de condução nervosa motora e sensitiva muito reduzidas, sugerindo neuropatia periférica sensitiva e motora desmielinizante. Na EMG da mãe os resultados são idênticos.

Após conhecimento do resultado negativo para a duplicação do gene PMP22, prosseguiu-se com painel de genes CMT1 encontrando-se mutação em heterozigotia c.434del (p.Leu145Argfs*10) no exão 5 do gene PMP22, que introduz um códon STOP prematuro.

Esta menina foi encaminhada para sessões de fisioterapia e a evolução tem sido lenta mas favorável, com aquisições progressivas, sendo capaz de fazer marcha sem apoio desde os 4 anos.

Conclusões: A mutação encontrada já foi descrita em doentes com HNPP mas este não é o fenótipo do caso apresentado, no qual a clínica da criança e da mãe são sugestivos de CMT. O caso apresentado constitui um fenótipo raro para esta mutação.

P8. Miastenia gravis juvenil com timoma

Andreia Forno¹, Alexandra Rodrigues¹, Ana Paula Ornelas¹, Gabriela Caldas², Sofia Nunes³, Rui Vasconcelos¹, Paulo Rego Sousa¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal; 2-Serviço de Hemato-Oncologia Pediátrica, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, 3-Serviço de Neuropediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa
Email: aforo@hotmail.com

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) é uma doença autoimune, na qual existem anticorpos contra os receptores de acetilcolina, desencadeando sintomas de fadiga muscular, sendo a forma juvenil menos frequente.

Caso clínico: Adolescente do sexo feminino, 14 anos, com antecedentes de disfagia e disфония com 8 meses de evolução, com seguimento em consulta de Otorrinolaringologia e Terapia da Fala, associado a cansaço para médios esforços e ptose palpebral ao final do dia, que recorrera ao Serviço de Urgência Pediátrica (SUPed) no dia anterior por episódio súbito de engasgamento, é encontrada em casa pela equipa de emergência médica em respiração agónica, tendo sido entubada e transportada para o SUPed. É internada em Unidade de Cuidados Intensivos com a hipótese diagnóstica de crise miasténica, exacerbada por intercorrência infecciosa respiratória. Inicia terapêutica com gamaglobulina e prednisolona, iniciando posteriormente neostigmina e depois piridostigmina. Após 12 dias de internamento tem alta, medicada com piridostigmina e prednisolona. Revela anticorpos anti-receptores da acetilcolina francamente positivos e tomografia computadorizada do tórax com imagem sugestiva de timoma, tendo realizado timectomia, com exame histológico compatível com timoma tipo B2pT1NxMx. Três meses após desmame da corticoterapia, reinicia quadro de fadiga e cansaço para médios esforços, associado a disфония e ptose palpebral, pelo que se decide internamento para tratamento com gamaglobulina e reintrodução de corticoterapia, iniciando azatioprina em associação. Actualmente mantém terapêutica com piridostigmina, azatioprina e prednisolona em esquema de desmame, com seguimento regular em consulta de Neuropediatria e Hemato-Oncologia pediátrica.

Conclusões: As situações de MG associadas a timoma têm indicação para timectomia, devido ao alto risco de invasão local ou compressão mediastínica. Não obstante, a terapêutica farmacológica continua a ser um desafio nestes doentes.

P9. Paralisia Flácida Aguda num lactente - um desafio diagnóstico e terapêutico

Ana Félix¹, Rita Lopes Silva², José Pedro Vieira², Carla Conceição³, Maria João Brito⁴, Vera Brites⁵, Margarida Santos⁵, Eulália Calado²

1-Centro Hospitalar do Algarve, Serviço de Neurologia; 2-Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Serviço de Neuropediatria; 3-Centro Hospitalar Lisboa Central, Serviço de Neuroradiologia; 4-Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Serviço de Infecçologia; 5-Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Unidade de Cuidados Intensivos
Email: acffelix88@gmail.com

Introdução: A Paralisia Flácida Aguda (PFA) caracteriza-se pelo envolvimento focal "polio-like" da medula espinhal, com

sintomas sensitivos mínimos. A sua gravidade e a dificuldade na identificação de um agente patogénico constituem um desafio terapêutico. Desde 2012, existe um número crescente de casos reportados, em particular nos EUA.

Caso clínico: Lactente de 11 meses de idade, com má progressão ponderal e desenvolvimento psicomotor adequado, com paralisia progressiva e dificuldade respiratória com 48h de evolução que condicionaram suporte ventilatório. O exame neurológico evidenciava hipotonia generalizada com tetraplegia e arreflexia. A RM medular revelou lesão não-captante, longitudinalmente extensa (C1-D9) até ao tegmento bulbar, com envolvimento preferencial da substância cinzenta e cordões posteriores e a RM crânio-encefálica foi normal. O LCR evidenciou dissociação albumino-citológica. A investigação etiológica identificou PCR para adenovírus nas secreções respiratórias. Cerca de 1 mês antes tinha sido diagnosticada síndrome pés-mão-boca e a PCR para enterovírus foi positiva nas fezes (mas negativa nas secreções excluindo enterovirus D68). O diagnóstico diferencial centrou-se entre etiologia infecciosa e inflamatória. Foi medicada com metilprednisolona, imunoglobulina e cidofovir. A PCR para vírus neurotrópicos no LCR e antiAQP4, anti-MOG e antiNMDA no sangue foram negativas. Aguarda culturas virais para adenovírus e enterovírus nas fezes.

A RM de controlo do neuroeixo em D12 evidenciou melhoria significativa da lesão medular, contudo revelou uma nova lesão fronto-parietal esquerda, não-captante, com restrição à difusão compatível com encefalite. O EEG foi normal. Repetiu imunoglobulina e iniciou fluoxetina dado o papel descrito na inibição da replicação viral do enterovírus. Iniciou fisioterapia e verificou-se melhoria clínica progressiva encontrando-se actualmente com ventilação autónoma e com tetraparésia assimétrica.

Conclusão: Este caso pretende demonstrar as dificuldades no diagnóstico e terapêutica da PFA, dada a escassa literatura nesta faixa etária. Apesar da terapêutica abrangente incluindo antibioterapia, antivirais e imunomoduladores, o prognóstico é muitas vezes reservado.

P10. Pode a Síndrome de Guillain-Barré associar-se a uma encefalomielite aguda disseminada?

Susana Peres Castilho¹, Joana Coelho², Tiago Proença dos Santos², Sofia Quintas², António Levy Gomes²

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Oeste, Caldas da Rainha; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Lisboa
Email: scastilho@campus.ul.pt

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) e a encefalomielite aguda disseminada (ADEM) são duas patologias neurológicas desmielinizantes distintas, que têm em comum a etiologia auto-imune num contexto pós-infeccioso. Apesar de partilharem estas características, a sua ocorrência em simultâneo é uma situação rara, com poucos casos descritos na literatura.

Caso clínico: 10 anos, sexo masculino, admitido no serviço de urgência por quadro de mialgias dos membros inferiores e dificuldade na marcha com três semanas de evolução. Apresentava história de infeção respiratória uma semana antes do início do quadro.

Na observação à entrada salienta-se sonolência e cansaço, oftalmoplegia e nistagmo, tetraparésia de predomínio distal e arreflexia dos membros inferiores.

Da investigação etiológica destaca-se RM-CE e neuro-eixo com múltiplas lesões hiperintensas em T2 na protuberância, na transição com o mesencéfalo e ao longo da medula; exame citoquímico do líquor não revelou presença de dissociação albumino-citológica e o electromiograma mostrou alterações compatíveis com polineuropatia desmielinizante.

A conjugação destes achados levaram a admitir como diagnóstico mais provável uma ADEM com SGB concomitante, tendo-se iniciado terapêutica com imunoglobulina à qual se associou metilprednisolona. A evolução clínica foi favorável com recuperação completa dos défices neurológicos.

Conclusões: O caso clínico descrito ilustra a ocorrência simultânea de um processo desmielinizante periférico e central. Esta situação poderá ser explicada pela existência de um epítipo comum entre a mielina do sistema nervoso central e periférico. Mais investigação é necessária para compreender esta associação e a sua patogénese e evolução clínica.

P11. Polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica em idade pediátrica: a experiência do Hospital Pediátrico de Coimbra

Joana Afonso Ribeiro¹, Cristina Pereira², Mónica Vasconcelos², Carmen Costa², Conceição Robalo², Isabel Fineza²

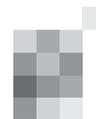
1-Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Email: joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: A polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica (CIDP), uma doença imune e tratável do sistema nervoso periférico, é rara em crianças (prevalência <0.5/100 000). A resposta ao tratamento é favorável, pelo que a detecção precoce da doença é de extrema importância.

Material e Métodos: Realizamos um estudo de coorte retrospectivo, através da análise dos processos clínicos e exames complementares de diagnóstico. Utilizaram-se métodos descritivos para caracterização da amostra.

Resultados: Identificamos 6 doentes, 3 do sexo masculino. A mediana de início da sintomatologia foi de 5.5 anos (min 3–máx 11), sendo que a duração média até ao diagnóstico foi de 22.2 meses (+14.7). Todos os doentes apresentaram uma evolução crónica (>4 semanas), e num doente foram identificados dois episódios de exacerbação sintomática prévios ao diagnóstico. Todos os doentes demonstraram polineuropatia desmielinizante adquirida no estudo de condução nervosa. A punção lombar, realizada em 5 doentes, revelou dissociação albumino-citológica, e a RM, realizada em 2 doentes, revelou realce difuso das raízes sagradas num deles. O restante estudo complementar (incluindo auto-imunidade e anticorpos anti-neuronais) foi negativo. A terapêutica inicial incluiu Imunoglobulina IV, 2 gr/kg durante 5 dias, em 5 ou 6 ciclos mensais, com melhoria clínica substancial em 5 doentes. Foi necessário introduzir terapêutica imunossupressora com prednisolona e azatioprina numa doente, com boa resposta. 2 doentes apresentaram recidivas durante o período de seguimento, também melhorada com ciclos de IgIV. A avaliação funcional através da modified Rankin Scale (mRS) apresentou uma melhoria com o tratamento – mRS médio pré-tratamento 2.3 (+0.5) e pós-tratamento 0.33 (+0.5). A média de seguimento dos doentes é de 45.2 meses (+14.7).

Conclusão: Este grupo de doentes ilustra a boa resposta terapêutica nas CIDP pediátricas, de acordo com o descrito



na literatura. Destaca-se uma duração prolongada da doença prévia ao diagnóstico, o que realça a necessidade de uma suspeição clínica elevada. Coloca-se como hipótese para o atraso diagnóstico a apresentação crónica com manutenção de capacidade de marcha.

P12. Lesões dos claustros após encefalopatia e estado de mal - causa ou consequência?

Sylvia Jacob¹, Sandra Pereira¹, Cláudia Melo², Ruben Rocha², Guilherme Silva³, Dílio Alves⁴, Raquel Sousa²

1-Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico Integrado, 2-Unidade de Neuropediatria, Hospital Pediátrico Integrado; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Unidade de Neurofisiologia - Centro Hospitalar São João, Porto
Email: sylviamhelder@gmail.com

A função do claustro permaneceu obscura durante décadas, acreditando-se agora que desempenhe um papel importante na integração sensorial e na consciência. A lesão bilateral dos claustros encontra-se descrita após estado de mal epilético, mas também em doentes com encefalite vírica e autoimune.

Criança do sexo feminino, 6 anos, com antecedentes de crises febris que recorreu ao serviço de urgência (SU) por perda de consciência e cianose com minutos de duração, sem movimentos anómalos. Há uma semana com cefaleias, irritabilidade, anorexia e subfebril. O exame objetivo no SU foi normal. No SU apresentou episódios com semiologia idêntica sem recuperação total do estado de consciência. Necessidade de administração de diazepam, perfusão de valproato, fenitoína e midazolam. O estudo analítico e de LCR não mostrou alterações, iniciou aciclovir. No internamento apresentou insónia, agitação psicomotora flutuante, crises motoras focais breves, tendo sido medicada com levetiracetam, metilprednisolona e imunoglobulina. Dois dias após o início da imunoglobulina verificou-se controlo das crises e das alterações de comportamento. O estudo infeccioso e autoimune foi negativo. A monitorização vídeo-EEG revelou traçado de base globalmente lento, sugerindo padrão encefalopático difuso. A RM cerebral identificou um hipersinal bilateral dos claustros em T2. Repetiu RMN cerebral após 3 meses, notando-se diminuição do hipersinal dos claustros e EEG com traçado normal. Apresentou nova crise convulsiva com resolução espontânea, cerca de 4 meses após o início do quadro.

Um quadro de estado de mal epilético focal, acompanhado de alterações de comportamento nos períodos intercríticos sugere encefalite. As alterações nos claustros têm sido descritas em casos de crises convulsivas de difícil controlo em doentes previamente saudáveis com história de síndrome febril. Ainda não é possível afirmar se esta lesão é causa ou consequência das crises. A resposta à instituição precoce da IgIV sugere etiologia auto-imune e parece associar-se a melhor prognóstico.

P13. Epilepsia catamenial em adolescente

Cláudia Teles Silva¹, Diana Bordalo¹, Inês Falcão¹, Cecília Martins¹, Teresa Temudo², Paula Fonseca¹

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão; 2-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto, Porto
Email: claudiatmsilva@gmail.com

Introdução: A epilepsia catamenial define-se como um padrão convulsivo com agravamento durante períodos do ciclo

menstrual, sendo explicado pelas propriedades neuroativas dos esteroides endógenos, com variação durante o ciclo menstrual. A diminuição súbita de progesterona (anti-convulsivante) na fase menstrual e o aumento rápido de estradiol (pró-convulsivante) na fase pré-ovulatória explicam a maior ocorrência de crises epiléticas.

Caso Clínico: Adolescente do sexo feminino, 16 anos, referenciada por episódio de perda de conhecimento (PDC), precedido por sensação de tontura seguida de crise tónico-clónica generalizada (CTCG) com 10 minutos de duração e recuperação espontânea. Referia previamente, ocorrência de dois episódios de PDC, um não presenciado e outro interpretado como síncope vagal. Antecedentes irrelevantes, exceto bisavó com epilepsia. Realizou ECG, Holter, TILT, EEG (24 horas após crise) e RM cerebral, todos normais. Posteriormente, agravamento com crises mensais sempre em D3 catamenial. Atendendo ao padrão recorrente catamenial, programou-se estudo hormonal e EEG em crise, manifestada como CTCG com duração de 5 minutos e sonolência pós-ictal (registada em vídeo). O EEG revelou atividade paroxística generalizada, com padrão gráfico mioclónico. Foi colocado implante intradérmico de etonogestrel e iniciou clonazepam durante a fase lútea. Devido às irregularidades menstruais secundárias à terapêutica progestativa e por manter crises, manteve clonazepam durante todo o ciclo menstrual. Atualmente assintomática, oito meses após do início da terapêutica.

Conclusões: O agravamento da epilepsia no período catamenial é um fenómeno bem conhecido. No entanto, a epilepsia exclusivamente catamenial é uma situação menos frequente, com prevalência desconhecida. Não existe tratamento específico, sendo frequentemente refratária ou de difícil controlo. Tem sido proposta a utilização de anti-epiléticos, benzodiazepinas em uso cíclico e terapêutica hormonal com progestativo na fase lútea. Neste caso, atendendo aos efeitos adversos dos progestativos em doses elevadas, optou-se pela colocação de implante de progestativo de libertação prolongada associada a benzodiazepina, com total controlo das crises.

P14. Dissecando as bases moleculares dos distúrbios epiléticos na Península Ibérica

Sofia Gouveia¹, Ana Fernández-Marmiesse¹, Francisco Laranjeira², Iria Roca¹, José Cocho¹, Daisy Castiñeiras¹, José Maria Fraga¹, Maria Luz Couce¹

1-Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Espanha; 2-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Portugal
Email: sofia.bsg@gmail.com

Introdução: A epilepsia é uma das condições neurológicas mais comuns com uma prevalência de 1%. A identificação de genes associados à epilepsia apresenta grandes desafios devido a: 1) uma expressividade inter e intra-familiar altamente variável de fenótipos; 2) elevada frequência de fenocópias; 3) uma enorme heterogeneidade genética. Avanços tecnológicos recentes como aCGH e NGS têm levado à identificação de regiões genómicas e genes responsáveis, revelando um espectro amplo de mecanismos fisiopatológicos. Mutações dominantes de novo são frequentemente identificadas, assim como mosaïcismo somático e doenças recessivas. A descoberta de novos genes sustentam o desenvolvimento de terapias direcionadas, essenciais para melhorar o prognóstico destas doenças devastadoras.

Objetivos: Este trabalho descreve os resultados da aplicação de uma plataforma baseada em NGS (NeuroMeGen) no diagnóstico de 135 doentes com transtornos epilépticos de Portugal e Espanha.

Metodologia: A plataforma NeuroMeGen engloba: 1) um projeto de painel personalizado atualizado periodicamente com novos genes associados e sugeridos por publicações científicas, actualmente com 186 genes; 2) um algoritmo de priorização projetado especificamente que tem em conta frequências populacionais específicas, perfis de mutação-susceptibilidade para mutações específicas 3) um método de detecção de CNV desenvolvido internamente (PattRec).

Resultados e Conclusões: A taxa de diagnóstico global da plataforma NeuroMeGen ao longo dos 4 anos do estudo é entre 40-50%. Os genes mutados mais frequentemente identificados são *SCN1A*, *KCNQ2*, *CDKL5* e *MECP2*. As mutações *de novo* e as CNV constituem uma percentagem importante da carga genética nos casos identificados. Os nossos resultados também apoiam um importante papel patogénico do mosaicismismo na epilepsia, uma vez que alguns doentes têm alguma mutação patogénica também presente num dos progenitores. Resumindo, este trabalho demonstra que a introdução desta ferramenta molecular no protocolo de diagnóstico de doenças epilépticas reduz o tempo de diagnóstico e orienta o aconselhamento genético para as famílias que pretendem ter descendência.

P15. Superar o desafio diagnóstico em distúrbios neurológicos: o papel do sequenciamento de nova geração

Sofia Gouveia¹, Ana Fernández-Marmiesse¹, Francisco Laranjeira², Iria Roca¹, José Cocho¹, Daisy Castiñeiras¹, José María Fraga¹, Maria Luz Couce¹

1-Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Espanha; 2-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Portugal
Email: sofia.bsg@gmail.com

Introdução: As doenças genéticas raras afetam pelo menos 1 em 50 indivíduos. Existem cerca de 6000-7000 doenças raras, sendo metade das quais caracterizadas por disfunção do sistema nervoso central ou periférico. Estas apresentações clínicas incluem formas monogénicas de malformações cerebrais, ataxias, encefalopatias, miopatias e distrofias musculares, neuropatias, distúrbios do movimento, defeitos do metabolismo, epilepsias, ciliopatias e demências. A principal dificuldade na caracterização molecular reside na natureza geneticamente heterogénea da doença neurológica. Com a sequenciação de nova geração (NGS), e o avanço da bioinformática está a mudar o diagnóstico de doenças raras, oferecendo testes genéticos mais rápidos, menos dispendiosos e com uma resolução mais elevada. Outro desafio actual consiste na integração de dados genómicos na prática da medicina para a prevenção, diagnóstico e tratamento de doenças.

Metodologia: O presente trabalho é centrado num estudo de coorte de 4 anos (2013-2016) que registou mais de 600 doentes que foram investigados por suspeitas de condições neurológicas e/ou metabólicas. Apresentamos uma descrição abrangente dos resultados da aplicação de uma plataforma baseada em NGS (NeuroMeGen) ao fluxo de trabalho de diagnóstico destes doentes. A plataforma consiste em vários painéis de genes personalizados otimizados para diferentes

grupos de distúrbios agrupados por sobreposição clínica e/ou bioquímica.

Resultados e conclusões: Avaliamos o poder da ferramenta NeuroMeGen e analisamos o seu rendimento diagnóstico global e específico do painel (os painéis epilépticos e neuromusculares ofereceram os melhores resultados) e o envolvimento de mutações *de novo* e variações do número de cópias na carga mutacional dessas doenças. Discutimos também as possíveis causas do não-diagnóstico e analisamos os desafios e lacunas de conhecimento identificados durante o desenvolvimento do NeuroMeGen. Este trabalho representa a primeira abordagem de larga escala para a implementação da avaliação genómica no sistema de saúde pública na Península Ibérica.

P16. FIND: A importância de um diagnóstico

Paulo Gaspar¹, Sandra Alves², Elisa Leão Teles³, Laura Vilarinho¹

1-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto, Portugal; 2-Departamento de Investigação e Desenvolvimento, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto, Portugal; 3-Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria, Porto, Portugal
Email: paulo.gaspar@insa-min-saude.pt

Introdução: As doenças hereditárias de metabolismo constituem um grupo vasto e diverso de patologias genéticas, com apresentação clínica heterogénea e de diagnóstico difícil, no qual se incluem as Doenças Lisossomais de Sobrecarga. As Mucopolissacaridoses são um sub-grupo das Doenças Lisossomais, causadas por deficiências em enzimas lisossomais, que catalisam a degradação dos glicosaminoglicanos (também designados GAGs ou mucopolissacarídeos), que se acumulam nos lisossomas de diferentes órgãos e tecidos. As MPS têm apresentação multissistémica, com diferentes graus de gravidade, e com conseqüente evolução variável. A nível neurológico, destaca-se o atraso psicomotor, deterioração cognitiva e alterações do comportamento.

Objetivos: Sendo patologias de apresentação variável e conseqüentemente de diagnóstico difícil, o objectivo do projecto FIND, resultante de parceria da Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria, na vertente científica e do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, na vertente laboratorial é, por um lado alertar o clínico para sinais e sintomas de risco e por outro disponibilizar uma ferramenta de diagnóstico que conduza: i) à identificação de casos de Mucopolissacaridoses na população pediátrica sintomática; ii) à determinação da sua prevalência nesse mesmo grupo; iii) ao encaminhamento destes doentes para um tratamento específico, o mais precocemente possível.

Metodologia: O diagnóstico das diferentes Mucopolissacaridoses, é efectuado através da determinação enzimática em gota de sangue seco, com identificação da enzima deficiente, responsável pela patologia. Em casos de deficiência enzimática, a mesma é confirmada em leucócitos e/ou fibroblastos, acompanhado pelo estudo molecular e pela quantificação/acumulação dos glicosaminoglicanos acumulados.

Resultados e Conclusão: O projecto FIND, devido à forma fácil e económica de obtenção de amostra em sangue seco, associada à baixa quantidade necessária para a análise, coloca à disposição dos clínicos, um óptimo meio para a identificação e caracterização de casos sintomáticos de Mucopolissacaridoses em idade pediátrica.

P17. Ceroido-Lipofuscinose Neuronal em Portugal: a casuística do centro de referência e alguns casos interessantes

Francisco Laranjeira¹, Isaura Ribeiro^{1,2}, Carla Caseiro¹, Eugénia Pinto¹, Sónia Rocha¹, Lúcia Lacerda^{1,2}

1-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar / Centro Hospitalar do Porto
Email: francisco.laranjeira@chporto.min-saude.pt

Introdução: Ceroido-Lipofuscinose Neuronal (CLN) é um grupo de doenças lisossomais de sobrecarga, com uma prevalência global que o torna nas doenças neurogenéticas de armazenamento mais comuns e numa hipótese de diagnóstico obrigatória quando estamos perante doença neurodegenerativa pediátrica, embora também possa surgir em idades mais tardias. A CLN é geneticamente heterogénea estando actualmente descritos 13 genes envolvidos, geralmente com algum grau de correlação com a idade de surgimento, apresentação clínica e evolução, apesar do desfecho ser sempre fatal por não haver ainda tratamento. A sintomatologia tem apresentação progressiva e inclui habitualmente deterioração intelectual e motora, convulsões e perda de visão. A classificação das CLN geralmente só é possível ao nível genético pois a maioria não tem outro meio de diagnóstico laboratorial.

Doentes e métodos: Este estudo inclui doentes com suspeita clínica de CLN que foram confirmados laboratorialmente no nosso centro ao longo das últimas décadas.

O diagnóstico de CLN1 e CLN2 foi realizado por ensaio enzimático, sendo complementado pelo estudo dos genes PPT1 e TPP1, respectivamente. Para o diagnóstico dos outros tipos de CLN foi usado o PCR específico de sequência e a sequenciação dos genes. Recentemente, foi também utilizada a sequenciação de nova geração (NGS) para resolver alguns casos.

Resultados e Discussão: 39 doentes, pertencentes a 32 famílias, foram diagnosticados sendo apresentados os dados disponíveis respeitantes a clínica e resultados laboratoriais.

Alguns casos são apresentados em maior detalhe tanto por terem suscitado abordagem de diagnóstico mais elaborada face aos desafios colocados como por evidenciarem benefícios e limitações do NGS.

A abordagem de NGS permitiu identificar uma doença concomitante num doente afectado por CLN6, constituindo um exemplo de que a sobreposição de doenças poderá contribuir para quadros clínicos menos específicos que frequentemente atrasam o diagnóstico.

O estudo familiar dá informações muito úteis, ainda mais na abordagem de NGS.

P18. Diagnóstico não invasivo de Niemann-Pick tipo C - determinação de oxisteróis plasmáticos

Carla Valongo¹, Paulo Gaspar¹, Laura Vilarinho¹

1-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, INSA, Porto
Email: carla.valongo@insa.min-saude.pt

Introdução: Niemann-Pick tipo C (NPC) é uma Doença Lisossomal de Sobrecarga, caracterizada por defeitos no transporte intracelular do colesterol, conduzindo à sua acumulação excessiva em diferentes órgãos. Com uma prevalência em

Portugal de 2,2/100.000 recém-nascidos, o aparecimento dos primeiros sintomas pode ocorrer desde o período perinatal até à idade adulta, sendo o prognóstico mais grave nos casos de envolvimento neurológico precoce, levando à morte prematura de grande parte dos doentes.

A apresentação clínica de NPC é multissistémica e extremamente heterogénea, dificultando o diagnóstico atempado. No entanto, um número crescente de casos estão a ser diagnosticados na idade adulta com base em sinais neurológicos de início tardio e manifestações psiquiátricas.

De transmissão autossómica recessiva, a doença de NPC é causada por mutações em dois genes: *NPC1* ou *NPC2*.

O diagnóstico da doença tem sido feito através da deteção da acumulação de colesterol com recurso à coloração das células com Filipina. Actualmente, a suspeita clínica da doença pode ser confirmada através do doseamento bioquímico de oxisteróis, método mais rápido e sensível e menos invasivo.

Objetivos: Desenvolver um método rápido, não invasivo de análise de oxisteróis plasmáticos.

Métodos: O sangue total é colhido em K3 EDTA e hidroxitolueno butilado é adicionado a 0,3 ml de plasma. Após hidrólise alcalina neutralizam-se as amostras com ácido fosfórico e os oxisteróis são extraídos em clorofórmio:metanol. As amostras concentradas são derivatizadas e os oxisteróis determinados por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massa.

Resultados e conclusões: Foram determinados os valores de referência na população controlo. Vários autores têm demonstrado que o doseamento de oxisteróis plasmáticos contribui para um diagnóstico precoce da NPC e para avaliação da eficácia da terapêutica. Os resultados devem ser sempre interpretados no contexto da história clínica do doente e dos estudos genéticos.

P19. Mutação *FOXG1* em rapaz com variante congénita da síndrome de Rett

Rita Martins¹, Clara Marecos², Ana Berta Sousa³, Catarina Luís²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3- Serviço de Genética Médica do Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte
Email: ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: Na forma clássica da síndrome de Rett, o sexo feminino é atingido em heterozigotia com mutação do gene *MECP2* ligada ao X. As variantes congénitas da síndrome de Rett estão associadas a mutações no gene *FOXG1*, com a recente descrição na literatura de rapazes igualmente afectados.

Caso clínico: Rapaz de 3 anos, primeiro filho de pais saudáveis não consanguíneos. Gestação de termo sem intercorrências, parto eutócico, índice de Apgar 8/10, peso 3360 g (p50) e perímetro cefálico 34,5 cm (p50). Internamento neonatal de curta duração por dificuldades alimentares, sem outras complicações.

Avaliado inicialmente aos 4 meses por desaceleração do perímetro cefálico, ausência de controlo cefálico e desinteresse por manipulação de objectos. À observação apresentava microcefalia adquirida e hipotonia generalizada.

A RM-CE estrutural documentou agenesia completa do corpo caloso, diminuição do volume da substância branca e alteração do padrão cortical da face interna dos hemisférios cerebrais, sem individualização do *cingulum*. O estudo RM-

-CE com espectroscopia foi normal e o estudo funcional em repouso revelou redes funcionais com atraso importante da maturação. O estudo metabólico não revelou alterações e o estudo genético não foi conclusivo. A sequenciação completa do exoma identificou a mutação do gene *FOXG1*, estabelecendo-se o diagnóstico de variante congénita da síndrome de Rett.

Actualmente com 3 anos, mantém atraso global grave, sem manipulação de objectos nem aquisição de linguagem, apresentando estereotípias manuais e perturbação grave do sono.

Conclusão: A variante congénita da síndrome de Rett por mutação *FOXG1* é caracterizada por atraso global do desenvolvimento de início precoce, microcefalia adquirida no primeiro ano de vida, hipotonia generalizada e estereotípias manuais. Recentemente descrita na literatura, a mutação *FOXG1* foi igualmente detectada em rapazes. Deste modo, reforçamos a importância do estudo do gene *FOXG1* em rapazes com perfil fenotípico sugestivo de síndrome de Rett.

P20. *GNAO1*: um novo gene a considerar na distonia de início precoce

Clara Marecos¹, Sofia Duarte¹, Ana Moreira¹, Eulália Calado¹
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal
Email: claravazmarecos@gmail.com

O gene *GNAO1* (OMIM*139311) codifica a alfa-subunidade de uma proteína G envolvida na transdução de sinal celular e na modulação da libertação de neurotransmissores. Mutações neste gene foram inicialmente associadas a encefalopatias epilépticas e mais tarde também a um fenótipo diferente, caracterizado por discinesia e atraso global do desenvolvimento de início precoce.

Primeiro filho de pais não consanguíneos com gestação, parto e período neonatal sem intercorrências. Avaliado pela primeira vez aos 15 meses por hipotonia e atraso global do desenvolvimento. Ao exame objectivo detectou-se ainda distonia generalizada sem microcefalia, sinais piramidais ou cerebelosos. Iniciou L-dopa aos 3 anos com boa resposta e evoluiu com aquisições lentas. Aos 6 anos mantinha distonia generalizada, dizia palavras simples, tinha marcha autónoma e conseguia usar colher. Nesta altura teve o primeiro episódio de status distónico no segundo dia de varicela, controlado com risperidona, biperideno, hidrato de cloral e benzodiazepinas. A reintrodução de L-dopa levou a agravamento sintomático. Aos 7 anos iniciou episódios de frequência crescente e de difícil controlo, caracterizados por agravamento da distonia, coreia e balismo, e precipitados por excitação emocional e ansiedade. Detectou-se melhoria com tetrabenazina e propranolol e ausência de resposta a risperidona, haloperidol, trihexifenidina, benzodiazepinas, carbamazepina e valproato. Teve outros 2 episódios de status distónico aos 11 anos, um deles associado a regressão motora significativa com perda de controlo cefálico. O estudo do gene *GNAO1* detectou a mutação c.626G>A; p.Arg209His *de novo*. Esta mutação foi previamente associada a distonia de início precoce. A ressonância magnética com espectroscopia e a extensa investigação metabólica realizadas previamente não detectaram alterações.

P21. Uma nova mutação no défice de GLUT1 com um fenótipo clássico

Sofia Reis, Raquel Machado, Joana Matias, Juliette Dupont, José Paulo Monteiro

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva; Serviço de Pediatria – Hospital Garcia de Orta, Almada; Serviço de Genética, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte
Email: neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: O défice de GLUT1 é causado por mutações no gene *SLC2A1*, caracterizando-se por um defeito no transporte da glicose através da membrana hematoencefálica. A neuroglicopenia reflete-se no Sistema Nervoso Central (SNC), manifestando-se de forma heterogénea por atraso do desenvolvimento, microcefalia, convulsões, espasticidade, doença de movimento e ataxia.

Caso clínico: Criança do sexo feminino seguida desde os 9 meses por microcefalia e atraso global do desenvolvimento. Com 14 meses iniciou convulsões tónico-clónicas generalizadas e episódios de movimentos oculares mal caracterizados. Medicada com valproato de sódio, com rápido controlo da epilepsia. O exame neurológico aos 2,5 anos revelou microcefalia, hipotonia global com espasticidade distal, tremor intencional bilateral, dificuldades significativas na coordenação motora e motricidade fina; dava pequenos passos com apoio, dizia “olá” e “não”, imitava o som de alguns animais, compreendia ordens simples e apontava.

O Eletroencefalograma mostrou lentificação global, sem atividade paroxística. A Ressonância Magnética Crânio-encefálica tinha sinais de discreta atrofia. O Estudo por Array CGH não evidenciou alterações.

Perante nova gravidez materna foi pedido em consulta de Genética o estudo do exoma, que revelou alteração “de novo” no exão 7 do gene *SLC2A1*: c.968_972+3del p.(Val323Alafs*53), não descrita na literatura. A punção lombar revelou glicorráquia de 28mg/dL e relação glicorráquia/glicémia sérica de 0,4.

Conclusão: Perante a suspeita clínica de défice de GLUT1 é fundamental excluí-lo dadas as implicações na terapêutica. A dieta cetogénica controla na maioria dos casos a epilepsia, mas parece menos eficaz na melhoria do desenvolvimento. Parece existir uma janela crítica nos primeiros 6 meses, período de elevado consumo de glicose pelo SNC, que é comprometido pela neuroglicopenia. Esta nova variante genética traduz-se pelo fenótipo clássico, mas com uma epilepsia para já fácil de controlar.

P22. Ataxia com apraxia oculomotora tipo 4 e acalásia: Heteroneidade fenotípica ou coincidência?

Sara Rocha¹, Isabel Afonso², Pedro Alves³, Gonçalo Cordeiro Ferreira⁴, Ana Moreira⁵, Rita Silva⁵

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém; 2-Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia (CHLC); 3-Serviço de Imagiologia, Hospital D. Estefânia (CHLC); 4-Área da Mulher Criança e Adolescente (CHLC); 5-Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia (CHLC)
Email: sararocha.smr@gmail.com

Introdução: A ataxia com apraxia oculomotora tipo 4 (AOA4) é uma doença autossómica recessiva, causada por mutações no gene *PNKP* (*polynucleotide kinase 3'-phosphatase*) e que se caracteriza por uma perturbação complexa e

progressiva do movimento com características hipercinéticas, movimentos oculares anómalos, polineuropatia, déficit cognitivo e obesidade.

Caso clínico: Adolescente de 18 anos, com quadro neurológico de agravamento progressivo, desde os 9 meses de idade, caracterizado por ataxia e distonia, a que se associaram déficit cognitivo, disartria, coreia, diminuição da força muscular, arreflexia osteotendinosa e apraxia oculomotora.

Da investigação complementar salienta-se: RM-CE (13 anos) com atrofia cortical cerebelosa; EMG (13 anos) evidenciou polineuropatia mista de predomínio sensitivo axonal; dislipidemia, hipoalbuminemia, -fetoproteína ligeiramente elevada e estudo genético compatível com heterozigotia composta para AOA4. Foram previamente excluídas outras causas de ataxia cerebelosa.

No último ano iniciou disfagia para líquidos, de agravamento progressivo, com tosse e regurgitação noturna associadas. A endoscopia digestiva alta demonstrou dilatação do lúmen esofágico e restos alimentares no esôfago e estômago. O estudo videofluoroscópico da deglutição e o trânsito esofagogastroduodenal revelaram descoordenação na transição orofaríngea, perda da dinâmica da musculatura orofaríngea e dilatação esofágica com extremidade distal concentricamente afilada em “bico de lápis”. A manometria esofágica evidenciou hipertonia do esfíncter inferior associado a ausência de relaxamento com a deglutição e aperistaltismo do corpo.

Conclusões: Pretendemos discutir se a disfagia e alterações da motilidade digestiva podem ser explicadas por disautonomia, tendo em conta a heterogeneidade fenotípica das mutações do gene *PNKP*. Na literatura está descrita associação entre acalasia e ataxia hereditária, porém não encontramos tal descrição na AOA4.

P23. Mais do que um Traumatismo Craniano

António Salgado¹, Raquel Marta¹, José Carlos Ferreira^{1,2}

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Faro, Centro Hospitalar do Algarve; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
Email: antoniomsalgado@gmail.com

Introdução: Os Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) em pediatria são frequentemente multifatoriais, obrigando a um estudo exaustivo. Podem ser isquémicos e hemorrágicos, com implicações importantes na abordagem e diagnóstico diferencial. Neste caso descrevemos um AVC isquémico que se sucede a um traumatismo craniano (TCE).

Descrição: Criança 18 meses, com antecedentes de hemorragia subaracnoideia aguda fronto-temporal esquerda após TCE por acidente de viação aos 11 meses e Varicela aos 12 meses, que apresenta TCE occipital após queda de própria altura. Minutos depois surge desvio esquerdo da comissura e sialorreia durante 10 minutos. Na admissão não apresentava alterações e a TC-CE demonstrava pequenas calcificações tálamo-estriadas bilaterais. Sete horas depois reinicia desvio esquerdo da comissura labial e hemiparésia direita. Ao exame: paresia facial central e hipotonia direita, de predomínio superior, diminuição do reflexo rotuliano e estilo-radial direitos. Iniciou ácido acetilsalicílico considerando a hipótese de AVC. Realizou avaliação complementar que incluiu avaliação cardiológica, analítica e RMN com angio-RM, que revelou AVC isquémico agudo lenticulo-capsular esquerdo. Da avaliação analítica destacava-se Factor VIII aumentado, também

presente no pai. Sob terapêutica com ácido acetilsalicílico e fisioterapia, verificou-se uma melhoria gradual da hemiparesia. Cerca de 12 meses após o evento, não houve recidivas.

Conclusão: Atualmente é reconhecida a relação de AVC isquémico após TCE menor em pediatria. Na sua gênese especula-se o vasoespasma das artérias lenticulo estriadas, a que se pode associar uma fragilidade vascular e microtrombose, se estiver presente angiopatia mineralizante. O contributo de fator VIII aumentado em AVC pediátrico tem sido controverso; pode aumentar em estados pró-inflamatórios e estão publicados estudos a favor e contra o seu papel como fator de risco.

Este caso chama a atenção para a importância de procurar alterações no território tálamo-estriado, em lactentes e idade escolar, com défices neurológicos súbitos após um TCE ligeiro. Estes casos tem bom prognóstico, com baixa taxa de recidivas.

P24. O meu filho nunca foi assim...

António Salgado¹, Marta Novo¹, Andreia Pereira², Fernando Tapadinhas², Carla Mendonça²

1-Serviço de Pediatria, 2-Centro de Neuropediatria e Desenvolvimento, CH Algarve – Unidade de Faro
Email: antoniomsalgado@gmail.com

Introdução: As alterações de comportamento na criança, particularmente entre os 18 e os 72 meses, são difíceis de objectivar, podendo-se confundir com fases transitórias normais do desenvolvimento psicomotor. No entanto, constituem um motivo frequente de preocupação dos pais e mais raramente podem ser sintoma de doença neurológica, nomeadamente de encefalite.

Caso clínico: Rapaz de 26 meses, previamente saudável, tendo apresentado quatro meses antes do internamento episódios de febre autolimitada, com intervalos de 15 dias. Após iniciar anorexia intensa e episódios de prostração acentuada alternando com períodos de irritabilidade e inconsolabilidade, sem desencadeante aparente ou contexto epidemiológico de doença, recorreu ao Serviço de Urgência Pediátrica sendo internado. Na observação inicial apresentava-se irritado, inconsolável, com períodos de opistótono (mas sem rigidez da nuca constante ou outros sinais de irritação meníngea), sem outras alterações no exame neurológico. Admitida a hipótese diagnóstica de encefalite aguda, realizou avaliação analítica: sem elevação dos parâmetros laboratoriais de infecção, exame citoquímico do LCR com 5 cél/mm³, glicorráquia 66 mg/dL e proteínas 30 mg/dL, iniciando terapêutica empírica com aciclovir, ceftriaxone e ciprofloxacina. Realizou RMN-CE e EEG sem alterações. A investigação etiológica revelou-se positiva (através de PCR-DNA no LCR) para *Borrelia burgdorferi*, pelo que completou 21 dias de terapêutica com ceftriaxone. Verificou-se a resolução completa das alterações comportamentais após a terapêutica.

Conclusão: A borreliose do SNC tem um largo espectro de manifestações, que vão desde a encefalite aguda até à hipertensão intracraniana ou radiculopatia. Os autores destacam neste caso clínico a inexistência de contexto epidemiológico, a pobreza semiológica e a dificuldade de valorizar a alteração de comportamento. Neste contexto, considera-se de especial importância como possível pista diagnóstica (neste caso, em relação a uma possível encefalite aguda) a compreensão e valorização da opinião dos pais em relação às modificações comportamentais recentes dos seus filhos.

P25. Vasculopatia por Vírus Varicela Zoster e disseção arterial: desafio diagnóstico

Paula Salgado¹, Marta Lopes², Nádia Guimarães³, Inês Carrilho⁴, Manuela Santos⁴, Cristina Garrido¹

1-Serviço de Neurologia - CHP, Porto; 2-Serviço de Neurologia, CHEDV, Santa Maria da Feira; 3-Serviço de Pediatria CHP, Porto; 4-Serviço de Neuropediatria, CHP, Porto
Email: marta.fmup@gmail.com

Introdução: As disseções arteriais, por vasculopatia ou traumatismo, estão entre as principais causas de enfartes cerebrais em idade pediátrica, assim como as vasculopatias inflamatórias. O vírus varicela zoster (VVZ) é o patogéneo mais frequentemente implicado e estima-se que seja responsável por 31% dos enfartes cerebrais nesta faixa etária. A vasculopatia associada pode ser uni ou multifocal, em qualquer território vascular e está descrita como podendo causar várias complicações vasculares incluindo, raramente, disseções arteriais.

Caso clínico: Menino de 3 anos, com desenvolvimento psicomotor normal, internado por dor e défice motor nos membros esquerdos de instalação súbita, precedido em 11 dias por dor e défice motor nos membros direitos de instalação súbita e recuperação em menos de 24 horas. Ao exame neurológico apresentava ligeira hemiparesia esquerda, síndrome cerebelosa cinético esquerdo desproporcional ao défice motor e marcha parética esquerda. Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, além de varicela aos 2 anos. Sem história de trauma ou infeções recentes.

O estudo com angio-RM cerebral mostrou lesões talâmicas bilaterais, polo occipital esquerdo, cerebelosa esquerda e substância branca posterior esquerda, compatíveis com etiologia inflamatória, pelo que iniciou tratamento com metilprednisolona. Contudo, pela forma de instalação dos défices, rápida recuperação e quase totalidade das lesões no território de circulação posterior esquerda, completou investigação com doppler dos vasos do pescoço, angio-RM e angiografia clássica, tendo-se diagnosticado disseção da artéria vertebral esquerda. O estudo analítico revelou serologias séricas positivas para VVZ. O estudo de líquido foi normal, incluindo PCR VVZ negativo. Cumprido ciclo de tratamento com aciclovir e iniciou hipocoagulação, sem recorrência dos sintomas.

Conclusão: Apresentamos um caso de enfartes cerebrais em território vertebro-basilar por disseção arterial, cuja etiologia pensamos ser discutível. Discutimos qual o papel do VVZ, cuja serologia foi concomitantemente positiva, e consideramos a possibilidade de uma etiologia inflamatória ou traumática.

P26. PHDA- Atomoxetina é uma verdadeira opção terapêutica

Tiago Proença dos Santos¹, Joana Coelho¹, António Levy Gomes¹

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte
Email: tproencasantos@gmail.com

Introdução: A Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção (PHDA) tem uma prevalência estimada de 5-7% em idade escolar.

A escolarização crescente nos países ocidentais, bem como a divulgação desta patologia, têm contribuído para um aumento de diagnósticos e consequente terapêutica.

Em Portugal, desde 2001 que se encontra aprovado pelo In-farmed o Metilfenidato, nas suas diversas formas de apresentação. Desde 2014, a Atomoxetina (Strattera®), passou também a ser comparticipada, porém continua a apresentar uma utilização residual (0,001DDD vs 13,4DDD do metilfenidato).

Objetivo: Caracterizar a eficácia, efeitos secundários e circunstâncias clínicas que condicionaram a utilização de atomoxetina num grupo de crianças e adolescentes com o diagnóstico de PHDA seguidas na consulta de Neuropediatria de um hospital terciário.

Metodologia: Revisão retrospectiva dos processos clínicos de crianças e adolescentes (6-17 anos) com diagnóstico de PHDA segundo os critérios DSM-V, identificando os que faziam no último semestre de 2016 terapêutica com atomoxetina. Neste grupo foram revistos os processos e determinou-se circunstâncias clínicas da escolha do fármaco, dose utilizada, eficácia e efeitos secundários.

Resultados: identificaram-se 17 crianças/adolescentes medicadas com atomoxetina. A dose média de atomoxetina utilizada foi de 1mg/Kg/dia (0,8mg/Kg/dia - 1,5mg/Kg/dia).

4 doentes iniciaram a terapêutica com atomoxetina, os restantes 13 tinham inicialmente feito terapêutica com metilfenidato.

10 tinham uma PHDA de tipo misto, 3 de tipo hiperativo e 4 de tipo desatento.

Relativamente a co-morbilidades 6 tinham transtornos de tiques, 4 perturbação de oposição e desafio 2 perturbação de desenvolvimento intelectual.

14 casos demonstraram resposta ao tratamento com melhoria dos resultados escolares e melhoria da convivência familiar. Houve apenas um doente que interrompeu o tratamento por taquicardia/palpações. Nenhum dos doentes com perturbações de tiques registou agravamento dos mesmos, havendo mesmo 3 que melhoraram ao modificar a terapêutica prévia.

Dos efeitos acessórios mais frequentemente mencionados salientam-se náuseas (2), cefaleias (1) e irritabilidade (1), não motivando em nenhum dos casos o abandono da terapêutica.

Conclusões: Na população em estudo a atomoxetina pareceu ser eficaz e razoavelmente bem tolerado, nomeadamente em casos de intolerância ao metilfenidato, crianças com perturbações de tiques e em casos de hiperatividade/descontrolo de impulso que necessitam de terapêutica 7 dias por semana.

P27. Fenómenos paroxísticos num Serviço de Urgência Pediátrica - Etiologia e orientação clínica

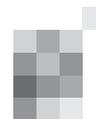
Joana Pimenta¹, Jacinta Mendes², Conceição Robalo¹, Cristina Pereira^{1,2}

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: joanafmp@gmail.com

Introdução: Os fenómenos paroxísticos (FP) constituem um motivo comum de vinda ao serviço de urgência (SU). As crises epiléticas representam uma minoria dos FP. A acuidade do diagnóstico diferencial é crucial na abordagem, evitando falsos diagnósticos de epilepsia.

Objetivo: Caracterização da etiologia e orientação clínica das crianças e adolescentes que recorreram a um SU Pediátrico de nível III por FP.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo com consul-



ta das fichas de admissão no SU e dos processos clínicos das crianças e adolescentes admitidos por FP no Hospital Pediátrico de Coimbra, no período de 1 de dezembro de 2015 a 29 de fevereiro de 2016. Foram incluídos: episódios sugestivos de crise epilética; convulsão febril; lipotímia/síncope; espasmo de choro; apneia; ALTE; perturbações súbitas da consciência, comportamento e tónus. Analisaram-se variáveis demográficas, antecedentes, manifestações clínicas, exame neurológico, investigação, etiologia, terapêutica e orientação subsequente.

Resultados: Revistas 17621 fichas de admissão, com a inclusão de 181 episódios de FP correspondentes a 164 crianças. A média de idades foi 7.8 ± 6.0 anos (7 dias – 17 anos), com ligeiro predomínio do sexo masculino (51,9%). As manifestações mais frequentes foram: lipotímia/síncope (36,5%), crises epiléticas (22,2%) e convulsões febris (21%). A maioria (67,4%) não apresentava outra sintomatologia. O exame neurológico revelou alterações em 8,3% crianças. Cinquenta e uma crianças (28,2%) foram observadas por Neuropediatra no SU. Trinta e seis (19,9%) realizaram vídeo-EEG, identificando-se atividade paroxística em metade (4 com diagnóstico prévio de epilepsia). A terapêutica mais prescrita foi antiepilética (17/20), em 3 casos de novo. Setenta e oito (43,1%) crianças foram encaminhadas para consulta, 55 (30,4%) de Neuropediatria/Epilepsia. Foram diagnosticados 9 casos de epilepsia.

Conclusões: Neste estudo, a maioria dos FP corresponderam a fenómenos não epiléticos, o que está de acordo com a literatura. A observação por Neuropediatra no SU e a disponibilidade do vídeo-EEG permitiram uma melhor caracterização e orientação destas crianças.

P28. Tratamento e orientação de cefaleias primárias em contexto de urgência

Inês Carneiro¹, Margarida Cunha¹, Joana Coelho², Gabriela Araújo e Sá³, Sofia Quintas², António Levy Gomes², Tiago Proença dos Santos²

1-Departamento de Pediatria, 2-Unidade de Neuropediatria, 3-Serviço de Urgência Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte
Email: inesmcarneiro@gmail.com

Introdução: As cefaleias primárias são frequentes em idade pediátrica, constituindo a sua maioria a enxaqueca e cefaleia tipo-tensão. No serviço de urgência(SU) os pediatras estão treinados para excluir causas secundárias urgentes ou emergentes, porém o tratamento sintomático das crises de cefaleia primária é muitas vezes descurado.

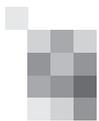
Objectivo: Caracterizar o diagnóstico e terapêutica das cefaleias primárias num SU.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo efetuado por consulta de processos clínicos (registos de urgência e consulta) de crianças com cefaleia primária observadas no SU de um hospital nível III, entre 1 julho e 31 dezembro de 2015. Análise estatística descritiva de dados demográficos, clínicos, exames complementares de diagnóstico, terapêutica. Realizada entrevista telefónica para caracterização da evolução clínica e follow-up.

Resultados: Identificaram-se 68 crianças, 44(64,7%) do género feminino; idade mediana 11 anos (min.4-máx.17). Através dos registos de consulta foi diagnosticada enxaqueca em 49(72%), cefaleia de tensão em 11(16,2%), cefaleias não-especificadas em 8 (11,8%). Em 7(10,3%) tratou-se do primeiro episódio. Interpretados como tendo sinais de alarme 35(51,2%) crianças: 4(5,9%) vómitos matinais, 18(26,5%) despertar no-

turno, 2(2,9%) síncope, 12(17,7%) sintomas visuais. Realizadas 19(27,9%) tomografias computadorizadas de crânio, todas sem alterações significativas. 51(75%) tinha realizado terapêutica com analgésico e/ou anti-inflamatório oral sem efeito previamente; 34(50%) realizaram terapêutica no SU, 14(41%) por via endovenosa. Mais de metade teve alta mantendo dor. Referenciadas à consulta de neuropediatria 40(58,8%) crianças; 19(47,5%) iniciaram profilaxia. Recorreram a serviços de saúde por cefaleia nos 6-12 meses seguintes 19(27,9%).

Conclusões: Os resultados sugerem a necessidade de otimizar a orientação de cefaleias primárias em contexto de urgência, nomeadamente no controlo efectivo da dor com escalamento da terapêutica analgésica; na redução do número de exames de imagem e num melhor esclarecimento das famílias. Com base nestes resultados foi realizado um folheto informativo para as famílias e um protocolo terapêutico de analgesia na cefaleia primária no serviço de urgência.



Programme

Thursday, 9th March 2017

PRE-CONGRESS COURSES

16h00-19h00 NEUROPSYCHOLOGIC EVALUATION OF MS PATIENTS WITH BRBN-T BATTERY
Chairperson: Cláudia Sousa (Portugal), Ana Passos (Portugal)

Introduction to Multiple Sclerosis

Andreia Costa (Portugal)

Cognitive aspects of Multiple Sclerosis

Cláudia Sousa (Portugal)

Introduction to the Rao's Brief Repeatable Battery of Neuropsychological Tests (BRBN-T)

Cláudia Sousa (Portugal)

Performance of individual tests with video guidance

Mariana Neves (Portugal), Cláudia Sousa (Portugal)

Demonstration of tests quotation/interpretation

Mariana Neves (Portugal), Cláudia Sousa (Portugal)

Evaluation

16h00-17h30 CLINICAL INVESTIGATION AND ROLE OF PHARMACEUTICALS IN M STEAMS
Chairperson: Paulo Carinha (Portugal)

Pharmacist activities in clinical trials; legislation, patient monitoring, audits and inspections

Pharmacist contribution in clinical trial protocols evaluation

Role of pharmacist in Managed Access Programs and compassionate use

Paulo Carinha (Portugal), Patrocínia Rocha (Portugal), Elsa Branco (Portugal)

17h30-19h30 MS NURSE: FROM THEORY TO PRACTICE
Chairpersons: Fátima Lopes (Portugal), Liliana Mendonça (Portugal)

Key points: MS nurse consultation

Macarena Rus (Spain)

Learning guides: innovation in MS therapeutic education

Matilde Cabral (representing a multidisciplinary team / Portugal)

Friday, 10th March 2017

09h00-09h15 OPENING CEREMONY
Chairperson: Maria José Sá (CHSJ, Portugal), Carolina Garrett (CHSJ, Portugal), António Oliveira e Silva (CHSJ, Portugal)

09h15-11h15 ROUNDTABLE "THE WORLD OF MS, MS IN THE WORLD"

Chairpersons: Pedro Abreu (Portugal), Vasco Salgado (Portugal)

MS in the Western World

Peter Rieckmann (Germany)

The changing epidemiology of MS in the Middle East

Bassem Yamout (Lebanon)

MS in Australia

Allan Kermode (Australia)

MS in Asia

Kazuo Fujihara (Japan)

MS in Latin America

Edgardo Cristiano (Argentina)

11h30-12h00 MS - THE FUTURE IS NOW

Chairperson: José Vale (Portugal), Armando Sena (Portugal)

Jorge Santos Silva (Switzerland)

12h00-12h30 GENES AND ENVIRONMENT IN MULTIPLE SCLEROSIS

Chairperson: João de Sá (Portugal)

Ana Martins da Silva (Portugal)

12h30-13h00 ORAL PRESENTATION SESSION 1

Chairpersons: João Vasconcelos (Portugal), Maria do Carmo Macário (Portugal)

NEUROPSYCHOLOGICAL TESTS FOR MULTIPLE SCLEROSIS: VALIDATION OF A BATTERY FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Claudia Sousa; Mariana Neves; Ana Margarida Passos; Aristides Ferreira; Maria José Sá

MICRORNA-155 IN PORTUGUESE MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS - A PRELIMINARY STUDY

Andreia Bettencourt; Daniela Boleixa; Cláudia Carvalho; Bárbara Leal; Raquel Samões; Ana Paula Sousa; Ernestina Santos; Ana Aires; Joana Guimarães; Maria José Sá; Paulo Pinho Costa; Berta Silva; Ana Martins Silva

S100B A NEW INFLAMMATORY TARGET IN MULTIPLE SCLEROSIS

Gisela Santos; Andreia Barateiro; Carla Ferreira; Dora Brites; Adelaide Fernandes

14h15-14h45 OPENING CONFERENCE

Chairperson: Maria José Sá (Portugal)

Portuguese pioneers in Medical Sciences

Joaquim Fernandes (UFP, Portugal)

14h45-17h00 "HOT TOPICS IN MS" ROUNDABOUTS

Chairpersons: Rui Pedrosa (Portugal), Lúvia Sousa (Portugal)

Redefining the diagnosis

Wallace Brownlee (United Kingdom)

Management of Pediatric MS

Angelo Ghezzi (Italy)

Rehabilitation in MS: timing and patient-centric outcomes

Jürg Kesselring (Switzerland)

Progressive solitary sclerosis

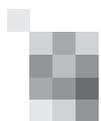
Mark Keegan (United States of America)

17h00-18h00 E-POSTER SESSION 1

Section I

Chairpersons: Armando Morganho (Portugal)

P00003, P00006, P00008, P00022, P00039



Section II

Chairpersons: Sónia Batista (Portugal), Cláudia Sousa (Portugal)

P00007, P00009, P00033, P00036, P00037, P00038

Section III

Chairpersons: Teresa Mendonça (Portugal), Pedro Barros (Portugal)

P00013, P00014, P00015, P00025, P00026, P00029,

Saturday, 11th March 2017

08h30-09h00 E-POSTER SESSION 2

Section I

Chairpersons: David Costa (Portugal)

P00001, P00027, P00035

Section II

Chairpersons: Joana Guimarães (Portugal)

P0002, P00004, P00012, P00030, P00034

Section III

Chairpersons: Irene Mendes (Portugal)

P00017, P00021, P00024, P00028

09h00-10h30 "LOOK AT THE PRESENT TO SET THE FUTURE"

Chairpersons: João Cerqueira (Portugal), Maria José Sá (Portugal)

The burden of MS in Portugal

Maria José Sá (Portugal)

New medicine landscape

Patrick Vermersch (France)

Therapy of the Future

Irati Zubizarreta (Spain)

Digital patient engagement

Jennifer Kilian (United States of America)

10h30-11h00 ORAL PRESENTATIONS SESSION 2

Chairpersons: Edite Rio (Portugal), Filipe Palavra (Portugal)

DURABLE EFFICACY OF CLADRIBINE TABLETS IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS: ANALYSIS OF RELAPSE RATES AND RELAPSE-FREE PATIENTS IN THE CLARITY AND CLARITY EXTENSION STUDIES

Gavin Giovannoni; Giancarlo Comi; Stuart Cook; Kottil Rammohan; Peter Rieckmann; Per Soelberg-Sorensen; Patrick Vermersch; Christine Hicking; Fernando Dangond

USING CEREBELLUM AS A TARGET FOR THE STUDY OF REMYELINATION IN THE CUPRIZONE MOUSE MODEL: IS THERE A PLACE FOR DPP4/GLP-1 MODULATION?

Filipe Palavra; Sara Henriques; Sara Nunes; Inês Pita; João Dinis; Johanna Simões; João Martins; Maria Madeira; Raquel Santiago; António Francisco Ambrósio; Frederico Pereira; Luís Almeida; Flávio Reis

SAFETY AND TOLERABILITY OF DIMETHYL FUMARATE IN A REAL-WORLD RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS POPULATION

Ary De Sousa; Ariana Barros; João Sequeira; Carlos Capela; Rui Pedrosa

11h30-12h45 "TEN-MINUTE VIGNETTES WITH 10 TAKE-HOME MESSAGES FOR CLINICAL PRACTICE"

Chairperson: Joaquim Pinheiro (Portugal)

Bayer: Betaferon®: Long Lasting Benefits in MS

Eva-Maria Wicklein, Bayer HealthCare, Germany

Biogen: Biogen: The Brain Company

Anabela Fernandes & Rita Lau, Biogen, Portugal

Merck: Paradigm shifts in the Treatment of MS

Ali-Frederic Ben-Amor, Merck s.a., Switzerland

Novartis: MS: are we spending or investing?

Ricardo Viana, Novartis Pharma AG, Switzerland

Roche: "Why Time Matters in MS"

Licínio Craveiro, Roche, Portugal

Sanofi Genzyme: Sanofi Genzyme commitment to MS

Marianne Berrens, Sanofi Genzyme, Netherlands

Teva: The heritage of Copaxone in Portugal

Inês Iglésias, Teva, Portugal

12.45 Prizes "MS Porto"

Abstracts of Lectures

MS in the Western World

Peter Rieckmann, Germany

Multiple sclerosis (MS) has entered an era of immunomodulatory drug treatment, the impact of which on long-term disease progression remains not fully understood. The increasing use of these therapies has intensified our need to understand the true natural history of MS. The MS community is poised to establish whether the immunomodulatory drugs exhibit long-term benefits, with a suitable untreated natural history cohort likely the most practical and ethical comparator group. Thus, a thorough understanding of the natural history of MS is fundamental. This lecture will focus on long-term population-based cohorts and factors associated with disease progression. Survival in MS has increased and longer times to irreversible disability have been reported in contemporary studies, indicating a slower accumulation of disability. Wide variation in the MS disease trajectory is evident within and between natural history studies, reflecting both methodologic considerations related to data collection and heterogeneity of disease activity. Recent publications have indicated that a younger age at disease onset is no longer indicative of a favorable outcome and further evidence supports the dissociation between relapses and long-term disability – most likely due to the different capability to compensate damage by neuroplasticity based on the different connectomes associated with better recovery.

Recent advances in our understanding of the natural history of MS in the Western World are of key significance to improve care and treatment strategies for our patients.

Epidemiology of Multiple Sclerosis in the Middle East

Bassem I Yamout, Lebanon

The epidemiologic, clinical, radiological, and laboratory characterization of multiple sclerosis (MS) is well documented in Caucasian populations, but data about MS is still limited in the Arab world. We reviewed all published clinical and epidemiologic MS studies from different Arab countries, in an effort to determine the prevalence and characteristics of this disease in this part of the world.

Most Arab countries fall in the moderate MS prevalence zone, with prevalence rates slightly lower than Southern European countries and much higher than sub-Saharan African countries. Studies from different Arab countries show a clear trend towards an increase in MS prevalence over the last few decades. This increase was mainly in females and mirrored the worldwide rise in MS prevalence among females.

We reported the disease characteristics in a cohort of 202 Lebanese patients with MS. The mean age at onset was 30.2 years. The F/M ratio was 1.8; around 5% of the patients had a positive family history, while 7.9% exhibited a primary progressive course. Among relapsing-remitting MS patients, the mean time from onset secondary progression phase was 8.6 years, while the median time from onset to EDSS 6 was 25 years. In comparison, studies from different Arab countries revealed an age at onset ranging between 23.5 and 32.4 years, a F/M ratio of 0.8 to 3, and a primary progressive course in 4.0-19.1% of all patients. Data from large Western MS patient

cohorts such as the Lyon, British Columbia or Ontario cohorts, show that the clinical characteristics of MS in the Arab world are not very different from its Western counterpart, except possibly for a lower F/M ratio.

MS in Asia

Kazuo Fujihara, Japan

Prevalence of multiple sclerosis (MS) in Asia is lower than that in Western countries. In fact, there were few cases of MS in Japan before 1950. However, the prevalence in Asia has been rising in recent years. The clinical profile of Asian MS seems to be essentially similar to that in Western MS after careful exclusion of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) [With increased recognition of NMOSD, the term “opticospinal MS” once regarded as a unique MS subtype in Asia has disappeared.], but a recent comparative study of MS in Japan and UK revealed that Japanese MS seems to be milder than MS in UK and the percentage of primary progressive MS is significantly lower in Japan, suggesting some unique genetic and/or environmental factors may modify the disease in Asians.

Meanwhile, there seems to be no major difference in the prevalence of NMOSD in various regions or ethnicities. Thus, the ratios of NMOSD to MS have been higher in Asia as compared with Western countries. Since such disease modifying drugs for MS as interferon-beta, natalizumab and fingolimod are ineffective in and can exacerbate NMOSD, the differential diagnosis between NMO/NMOSD and MS in the early stages is a major clinical challenge in Asia. Although the detection of aquaporin-4 (AQP4)-antibody is critical in distinguishing NMOSD from MS, some patients with NMOSD are seronegative for AQP4-antibody, and a fraction of those patients possess autoantibody against myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) localized in the outermost layer of myelin sheaths. In contrast to massive astrogliopathy in AQP4-antibody-positive NMOSD, MOG-antibody-positive disease is an inflammatory demyelination even if the clinical phenotype is NMOSD. On the other hand, in terms of the cytokine profile during acute exacerbation, MOG-antibody-positive disease is similar to AQP4-antibody-positive NMOSD but is distinct from MS.

In this presentation, an overview of Asian epidemiological studies of MS and NMOSD including Japanese nationwide surveys and an update on MOG-antibody-associated neurological diseases will be provided.

MS epidemiology in Latin America

Edgardo Cristiano, Argentina

Epidemiology of MS cannot be explained by any single environmental or genetic factor in isolation. A combination of a heterogeneous distribution of both genetic and environmental factors appear to be required to explain the available data on MS.

MS is about tenfold more common in caucasians of northern Europe, North America and Canada than in Latin America (LA), specially between indian populations and in tropical zones.

Nevertheless, MS prevalence and incidence seem to increase over time all around the world including latinamerican countries.

The increase in prevalence is presumed to be due to prolonged survival of patients, while for incidence it may be due to a number of factors, in particular, the increasing in the ratio

of disease in women to men. It may be due to changes in cigarette smoking, sodium intake, UV radiation exposure, vitamin D deficit, birth control, obesity and later childbirth or other factors probably related to industrialisation. For LA, awareness of disease, availability of MRI and more access to health-care may also contribute.

Regarding phenotypes, recent reports didn't show differences for clinical behavior of the disease between Latin American and European or North American countries.

MS, The future is now
Jorge Santos Silva, Switzerland

Start from the global trends of Pharma and Healthcare with focus on chronic diseases - a big need, Neurology is even bigger than cancer, within that MS has the biggest social impact

Show a view of where Neuro and Auto-immune diseases are in terms of patient numbers and market sizes across geographies - "the world is quite heterogeneous, see session on regions"

What is the current burden of disease and cost to systems in major geographies, including unmet needs (e.g., PPMS, SPMS, myelin regeneration, patient issues, physician issues) - identify three drivers

New therapy paradigms - therapy innovation and consequences, new ideas - "the landscape will keep getting more exciting and complex - see session on new therapies"

Patient management and engagement and consequences - "Patients are getting more distant but we can understand them better for better outcomes - see session on digital and session on analytics"

Cost will continuously be an issue - longer treatments, biosimilars, payor moves - "more options will appear but cost pressure will also get stronger - see session on costs and biosimilars"

Close out with recap of messages.

Redefining the diagnosis of multiple sclerosis

Wallace Brownlee, United Kingdom

The diagnosis of multiple sclerosis (MS) requires evidence of central nervous system (CNS) lesions disseminated in both space and time, in a person with neurological symptoms and signs suggestive of demyelination. Historically, the diagnosis of MS was based on clinical findings alone, with supportive information provided by neuroimaging, cerebrospinal fluid (CSF) examination and neurophysiological testing. The McDonald criteria allow the use of magnetic resonance imaging (MRI) abnormalities to provide evidence for dissemination in space and time, including in patients with a clinically isolated syndrome (CIS). The original McDonald criteria proposed in 2001 were revised in 2005 and 2010 with simplification of the requirements for dissemination in space and time. Using the McDonald 2010 criteria the presence of one or more lesion in at least two regions typically affected in demyelination (the periventricular, juxtacortical and infratentorial regions of the brain plus the spinal cord) provides evidence of dissemination in space. New T2 lesions on a follow-up scan or the presence of both asymptomatic gadolinium-enhancing and non-enhancing lesions on a single MRI scan provides evidence of dissemination in time.

Application of the McDonald criteria in people with CIS allows for an earlier diagnosis of relapsing-remitting MS, and potentially earlier initiation of disease-modifying treatments. However, MRI criteria should only be applied in people with a clinical presentation suggestive of MS, such as unilateral optic neuritis, brainstem syndromes and partial myelitis, in order

to avoid misdiagnosis. Care must be taken to exclude other inflammatory and non-inflammatory CNS disorders that can mimic MS. Neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD) in particular has clinical and radiological features that overlap with MS. Differentiating MS and NMOSD is important because of differences in the prognosis and treatment. Although not mandated by the McDonald criteria, CSF examination, neurophysiological and serological testing can be helpful in establishing a diagnosis of MS.

Further modifications to the diagnostic criteria for MS are anticipated in late 2017. Changes recently recommended by the MAGNIMS group and under consideration by an international panel include (1) the inclusion of symptomatic lesions, cortical lesions and optic nerve lesions in dissemination in space; (2) an increase in the number of periventricular lesions required for dissemination in space from ≥ 1 to ≥ 3 ; and (3) harmonisation of dissemination in space criteria for relapsing-remitting MS, primary progressive MS and the radiologically isolated syndrome. Some of these recommendations are evidence-based and others are based on expert consensus. A number of novel body fluid biomarkers, including neurofilament light chain, chitinase-3-like protein 1 and soluble CD27, are under active investigation. These and other emerging biomarkers may be important in making the diagnosis of MS in the future.

Management of Pediatric MS

Angelo Ghezzi, Italy

Although multiple sclerosis (MS) is typically considered an adult disease, pediatric MS (ped-MS) is increasingly recognised, accounting for ~3-10% of all MS cases. Compared to the adult form, some findings appear peculiar of ped-MS:

- Clinical manifestations are similar, however in very young subjects MS frequency at onset is similar in males and females, with an higher frequency brainstem/cerebellar involvement, acute polysymptomatic/ADEM like onset;
- the course is relapsing-remitting in the large majority of patients, with an high relapse rate;
- the interval to reach mild or severe disability is more prolonged but the age is lower in pediatric compared to adult MS patients;
- the frequency of cognitive dysfunction is relatively high;
- diagnostic criteria of adults can be applied to ped-MS, but with limitations for subjects with < 12 years and ADEM-like onset;
- the approach in differential diagnosis is particular complex and many alternative disorders must be excluded, having attention to clinical, MRI and CSF red flag;
- CSF oligoclonal bands are less frequent in pediatric MS patients, their presence in patients with Acquired Demyelinating Syndrome is strongly correlated to risk of MS;

MRI is fundamental for diagnosis and prognosis: the pattern of MRI has some peculiar aspects in pediatric MS patients: i) the classic diagnostic criteria cannot be fulfilled, ii) lesion load is more relevant, lesions can disappear with time iii) lesions are less destructive, and have enhanced capability to recover with time;

The interplay between genetic and environmental factors determine the risk of developing MS;

MS has a more pronounced inflammatory pattern (as suggested by clinical and MRI data);

The treatment is based on the approach used for adults: as MS has a strong impact on patients and their family the model of care should involve a team with specialized neurologists, nurses, psychologists, social workers and specialists of rehabilitative medicine.

Results from observational studies have shown that immunomodulators (beta-interferon and glatiramer acetate) are well tolerated and significantly reduce the relapse rate and disease progression in ped-MS. Recent position papers recommend early initiation of immunomodulator therapy for relapsing ped-MS. However, ~30% of patients continue to progress and relapse and may require second-line therapy. The efficacy and safety of natalizumab in paed-MS have been shown in many observational studies representing an useful option for active MS patients. The risk of progressive multifocal leucoencephalopathy must be carefully considered but the test to detect patients at risk, given by the demonstration of anti-JCV antibodies, is currently available. Therapeutic options have been recently reviewed in some recent papers.

Neurorehabilitation - applied neuroplasticity

Jürg Kesselring, Switzerland

Re-organisation of structures and functions in the brain are the basis of learning. Plastic changes occur in normal as well as in diseased brains and can be enhanced by task-specific therapeutic interventions (Neurorehabilitation). Due to the variety of symptoms and functional deficits Multiple Sclerosis (MS) can lead to a broad range of functional impairments and handicap. Even with newer immunomodulating therapies, the course remains progressive. The symptoms themselves, loss of independence and participation in social activities are responsible for the progressive decline of quality of life. The main objective of a comprehensive rehabilitation program is to ease the burden of disease by improving self performance and independence. Restoration of function is not the key effect of rehabilitation in MS. As rehabilitation measures have no direct influence on the ongoing disease process and progression of the disease, compensation of functional deficits, adaptation and reconditioning together with other nonspecific effects (management of specific symptoms and impairments, emotional coping, self estimation) is more important in the longterm. Several of the many symptoms of MS are amenable to drug therapies which have been proven in careful evidence-based analyses to be effective (e.g. fatigue, spasticity, bladder, bowel and sexual disturbances, pain, cognitive dysfunctions etc). Newer studies in MS patients show, that despite the ongoing progression of the disease process, rehabilitation is effective by improving personal activities and participation in social activities leading to better quality of life. After comprehensive inpatient rehabilitation, improvement overlasts the treatment period for several months. Quality of life is correlated more with disability and handicap rather than with functional deficits and progression of the disease.

Progressive Solitary Sclerosis

Mark Keegan, United States of America

Most patients with multiple sclerosis (MS) either have a relapsing remitting course associated with subacute, inflammatory clinical attacks that usually resolve or an insidiously progressive course with (secondary progressive MS, SPMS) or without (primary progressive MS, PPMS) prior relapses. Disability due to MS principally accrues during the progressive course, the most common clinical presentation being of a progressive myelopathy although progressive cerebellar and cerebral impairment are less common manifestations. The pathophysiology of progressive MS is poorly understood and a "clinical-radiological paradox" exists with an incomplete association between the number of MS demyelinating lesions and development of a progressive MS course. Progressive mo-

tor impairment similar to progressive MS disease courses may occur from an isolated demyelinating lesion in the upper cervical cord or brainstem cervico-medullary junction. Current criteria preclude a diagnosis of MS in such cases because of failure to document "dissemination in time and space". We described 30 patients with: (1) progressive motor impairment for over 1 year with a single radiologically identified CNS demyelinating lesion along corticospinal tracts, (2) absence of other demyelinating CNS lesions, and (3) no history of relapses affecting other CNS pathways. The patients' median age was 48.5 years (range, 23-71) and 15 (50%) were women. The median follow-up from symptom onset was 100 months (range 15-343 mos.). All had insidiously progressive upper motor neuron weakness attributable to the solitary demyelinating lesion found on MRI. Clinical presentations were: hemiparesis/monoparesis, 24, quadriparesis, 5, and paraparesis, 1. Solitary MRI lesions involved: cervical spinal cord, 18; cervicomedullary/brainstem region 6; thoracic spinal cord, 4; subcortical white matter, 2. Cerebrospinal fluid abnormalities consistent with MS were found in 13 of 26 (50%). Demyelinating disease was confirmed pathologically in two (biopsy, 1; autopsy, 1).

We conclude that progressive solitary sclerosis results from an isolated CNS demyelinating lesion. Future revisions to MS diagnostic criteria could incorporate this presentation of demyelinating disease.

The burden of MS in Portugal

Maria José Sá (Portugal)

The burden of multiple sclerosis (MS) is recognizably high for the patients and the society. MS is traditionally considered a costly disease, however health economic studies have shown that, in comparison with other neurological conditions, the cost per patient is high mainly due to disease-modifying therapies (DMT), but owing to the low prevalence of the disease, the healthcare burden with the whole disease for the health systems is rather small.

Portugal was included in a recent European burden and cost of illness cross-sectional study, conducted in 16 countries, where patients reported through a questionnaire, demographic data, disease history, health-related quality of life (HRQoL) and resource consumption. The analyses were performed by disease severity and the costs were reported from a societal perspective in 2015 PPP (adjusted for purchasing power parity).

Globally, costs increased, HRQoL and utility decreased with higher EDSS levels. Mean costs were 22,800 PPP in mild, 37,100 PPP in moderate and 57,500 PPP in severe disease.

In the Portuguese study most patients were women (67%); the mean age was 48.5 years; 92% of the sample was at working age (43% of these were working, and of these 40% fulltime); the age at first symptoms and at diagnosis was 30 and 36 years, respectively; 54% had the relapsing-remitting form; the mean EDSS was 3.8; the vast majority of the patients in all EDSS levels reported fatigue (98%) and cognitive difficulties (74%) which both had a significant independent effect on utility; 79% were medicated with DMT (highest contributor towards total costs); 18% reported relapses during last 3 months; permanent sick-leave/invalidity pension were the second highest contributor towards total costs; and regarding the non-medical direct costs there was a low use of community services and substantial rate of family help.

This study provides the first comprehensive assessment of the burden of MS for Portuguese patients, the health care system and society overall.

Abstracts of Oral Communications

CO0016. NEUROPSYCHOLOGICAL TESTS FOR MULTIPLE SCLEROSIS: VALIDATION OF A BATTERY FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Cláudia Sousa¹, Mariana Neves², Ana Margarida Passos², Aristides Ferreira², Maria José Sá^{1,3}

1-Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Instituto Universitário de Lisboa - ISCTE-IUL, Lisboa, Portugal; 3-University Fernando Pessoa, Porto

Introduction: The Brief Repeatable Battery of Neuropsychological Tests (BRBN-T) has proved to be one of the most sensitive measures for detecting cognitive impairment in Multiple Sclerosis (MS).

Objectives: The goal of this study was to adapt and validate this battery to the Portuguese population of MS patients.

Methodology: The study was organized in four main tasks: We started by translating and adapting the battery into the Portuguese language, regarding the international guidelines for the effect (Task 1) and we tested the experimental version on a sample of 50 healthy subjects to select final items (Task 2). The Portuguese version of BRBN-T (Task 3) was applied to a stratified control national sample of 334 individuals (stratification criteria: age, sex, educational level and geographic location) and to a clinical sample of 127 MS patients from eight national hospitals. Through the exploration of its psychometrics properties, we produced the Portuguese norms of BRBN-T (Task 4).

Results and Conclusions: The normative data is presented as a regression-based formula to adjust test scores for gender, education, and age, and the results reveal the ability that BRBN-T has to differentiate between MS patients and healthy participant's performance. Conclusion: This study clearly contributed to improved the actual context of neuropsychological assessment in Portugal, by providing a new set of instruments which can be used in the clinical practice and in future studies, even in areas beyond Psychology and Medicine. Moreover, clinical trials and longitudinal studies will benefit from rigorous, precise and discriminative support concerning neuropsychological assessment.

Keywords: Neuropsychological Tests, Brief Repeatable Battery of Neuropsychological Tests (BRBN-T), Validation and norms

CO0019. MICRORNA-155 IN PORTUGUESE MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS - A PRELIMINARY STUDY

Andreia Bettencourt¹, Daniela Boleixa¹, Cláudia Carvalho¹, Bárbara Leal¹, Raquel Samões², Ana Paula Sousa², Ernestina Santos^{1,2}, Ana Aires³, Joana Guimarães³, Maria José Sá³, Paulo Pinho Costa^{1,4}, Berta Silva¹, Ana Martins Silva^{1,2}

1-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar - UPorto; 2-Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António; 3-Centro Hospitalar São João; 4-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge

Introduction: Multiple Sclerosis (MS) is an autoimmune, inflammatory neurodegenerative disorder of the central nervous system. MicroRNAs (miRNAs) are a class of small

noncoding RNAs which have recently been described to be regulatory modulators of gene expression, controlling different biological processes, including immune responses. MicroRNA-155 (miRNA-155) is a multifunctional molecule that plays a crucial role in inflammation (Faraoni I et al, 2009). Its expression is up-regulated in a variety of tissues including whole blood, CD4+ and CD8+ T cells, serum and brain lesions of MS patients. Also, it promotes Th1 and Th17 responses and increases the permeability of the blood brain barrier promoting sustained inflammation, contributing to MS pathogenesis.

Objectives: To analyze the expression of circulating miRNA-155 in the serum of MS patients.

Methodology: The study included 29 MS patients (20 female and 9 male) and 55 healthy controls (HC). RNA extraction from serum samples was done using the miRNeasy Serum/Plasma Kit. MiRNA-155 gene expression was detected with a TaqMan® miRNA assay. Relative expression values were calculated using the 2- $\Delta\Delta C_t$ method. Differences in Ct were evaluated using a two-tailed Student's t-test.

Results and Conclusions: The serum concentration of miRNA-155 was significantly higher in MS patients compared with HC (fold change 4.60; $p < 0.0001$). Circulating miRNAs have emerged as potential biomarkers for several human diseases including MS (Jagot F and Davoust N, 2016). As far as is known, miRNA-155 is the only miRNA consistently increased in MS brain and spinal cord lesions and in peripheral blood mononuclear cells. In this study miRNA-155 levels were increased in patient's serum which supports the findings of Zhang et al, 2014. These observations can have important implications for the development of new therapeutic strategies. These are preliminary results of a national project that intends to study several microRNAs, which are known to be immunologically relevant, in a large cohort of MS patients.

Keywords: Multiple Sclerosis, Epigenetics, MicroRNAs, Portugal

CO0032. S100B A NEW INFLAMMATORY TARGET IN MULTIPLE SCLEROSIS

Gisela Santos¹, Andreia Barateiro¹, Carla Ferreira¹, Dora Brites¹, Adelaide Fernandes¹

1-Research Institute of Medicines (iMed.Ulisboa), Faculdade de Farmácia, Universidade de Lisboa

Introduction: Neuroinflammation, a primary hallmark of Multiple Sclerosis (MS), has been associated with demyelination, being suggested that modulation of inflammatory events are the most effective means to enhance remyelination. Inflammatory S100B protein is released by reactive glia upon neuropathological conditions, which may affect myelination/remyelination.

Objectives: Here, we aimed to unravel the role of S100B in the pathogenesis of MS.

Methodology: S100B levels were determined in CSF and serum of MS patients by ELISA; S100B and its receptor RAGE expression were analysed in post-mortem samples of MS patients by immunohistochemistry. S100B levels were also determined in cerebellar organotypic slice cultures (COSC) after induction of demyelination with lysophosphatidylcholine (LPC). Both neutralizing antibody against S100B and RAGE antagonist (RA) were used to address the role of S100B in de-

myelination, neuronal function, glial reactivity and inflammatory milieu using Immunohistochemistry and Real-Time PCR assays.

Results and Conclusions: At diagnosis, MS patients showed elevated S100B levels in the CSF and serum ($p<0.01$). Active MS lesions showed increased expression of S100B in reactive astrocytes and RAGE in activated microglia/macrophages. Treatment of COSC with LPC induced an elevation of S100B ($p<0.01$) that co-localized with astrocytes. Interestingly anti-S100B and RA prevented LPC-induced demyelination ($p<0.01$) and loss of synaptic markers ($p<0.05$). Demyelination markedly increased the expression of TNF-alpha and IL-1beta ($p<0.01$), that was abrogated by S100B inhibition ($p<0.01$). After demyelination microglia became activated with increased expression of both M1 pro-inflammatory ($p<0.01$) and M2 anti-inflammatory/damage resolution markers ($p<0.01$). Interestingly, neutralization of S100B not only prevented M1 markers by ~50% but also increased M2 markers expression by more than 30% ($p<0.01$).

Overall, our results indicate that S100B may be viewed not only as a new diagnostic biomarker, but also as a potential therapeutic target to reduce damage during MS course.

Supported by Medal of Honor L'Oréal for Women in Science and Innovation grant Ordem dos Farmacêuticos to AF.

Keywords: Inflammation; S100B; demyelination; glia reactivity

CO0005. DURABLE EFFICACY OF CLADRIBINE TABLETS IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS: ANALYSIS OF RELAPSE RATES AND RELAPSE-FREE PATIENTS IN THE CLARITY AND CLARITY EXTENSION STUDIES

Gavin Giovannoni¹, Giancarlo Comi², Stuart Cook³, Kottil Rammohan⁴, Peter Rieckmann⁵, Per Soelberg-Sorensen⁶, Patrick Vermersch⁷, Christine Hicking⁸, Fernando Dangond⁹
1-Queen Mary University of London, Blizard Institute, Barts and The London School of Medicine and Dentistry, London, UK; 2-Department of Neurology and Institute of Experimental Neurology, Università Vita-Salute San Raffaele, Ospedale San Raffaele, Milan, Italy; 3-Rutgers, The State University of New Jersey, New Jersey Medical School, Newark, USA; 4-Ohio State University Hospital, Columbus, Ohio, USA; 5-Neurologische Klinik, Akademisches Krankenhaus Sozialstiftung Bamberg, Bamberg, Germany; 6-Danish MS Center, Department of Neurology, Copenhagen University Hospital, Copenhagen, Denmark; 7-Univ. Lille, CHU de Lille, LIRIC - INSERM U995, Lille, France; 8-Merck KGaA, Darmstadt, Germany; 9-EMD Serono, Inc., Billerica, MA, USA

Introduction: In CLARITY, giving CT (cladribine tablets) annually for 2 years, significantly reduced relapse rates and slowed disability progression vs PBO.

Objectives: To assess the efficacy of 2-year's additional treatment with cladribine tablets (CT) or placebo (PBO) in patients with relapsing multiple sclerosis (RMS) in an extension (EXT) to the CLARITY study.

Methodology: In CLARITY EXT, patients who had received PBO in CLARITY were assigned to CT 3.5mg/kg body weight; those who received CT (3.5 or 5.25mg/kg) in CLARITY were re-randomised (2:1) to CT 3.5mg/kg or PBO. Annualised relapse rates (ARR) and proportions of patients qualifying relapse free were compared at different times (i.e. CLARITY vs CLARITY EXT) within the same treatment groups: patients treated with CT 3.5mg/kg in CLARITY and PBO in CLARITY EXT (n=98);

CT 3.5mg/kg in CLARITY and CT 3.5mg/kg in CLARITY EXT (n=186); CT 5.25mg/kg in CLARITY and CT 3.5mg/kg in CLARITY EXT (n=186); PBO in CLARITY and CT 3.5mg/kg in CLARITY EXT (n=244).

Results and Conclusions: No significant differences in ARR were seen for CLARITY vs CLARITY EXT except in patients who received PBO in CLARITY and CT 3.5mg/kg in CLARITY EXT (0.26 vs 0.10, $p<0.0001$). During CLARITY EXT, >70% of patients in each group qualified relapse free; the only significant difference between CLARITY and CLARITY EXT was seen in patients treated with PBO in CLARITY and CT 3.5mg/kg in CLARITY EXT (58.0% vs 79.6%, $p<0.0001$).

In conclusion, comparing CLARITY with CLARITY EXT demonstrates that CT produced durable clinical benefits: patients who received CT in CLARITY and PBO in CLARITY EXT maintained low relapse rates throughout. Patients who received CT in CLARITY and CT in CLARITY EXT showed no additional benefit vs CT treatment in CLARITY only. For patients who received PBO in CLARITY, switching to CT in CLARITY EXT significantly reduced ARR and increased the proportion of relapse-free patients.

Keywords: cladribine tablets, multiple sclerosis, efficacy.

CO0018. USING CEREBELLUM AS A TARGET FOR THE STUDY OF REMYELINATION IN THE CUPRIZONE MOUSE MODEL: IS THERE A PLACE FOR DPP4/GLP-1 MODULATION?

Filipe Palavra^{1,2}, Sara Henriques², Sara Nunes², Inês Pita², João Dinis², Johanna Simões², João Martins^{2,3}, Maria Madeira^{2,3}, Raquel Santiago^{2,3}, António Francisco Ambrósio^{2,3}, Frederico Pereira^{2,3}, Luís Almeida², Flávio Reis^{2,3}

1-Centre for Child Development, Neuropediatrics Unit, Pediatric Hospital, Coimbra Hospital and University Centre; 2-Laboratory of Pharmacology & Experimental Therapeutics, Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences (IBILI), Faculty of Medicine, University of Coimbra; 3-Centre for Neuroscience and Cell Biology - Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences (CNC.IBILI) Research Consortium, University of Coimbra

Introduction: Cuprizone (CPZ) is a copper chelator that produces a reversible oligodendrocytopathy in animals, similar to human multiple sclerosis (MS). This model is attractive to study remyelination, but some of its fundamental properties are not yet fully characterized.

Objectives: To deepen the knowledge about the biochemical profile associated with CPZ-induced demyelination and subsequent remyelination in the cerebellum, focusing on gliosis, inflammation markers and on the dipeptidyl-peptidase 4 (DPP4)/glucagon-like peptide-1 (GLP-1) pathway, as a possible target for pharmacological promotion of remyelination.

Methodology: Two groups of male C57BL/6 mice (n=10 each) were fed an oral solution of CPZ (0.2%) for 5 weeks (W5); half of the animals were subsequently kept under treatment with the vehicle (water) for another 2 weeks (W7). A vehicle-treated group was used as a control. After 5 and 7 weeks, the animals were subjected to gene expression and/or protein analysis studies of GFAP, myelin proteolipid protein (PLP), TNF- α , IL-1 β , DPP4, GLP-1 and GLP-1R in the cerebellum, using techniques of RT-PCR, western blot and immunohistochemistry.

Results and Conclusions: Myelin PLP expression decreased in the cerebellum of CPZ (W5) treated animals, and

these changes reverted at 7 weeks. GFAP levels varied in the opposite direction. The model also corroborated the existence of an underlying inflammatory process, revealed by the elevated expression of TNF- α and IL-1 β in W5, normalizing in W7. Finally, the lack of changes in DPP4 and GLP-1 levels was accompanied by a reduction in GLP-1R levels in the cerebellum of W5 animals, as revealed by western blot.

The observed changes validate the use of W5 and W7 temporal moments for the study of demyelination and early remyelination in the cerebellum of these animals. The expression profile of DPP4, GLP-1 and GLP-1R maintains intact the possibility of using this pathway as a possible therapeutic target in MS.

Acknowledgements: Portuguese Foundation for Science and Technology and Biogen.

Keywords: multiple sclerosis, remyelination, cuprizone, cerebellum

CO0023. SAFETY AND TOLERABILITY OF DIMETHYL FUMARATE IN A REAL-WORLD RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS POPULATION

Ary De Sousa¹, Ariana Barros¹, João Sequeira¹, Carlos Capela^{1,2}, Rui Pedrosa¹

1-Neurology Department, Centro Hospitalar de Lisboa Central;
2-Neurology Department, Hospital das Forças Armadas

Introduction: Dimethyl fumarate (DMF) is an oral immunomodulator recently approved for treating patients with relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS) and available in Portugal since April 2015. Extensive clinical trials have assessed the safety of DMF in RRMS patients during phase III trials.

Objectives: The aim of this study is to evaluate post-marketing DMF safety and tolerability in a real-world clinical setting.

Methodology: Observational study in RRMS patients treated with DMF, with at least 6 months follow-up, in our center. Demographics and clinical characteristics, adverse events (AE), and reason for discontinuation were examined.

Results and Conclusions: Sixty-eight patients were included, 70.6% females. Mean age and mean disease duration were 42.2 \pm 12.0 years and 8.8 \pm 6.5 years, respectively. The mean Expanded Disability Status Scale was 1.8 \pm 1.7 (median 1.5). Fifty-nine (86.8%) patients received prior first-line disease modifying therapies, 2 (2.9%) patients received prior second-line disease modifying therapies and 7 (10.3%) were treatment naïve. Mean follow-up was 12.5 \pm 7.8 months; 24 (35.3%) patients with at least 12 months of DMF treatment. Most frequent AE were flushing (n=38, 55.9%) and gastrointestinal symptoms (n=37, 54.4%). Lymphopenia was present in 17 (25.0%) patients (9 grade I, 7 grade II and 1 grade III). Eleven (16.2%) patients experienced infections. Seven (10.3%) patients discontinued therapy due to AE (n=5, 7.4%), disease activity (n=1, 1.5%) and pregnancy (n=1, 1.5%).

Our results are in parallel with what was seen in clinical trials, but the frequency of flushing and gastrointestinal symptoms was higher. However, the low frequency of treatment discontinuation due to AE corroborates that DMF is well tolerated and has a good safety profile.

Keywords: Dimethyl fumarate, Real-world, Multiple sclerosis, Safety, Tolerability

Abstracts of Posters

P00003. CLADRIBINE TABLETS IN THE TREATMENT OF PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS (MS): AN INTEGRATED ANALYSIS OF SAFETY FROM THE MS CLINICAL DEVELOPMENT PROGRAM

Stuart Cook¹, Thomas Leist², Giancarlo Comi³, Xavier Montalban⁴, Elke Sylvester⁵, Christine Hicking⁵, Fernando Dangond⁶

1-Rutgers, The State University of New Jersey, New Jersey Medical School, Newark, USA; 2-Division of Clinical Neuroimmunology, Thomas Jefferson University, Jefferson Medical College, Philadelphia, USA; 3-Department of Neurology and Institute of Experimental Neurology, Università Vita-Salute San Raffaele, Ospedale San Raffaele, Milan, Italy; 4-Department of Neurology-Neuroimmunology, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, Spain; 5-Merck KGaA, Darmstadt, Germany; 6-EMD Serono, Inc., Billerica, MA USA

Introduction: Efficacy has been demonstrated for cladribine tablets (CT) in patients with early MS and relapsing MS (RMS) in the ORACLE-MS, CLARITY, and CLARITY Extension studies. Adverse event (AE) data from these studies have been reported separately. Pooling safety data for integrated analyses allows comprehensive characterisation of CT's AE profile.

Objectives: Report the AE profile from an integrated pool of safety data from trials which evaluated CT 3.5 mg/kg (CT3.5) as monotherapy in patients with early MS or RMS.

Methodology: The monotherapy oral 3.5 mg/kg cohort comprised 923 patients (3432.65 patient years [PY] exposure) derived from CLARITY, CLARITY Extension, ORACLE-MS and the PREMIERE registry; 641 patients in this cohort received placebo (2025.97 PY).

Results and Conclusions: The mean study period for patients receiving CT was 194 weeks; 165 weeks for placebo recipients. Adj-AE per 100PY rates for CT3.5 and placebo respectively were: treatment emergent AE (TEAE), 103.3 and 94.3; TEAEs leading to discontinuation, 2.1 and 1.1; serious AEs, 4.0 and 3.6; serious AEs leading to death, 0.26 and 0.25. With regard to known events expected with CT treatment, Adj-AE per 100PY for lymphopenia (preferred term) were 7.94 (CT3.5) and 1.06 (placebo), and for system organ class of infection and infestations, 24.93 (CT3.5) and 27.05 (placebo); herpes zoster (preferred term), 0.83 (CT3.5) and 0.20 (placebo). Adj-AE per 100PY for the system organ class of neoplasms, benign, malignant and unspecified were 1.14 and 1.01, for CT3.5 and placebo, respectively.

In conclusion, the AE profile for CT3.5 as monotherapy has been well-characterised in a pooled population of patients with early MS and active RMS. Lymphopenia was expected from cladribine tablets' mode of action; herpes zoster was reported more frequently in patients experiencing Grade 3 or 4 lymphopenia; no clustering of types of malignancy, and no malignancies commonly associated with immunosuppression were observed.

Keywords: cladribine tablets, multiple sclerosis, safety

P00006. DEFINING HIGH DISEASE ACTIVITY (HDA) IN PATIENTS WITH RELAPSING MULTIPLE SCLEROSIS (RMS) RECEIVING PLACEBO IN THE CLARITY STUDY

Gavin Giovannoni¹, Kottil Rammohan², Stuart Cook³, Giancarlo Comi⁴, Peter Rieckmann⁵, Per Soelberg-Sorensen⁶, Patrick Vermersch⁷, Fernando Dangond⁸, Christine Hicking⁹

1-Queen Mary University of London, Blizard Institute, Barts and The London School of Medicine and Dentistry, London, UK; 2-Ohio State University Hospital, Columbus, OH, USA; 3-Rutgers, The State University of New Jersey, New Jersey Medical School, Newark, NJ, USA; 4-Department of Neurology and Institute of Experimental Neurology, Università Vita-Salute San Raffaele, Ospedale San Raffaele, Milan, Italy; 5-Neurologische Klinik, Akademisches Krankenhaus Sozialstiftung Bamberg, Germany; 6-Danish MS Center, Department of Neurology, Copenhagen University Hospital, Copenhagen, Denmark; 7-Université de Lille, CHU Lille, LIRIC-INSERM U995, FHU Imminent, Lille, France; 8-EMD Serono, Inc., Billerica, MA, USA; 9-Merck KGaA, Darmstadt, Germany

Introduction: The 2-year CLARITY study in patients with RMS demonstrated the efficacy of cladribine tablets vs placebo, and provides an opportunity to evaluate the ability of HDA definitions to select patients with a higher rate of relapse or disability progression.

Objectives: To evaluate combinations of clinical and MRI criteria to identify patients with HDA among placebo recipients in CLARITY.

Methodology: Placebo recipients in CLARITY (N=437) were retrospectively analysed using two sets of HDA criteria that assessed whether they had experienced a high relapse activity ([HRA] ≥ 2 relapses in the previous year) regardless of prior treatment, or a HRA plus treatment nonresponse ([HRA+TNR] ≥ 2 relapses in the previous year OR ≥ 1 relapse in previous year while on DMD therapy and ≥ 1 T1 Gd+ or ≥ 9 T2 lesions). The ability of these criteria to identify HDA patients among placebo recipients was assessed according to relapse and disability outcomes.

Results and Conclusions: ARR was higher in the placebo HRA (0.5, 95% CI 0.41–0.60) and placebo HRA+TNR subgroups (0.47, 95% CI 0.40–0.57) than in the overall placebo population (0.35, 95% CI 0.31–0.39), and the non-HRA and non-HRA+TNR subgroups (0.29, 95% CI 0.24–0.34 each). Time to first qualifying relapse was shorter in the HRA and HRA+TNR subgroups than the overall placebo population and non-HRA and non-HRA+TNR subgroups. Time to 6-month confirmed EDSS progression (10% of patients) was 110 days for the HRA subgroup (non-HRA patients=330 days), 162 days for the HRA+TNR subgroup (non-HRA+TNR patients=329 days) and 245 days, overall placebo population. The increased ARR and shorter time to EDSS progression highlights the increased risk in patients identified by these HDA criteria.

In conclusion, a post-hoc analysis of data from CLARITY showed that HDA criteria based on relapse history, treatment history and MRI characteristics can identify patients with RMS at increased risk of experiencing relapses and disability progression.

Keywords: cladribine tablets, multiple sclerosis, efficacy

P00008. EFFECT OF EARLY VERSUS DELAYED TREATMENT (DT) WITH SUBCUTANEOUS IFN β -1A (scIFN β -1A) ON RADIOLOGICAL ACTIVITY FREE (RAF) OR CLINICAL ACTIVITY FREE (CAF) STATUS IN PATIENTS WITH CLINICALLY ISOLATED SYNDROME (CIS): A POST-HOC ANALYSIS OF REFLEXION

Mark Freedman¹, Giancarlo Comi², Patricia Coyle³, Liang Chen⁴, Kurt Marhardt⁵, Ludwig Kappos⁶

1-Department of Medicine, University of Ottawa and the Ottawa Hospital Research Institute, Ottawa, ON, Canada; 2-Department of Neurology and Institute of Experimental Neurology, Università Vita-Salute; 3-Department of Neurology, Stony Brook University, Stony Brook, NY, USA; 4-EMD Serono, Inc., Billerica, MA, USA; 5-Merck GmbH, Vienna, Austria; 6-University Hospital Basel, Basel, Switzerland

Objectives: Determine the effect of early versus delayed scIFN β -1a on RAF and CAF status up to 5 years.

Methodology: In REFLEX, CIS patients were randomised to scIFN β -1a 44 μ g tiw, qw or placebo for 24 months (upon CDMS, patients switched to open-label scIFN β -1a tiw). In REFLEXION, placebo patients switched to tiw (DT); scIFN β -1a patients continued their initial regimen up to 60 months. This post-hoc analysis included the integrated ITT REFLEX plus REFLEXION population (tiw, n=171; qw, n=175; DT, n=171).

Results and Conclusions: A greater proportion of patients treated tiw than qw or with DT were RAF at Years 2 (tiw 29%, qw 18%, DT 9%) and 5 (tiw 12%, qw 4%, DT 1%). ORs of being RAF were higher for tiw than qw versus DT at 2 years (tiw 4.11 [p<0.0001], qw 2.14 [p=0.02]) and 5 years (tiw 11.53 [p=0.0012], qw 3.55 [p=0.1]). Beyond 2 years, the proportions who were CAF were similar (2 years: tiw 68%, qw 69%, DT 56%; 5 years: tiw 37%, qw 42%, DT 36%). ORs of being CAF were higher for tiw and qw versus DT at Year 2 (tiw 1.69 [p=0.02], qw 1.79 [p<0.001]) but not Year 5 (tiw 1.05, [p=0.8], qw 1.29 [p=0.2]). In true CIS patients (not McDonald 2010), the proportions RAF were numerically greater for tiw versus qw and DT at Years 2 (32% versus 20% versus 10%) and 5 (9% versus 3% versus 1%). In McDonald 2010 RRMS patients, the proportions RAF were numerically greater for tiw versus qw and DT (2 years: 13% versus 9% versus 3%; 5 years: 5% versus 2% versus 0%).

In conclusion, early scIFN β -1a tiw led to greater likelihood of freedom from radiological disease activity versus DT up to 5 years. The advantage of scIFN β -1a on freedom from clinical disease activity versus DT was seen up to 2 years.

Keywords: Subcutaneous interferon beta-1a, multiple sclerosis, clinical activity free, radiological activity free, no evidence of disease activity

P00022. FINGOLIMOD FOR RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS: THE BRAGA HOSPITAL EXPERIENCE

Eduardo Freitas¹, João Cerqueira²

1-Hospital de Santa Luzia, Viana do Castelo; 2-Hospital de Braga

Introduction: Fingolimod is a S1P receptor agonist approved in Portugal for the prevention of relapses in patients with severe forms of relapsing-remitting multiple sclerosis. However, its use in the real-world setting varies widely among

different centres, even in a small country like Portugal.

Objectives: To describe the first 4 years of use of fingolimod in Braga Hospital.

Methodology: Retrospective chart review and descriptive statistics, reporting frequencies or medians (range) when appropriate.

Results and Conclusions: We report 24 patients with at least 1 year follow-up (15 women). Median age was 42 years (23-78) and disease duration was 34 months (2-154). No cardiac events were registered at first dose. Patients started fingolimod after a first line injectable except 1 drug naive and 3 switched from natalizumab. Compared with the year before, most patients remained stable (14) or had fewer relapses (6) in the year after starting fingolimod. There was no change in the median EDSS from baseline to 12 months after starting fingolimod (0, range -1,5-1,5). Four patients discontinued fingolimod due to perceived lack of efficacy, none in the first year. We recorded 19 adverse events in 14 patients: 6 cases of significant lymphopenia (none led to drug discontinuation), 5 of headache, 2 of abdominal pain and 1 case each of urinary tract infection, skin exanthema, hypothyroidism, acute hepatitis, alopecia and low-grade squamous intraepithelial lesion of the cervix.

In our setting, the population of patients treated with fingolimod is enriched in males, middle aged and of relatively short disease duration. Most patients are "second line" after failure of the injectables and remained stable upon switching. In the short timespan of this chart review we didn't observe a significant impact of fingolimod in disability nor any serious side effects. In our practice, fingolimod has been a relevant, efficacious and safe therapy for multiple sclerosis patients.

Keywords: fingolimod, multiple sclerosis

P00039. CLINICAL CORRELATES OF FATIGUE IN MULTIPLE SCLEROSIS

Rui Freitas¹, Cláudia Sousa², Mafalda Sampaio^{1,2}, Pedro Abreu^{1,2}, Teresa Mendonça², Jorge Reis², Maria José Sá^{2,3}, Joana Guimarães^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto

Background: Fatigue, sleep disorders and depression are frequently reported in patients affected by Multiple Sclerosis (MS). The relationships between these symptoms are not yet fully understood and their management is difficult in clinical practice. This study was aimed to evaluate the frequency of fatigue, depression and sleep disturbances in patients with MS from our outpatient MS clinic.

Methodology: This cross-sectional study sample consisted of 78 adult MS patients. They were analyzed on both their clinical features (type of MS, disease duration, clinical severity, type of treatment, psychiatric medication) and specific scales scores (Expanded Disability Status Scale, Modified Fatigue Impact Scale - MFIS, Hospital Anxiety and Depression Scale-HADS, Epworth Sleepiness Scale - ESS, Sun exposure status scale). Vitamin D levels as measured by 25-hydroxyvitamin D (25-OH-D) serum concentration was obtained.

Results and Conclusions: The prevalence of clinically significant fatigue was 50%; mean MFIS score was 35.72 (SD 19.6), which was significantly higher than in healthy population. There was a strong linear correlation of fatigue with anxiety (r=0.681, p<0.005) and depression (r=0.780, p<0.005).

Fatigue was progressively higher with increased clinical disability ($p<0.001$). Patients reporting insomnia had higher fatigue levels ($p<0.023$). Low vitamin D levels were seen in 42.6% of patients. Patients with depressive symptoms were more likely to report lower levels of present sun exposure ($p<0.037$)

Conclusion: Fatigue is a very common symptom in our MS patients, our findings support that higher levels of MS disability are associated with increased fatigue. Importantly, we found that fatigue, sleep disturbances and neuropsychiatric symptoms cluster together.

P00007. SOCIAL IMPACT OF MULTIPLE SCLEROSIS: EMPLOYMENT AND MARITAL STATUS

Ana Margarida Novo¹, Filipa Serrazina², Carla Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa¹, Sónia Batista¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra

Introdução: Multiple sclerosis (MS) usually strikes people early in their lives, when they are starting families and building their careers. The important disruptions in employment, relationships and family life further contribute to the high personal and social burden of this disease.

Objectives: To characterize the social impact of MS, taking into account the employment and marital status.

Metodologia: Cross-sectional study, involving 362 patients followed in the Demyelinating Diseases Department of Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Demographic and clinical characteristics and the employment status were collected through iMed® software. **Resultados e Conclusões:** Results: The unemployment rate in this sample was 12%. The highest employment rate was observed between patients with EDSS - Expanded Disability Status Scale - [0-3] (75,2%), relapsing-remitting MS (70,3%), [0-10] years of disease duration (69,5%) and with higher education level (77,5%). The mean age of the retired patients was 57,5(± 11,3) years and 71,9% of them leaved the employment before age 65. The percentage of divorced patients was 7,7% and the highest divorce rates were found among patients with intermediate EDSS]3-6[(13,6%), secondary-progressive MS (10,3%) and >20 years of disease duration (10,6%).

Conclusions: Significant factors associated with the ability to work were lower physical disability, disease course without progressive worsening, shorter disease duration and higher education level. The unemployment rate in this sample of MS patients approaches the national unemployment rate (12,4%). Nevertheless, the majority of patients have retired early (on average, more than 4,5 years before the general population). The higher percentage of divorced patients in our sample, compared to the Portuguese population, suggests that there may be underlying factors related to MS.

Keywords: Multiple sclerosis, Social impact, Employment, Marital status

P00009. DELIVERY AND BREASTFEEDING IN MULTIPLE SCLEROSIS

Joana Jesus-Ribeiro¹, Inês Correia¹, Manuel Fonseca², Sónia Batista¹, Carla Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Maternidade Bissaya Barreto

Introduction: Delivery and breastfeeding issues are receiving renewed interest in Multiple Sclerosis (MS). However, few studies have addressed the impact of epidural analgesia (EA) and caesarean delivery (CD) on MS activity. Data regarding breastfeeding is still controversial, maintaining the doubts regarding a possible protective effect.

Objectives: Our aims are to analyse the obstetrical options as well as the breastfeeding data in MS patients.

Methodology: Retrospective study including 97 women with diagnosis of Relapse Remitting MS at least one year before pregnancy. Several parameters were analysed, such as mode of delivery (vaginal or caesarean), epidural anaesthesia, and breastfeeding data. Comparisons between groups were performed with Qui square, t-student or Mann-Whitney U test. The influence of breastfeeding, EA and CD in predicting a relapse after delivery were analysed by logistic regression.

Results and Conclusions: Considering the type of delivery, 43.3% had a CD, mainly because of fetal-pelvic incompatibility (13.5%). EA was performed in 63.9% of our patients. There were no differences between either patients with CD or without CD and patients with or without EA in terms of the main demographic and clinical characteristics. 64.9% women breastfed their infant, for a mean period of 5.8 ±6.3 months. The proportion of breastfeeding was lower in patients with postpartum relapses (53.5% vs 72.1%; $p=0.046$). Compared with the non-breastfeeding group, the only significant variable found in patients that breastfed was a higher disease duration at conception (7.5 ± 4.7 vs 5.0 ± 3.7 ; $p=0.005$). Neither breastfeeding, nor EA or CD correlated with presence of a postpartum relapse.

In conclusion, CD and EA did not influence MS activity, supporting the safety of these procedures in MS patients. Comparing to data published by National Statistical Institute, our CD percentage was higher. Although we verified a lower percentage of breastfeeding in patients with relapses in postpartum, breastfeed or not didn't have influence in the occurrence of postpartum relapses.

Keywords: Delivery, Breastfeeding, Multiple Sclerosis.

P00033. METABOLIC DISEASES MASQUERADING AS PRIMARY PROGRESSIVE MULTIPLE SCLEROSIS

Célia Nogueira¹, Maria José Sá², Joana Guimarães², Maria Do Carmo Macário³, Sónia Batista³, Ana Gouveia³, Ana Martins Silva⁷, Andreia Bettencourt⁷, Ernestina Santos⁷, João Cerqueira⁴, Joaquim Pinheiro⁵, Filipe Correia⁶, Diogo Ribeiro¹, Sandra Alves¹, Luís Vieira¹, Laura Vilarinho¹

1-Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; 2-Centro Hospitalar São João, EPE; 3-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 4-Hospital de Braga, EPE; 5-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, EPE; 6-ULS Matosinhos, EPE; 7-Centro Hospitalar e Universitário do Porto, EPE

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is a chronic demyelinating neurological disease primarily affecting young adults, with a prevalence of approximately 0.1% in the Caucasian population. In recent years some studies have raised concern over the possibility of misdiagnosis in MS, which could be as high as 6%, particularly among patients with primary progressive MS. Several single gene disorders share clinical and radiologic characteristics with MS, and have the potential to be overlooked in the differential diagnostic evaluation of both adult and pediatric patients. Diagnosis of primary progressive MS has special challenges as there are no relapses and the

MRI findings are different from those patients with relapsing onset MS. Clinically primary progressive MS is similar to spastic paraparesis like hereditary spastic paraparesis or other metabolic disorders, such as lysosomal storage disorders, mitochondrial diseases or neurometabolic disorders, presenting with this predominant symptom.

Objectives: The overall aim of our research project* is to develop a Next Generation Sequencing strategy to identify metabolic disorders in patients with a presumptive diagnosis of primary progressive MS.

Methodology: Next Generation Sequencing has been performed in a MiSeq Illumina instrument using a custom mitochondrial gene panel with around 250 genes. Libraries have been prepared using SureSelect QXT target enrichment system from Agilent.

Results and Conclusions: So far, panel validation has been performed on positive control DNAs and a cohort of 96 patients with primary progressive MS are being studied. The uniqueness of this project is to bring NGS technology to the bedside in the management of MS-like conditions, helping clinicians who have patients with diseases for which a diagnosis has been elusive. Recognition of a single-gene disorder as causal for a patient's 'multiple sclerosis-like' phenotype is critically important for effective patient management, and has broad genetic counseling implications for affected families.

*This Research Project is supported by MERCK, SA

Keywords: Metabolic Diseases; Primary Progressive Multiple Sclerosis

P00036. MILD PRESENTATION OF FRAGILE X-ASSOCIATED TREMOR/ ATAXIA SYNDROME IN A FEMALE PREMUTATION CARRIER

João Durães¹, Diana Duro¹, Isabel Santana¹, Maria Do Carmo Macário¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) is a late-onset neurodegenerative disorder in individuals who carry a premutation (between 55 and 200 CGG repeats) in FMR1 gene. Classical clinical manifestations include tremor, cerebellar ataxia, cognitive decline, psychiatric symptoms and parkinsonism. However, there is significant variability in the severity and progression of FXTAS, with a milder clinical presentation in females that can complicate the diagnosis. The estimated prevalence of FXTAS ranges from 8% to 16.5% in female premutation carriers.

Results and Conclusions: Case report: A 45-year-old female was observed due to memory complaints with two years of progression in which she also had two episodes of central facial palsy with partial recovery. There were no other relevant changes in neurological examination. She had a history of major depression and chronic headache. Her son and uncle had a FMR1 mutation with severe intellectual disability and her father and sister had an asymptomatic FMR1 premutation. Neuropsychological evaluation revealed a subcortical dysfunction with memory impairment. Brain MRI showed T2 hyperintense periventricular biparietal lesions without middle cerebellar peduncle involvement. CSF study revealed intrathecal production of oligoclonal IgG bands. Visual evoked potentials were normal. Diagnostic workup for infectious, vascular and immune diseases was negative. Her FMR1 CGG repeat sizes

were 87 and 25. There were no changes in the pattern of X chromosome inactivation.

Discussion: In this case the more typical clinical findings, namely tremor, gait ataxia and middle cerebellar peduncle involvement in MRI, were absent. However, a subcortical cognitive dysfunction with memory impairment and white matter lesions on brain MRI are common features in FXTAS. It has been proposed that a skewed X chromosome inactivation may be a risk factor for developing FXTAS and that the expression of a normal FMR1 gene has a protective effect. This could help to explain the mild presentation in our patient.

Keywords: Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FMR1 gene, Cognitive impairment

P00037. "ACUTE DISSEMINATED ENCEPHALOMYELITIS-LIKE" CLINICAL PRESENTATION AFTER THERAPY WITH PEMBROLIZUMAB: A RARE COMPLICATION

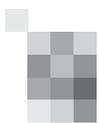
João Durães¹, Bruno Silva¹, Sónia Mendes¹, Argemiro Geraldo¹, Maria Do Carmo Macário¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Pembrolizumab is a humanized monoclonal antibody against programmed cell death protein-1, a protein that induces T cell apoptosis, leading to an immunosuppressed state that allows tumour growth. It is effective and well tolerated in the treatment of metastatic melanoma but has been associated with triggering or exacerbations of underlying autoimmune diseases. Neurological side effects are rare and include limbic encephalitis, necrotizing myositis and myasthenia gravis.

Results and Conclusions: Case report: A 58-year-old female received two cycles of pembrolizumab for metastatic melanoma. She developed distal numbness and, after two weeks, left-sided weakness and gait impairment. Neurological examination revealed left hemiparesis, global hyporeflexia, distal hypoesthesia and significant gait impairment without ataxia (EDSS 4.5). Diagnostic workup was negative for infectious and systemic autoimmune diseases but an autoimmune hypothyroidism and elevated glycosylated haemoglobin were found. CSF study showed elevated proteins (292 mg/dL) with intrathecal production of oligoclonal IgG bands and was negative for neoplastic cells. Nerve conduction studies were normal. Somatosensory evoked potentials were abnormal. Brain MRI revealed multiple periventricular white matter hyperintense lesions without gadolinium enhancement. Spinal MRI showed multiple cervicodorsal T2 hyperintense lesions with gadolinium enhancement. There were no new metastatic lesions in FDG PET. Pembrolizumab was discontinued, followed by corticotherapy for five days and seven sessions of plasma exchange. She continued treatment with plasma exchange once every three weeks and had an almost complete symptomatic recovery, maintaining only mild sensory complaints (EDSS 1). She is currently awaiting an immunological reevaluation.

Discussion: Immune mediated diseases are an important side effect of pembrolizumab due to its impact on lymphocyte dynamics. In our case the neurological symptoms, as well as the hypothyroidism and elevated glycosylated haemoglobin, were probably due to immune activation secondary to pembrolizumab therapy. As described in this case, some of these side effects have an excellent response to discontinuation of pem-



brolizumab and corticotherapy/plasma exchange.

Keywords: Pembrolizumab, Metastatic melanoma, Immune mediated side effects, Neurological side effects

P00038. SURVIVAL AND MORTALITY IN MULTIPLE SCLEROSIS - A HOSPITAL BASED STUDY

Luis Braz¹, David Costa¹, Maria José Sá^{1,2}

1-Neurology Department, Centro Hospitalar de São João;

2-University Fernando Pessoa

Background: The causes of death and factors influencing mortality in patients with Multiple Sclerosis (MS) are not well established, with contradictory data from studies with different populations and methodologies.

Objectives: Characterize a Portuguese population of hospital-based patients deceased with MS. Analyze causes of death and the relation between clinical and demographic factors and survival of these patients.

Methods: Analysis of demographic and clinical information from patients with definite diagnosis of MS followed in Centro Hospitalar de São João (CHSJ), deceased between 1998 and 2016. Clinical data was obtained through clinical registration available in CHSJ, death certificates and cohabitants information. Construction of Kaplan-Meier curves for lifetime (LT) and for survival time after diagnosis (SAD) and comparison of these curves according to gender, degree of disability, form of disease, cause of death and time of immunomodulatory treatment. Analysis of the relation/influence of these variables in LT and SAD.

Results and conclusions: 27 deaths occurred during the study period. The median LT and SAD were 53.4 years and 13.0 years, respectively, which are lower than those revealed by international studies. 77.8% of patients did immunomodulatory treatment (40.7% for 5 or less years and 37.0% for more than 5 years). In a case-by-case analysis, the cause of death was attributable/related to MS in 37% of patients, a lower number than that revealed by other studies. Among the remaining causes of death, respiratory infections, cardiac arrest and stroke were the most frequent. Vascular comorbidities (31%) and metabolic ones (24%) were the most frequent in the study population. There was no statistically significant relation of gender, degree of disability, form of disease, cause of death and time of immunomodulatory treatment in the survival of the cohort, both in individual and grouped analysis of these variables. The small cohort size might have limited the significance of findings.

Keywords: survival, mortality, multiple sclerosis

P00013. SYSTEMIC DISEASE DELAYING MULTIPLE SCLEROSIS DIAGNOSIS

Mafalda Seabra¹, Luis Braz¹, Joana Guimarães¹

1-Centro Hospitalar de São João

Introduction: Sarcoidosis is a rare, systemic, inflammatory disease. It is known as the great imitator and the differential diagnosis includes multiple sclerosis (MS).

Methodology: We report a case to highlight the difficulty in diagnosing MS and one of its mimics.

Results and Conclusions: A 59-year-old woman presented to the emergency department in 2011 with a partial subacute

myelitis. Her past medical history was noteworthy, particularly the presence of bronchiectasis, bilateral granulomatous uveitis, mediastinal adenopathies and reticular opacities suggestive of vasculitis. She also described two previous episodes compatible with myelitis, and one episode of peripheral facial palsy. Brain and spinal MRI disclosed several periventricular, subcortical and infratentorial T2 hyperintensities, and identical images at the cervical and thoracic level, one showing signs of activity. Other causes were excluded; immunologic study was normal and the CSF analysis showed intrathecal production of oligoclonal IgG bands (OCB). Imaging findings remained stable in the following three years. At this stage, the hypothesis of neurosarcoidosis was pursued. Needle aspiration biopsy was negative in addition to gallium scintigraphy. Due to the recurrence of symptoms (there were a few episodes of motor and/or sensory symptoms that improved with high dose methylprednisolone), the case was further discussed with the Pneumology medical team and a surgical biopsy again excluded the possibility of sarcoidosis. Given the MRI, absence of better explanation, and symptoms compatible with relapses, the diagnosis of MS was established and pegylated interferon was started. Currently the patient refers mild paraparesis and her EDSS score is 3.

The authors present a case of MS in a patient with numerous comorbidities which confounded the medical team and lead to successive attempts to ascertain the diagnosis of neurosarcoidosis. The presence of MRI signal abnormalities that closely mimic MS is one of the biggest challenges when dealing with patients with inflammatory diseases of the central nervous system.

Keywords: multiple sclerosis, systemic disease

P00014. CANCER AND MULTIPLE SCLEROSIS: CASE SERIES FROM A REFERENCE CENTRE

Mafalda Seabra¹, Pedro Abreu^{1,2}, Teresa Mendonça¹, Jorge Reis¹, Joana Guimarães^{1,2}, Maria José Sá^{1,3}

1-Centro Hospitalar de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-University Fernando Pessoa

Introduction: An association between multiple sclerosis (MS) and cancer has long been debated. Both diseases are influenced by the immune system, and it has been suggested that MS influences the risk of cancer.

Objectives: To characterize the population of patients with MS and cancer in our centre.

Methodology: The authors retrospectively reviewed 635 patients with MS followed at our centre between 2009 and 2016. Descriptive analysis was performed to characterize this population.

Results and Conclusions: Twenty-four patients (3.8%), were identified as having both conditions. Twenty women (83%) and 4 men (17%), were diagnosed with MS at a mean age of 38 years, and with cancer at the mean age of 49. The most prevalent disease phenotype was relapsing-remitting (50%), followed by secondary-progressive (33.3%), clinically-isolated syndrome (12.5%) and primary-progressive (4.2%). Thyroid cancer and central nervous system tumours were the most common, each present in four patients (1.7% each); breast, bowel and bladder cancer, leukaemia/lymphoma, in three patients each (12.5%); skin cancer in two patients (8.3%), and finally ovary and prostate cancer with a single patient apiece. The diagnosis of cancer preceded MS diagnosis in six patients

(25%) by a mean of 7 years, while the mean time from the diagnosis of MS to that of cancer was 16 years. In the latter group, the majority received interferon (15/18), and three an immunosuppressive agent (2 of them were also treated with interferon).

The age at which the malignancy is diagnosed is similar to other studies. MS is a chronic disease and the close follow-up may influence the detection rate of comorbidities, namely cancer. At present, there are still conflicting data relative to the risk of cancer in this population. Given this uncertainty and the possible influence of the drugs used, the need for cancer screening should be emphasized.

Keywords: multiple sclerosis, cancer

P00015. TRIGEMINAL NEURALGIA IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS: A CASE SERIES STUDY

Mafalda Seabra¹, Pedro Abreu^{1,2}, Jorge Reis¹, Maria José Sá¹, Joana Guimarães^{1,2}

1-Centro Hospitalar de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-University Fernando Pessoa

Introduction: Trigeminal neuralgia (TN) in patients with multiple sclerosis (MS) is said to be symptomatic. Several differences have been described, relative to the classic form of TN, regarding clinical aspects and therapeutic response.

Objectives: To characterize the population of patients with MS and TN in our centre.

Methodology: The authors retrospectively reviewed 635 patients with MS followed at our centre from 2009 to 2016. Descriptive analysis was performed to characterize this population.

Results and Conclusions: Eight patients (1.3%) were identified as having both conditions. The majority were women (62.5%) with a mean age of 60,38 years. In 3 of them (37.5%) the facial pain was the presenting symptom. Half were diagnosed with relapsing-remitting MS and the remaining with secondary-progressive MS, respectively with a mean EDSS of 2.1 and 6.9. All patients (100%) had a normal neurological examination when the trigeminal nerve was tested, none had involvement of V1 and only one (12.5%) had atypical pain features. Two of them (25%) had bilateral symptoms in some point of the evaluation. Reviewing the brain MRI, none had evidence of microvascular nerve compression, whereas 3 (37.5%) had demyelinating plaques in the pons. Methylprednisolone in high dose was prescribed in three individuals (37.5%) when an episode of TN was considered a relapse. Regarding MS treatment, those exposed to dalfampridine (12.5%) or interferon (75%) didn't notice aggravation of pain. Just one patient (12.5%) was submitted to surgical treatment, without success, but all the patients (100%) were treated with carbamazepine and/or gabapentin.

This population of symptomatic TN, similar to other reports, showed that bilateral involvement can be present. TN may be regarded as a relapse and treated successfully with methylprednisolone, while surgery does not seem to be a good option.

Keywords: multiple sclerosis, trigeminal neuralgia

P00025. GIVE OPTIC NEUROPATHIES A SECOND LOOK

Mafalda Seabra¹, Olinda Faria¹, Joana Guimarães¹

1-Centro Hospitalar de São João

Introduction: The diagnosis of the different types of optic neuropathy is predominantly clinical, so many patients are discharged based only on the history and physical examination. Nevertheless, the differential diagnosis between optic neuritis (ON) and nonarteritic anterior ischemic optic neuropathy (NAION) may be challenging and some cases might benefit from additional investigation.

Objectives: A 52-year-old man, with several vascular risk factors (hypertension, dyslipidaemia, smoking), was admitted to the emergency department with a 9-day history of visual loss in the left eye. It was first noticed on awakening as an altitudinal defect and decreased colour vision. The patient denied headache or pain with eye movements and the visual loss was recovering slightly. The neurological examination disclosed a relative afferent pupillary defect and an inferior altitudinal field defect. Head CT scan, Doppler ultrasonography and inflammatory markers were all normal and the patient was discharged with aspirin. Despite these findings, and because he had a severe visual loss ("counting fingers") and the fundoscopy revealed a small hemorrhage, the patient was admitted to the Ophthalmology ward. Optical coherence tomography (OCT) was normal but the visual evoked potentials (VEP) showed a bilateral increase in latency and a decreased amplitude in the left eye. At this stage brain MRI revealed gadolinium enhancement of the left optic nerve and T2 hyperintensity, compatible with retrobulbar ON. High dose methylprednisolone was started with total recovery of vision in the left eye. The remaining study (CSF oligoclonal bands, AQP4 antibodies) was negative.

Results and Conclusions: ON and NAION, traditionally are said to be distinguishable clinically. This cases demonstrates the danger of overreliance solely on the history and clinical findings. These patients should be further investigated, preferably with brain MRI, VEP and OCT. Also, even in patients with NAION, a trial of corticosteroids may be pondered in order to relieve the optic disc edema.

Keywords: optic neuropathy

P00026. MULTIPLE SCLEROSIS AND CANCER: STILL A MATTER OF DEBATE

Ana Inês Martins¹, Inês Correia¹, Joana Jesus-Ribeiro¹, João Sargento-Freitas¹, Sónia Batista¹, Carla Cecília Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Previous studies regarding the relationship between Multiple Sclerosis (MS) and Cancer have shown inconsistent findings.

Objectives: Our aim is to characterize a population of patients diagnosed with MS and Cancer, trying to further clarify its complex association.

Methodology: Retrospective analysis of clinical files of all patients attending a tertiary Multiple Sclerosis centre with the diagnosis of Multiple Sclerosis and Cancer, with more than one-year follow-up. Our results were compared with National Cancer Registry.

Results and Conclusions: Of the 1061 eligible patients,

723 (68.10%) were female and 338 (31.90%) were male, with a recorded follow-up of 8.89 (SD=5.92) years. The median age of onset of MS was 28.46 (SD=8.74) years. Of the 1061 patients, there were 36 neoplasms identified. From those, 6 occurred prior to MS diagnose, and 30 after MS onset. Patients diagnosed with a neoplastic event had a higher EDSS ranking ((mean 4.19 (SD=2.25) versus mean 3.07 (SD1.95), $p=0.001$)) and were older ((53.83 (SD=10.93) years versus 45.65 (SD=12.40) years) at the end of the study period. Age at MS onset tended to be higher in cancer patients, although this trend was not statistically significant. Six cases of haematological malignancies (16.22%) and thirty solid organ neoplasms were observed (83.78%), with no organ or system-specific tendency.

In multivariate analysis, therapeutic strategies with immunosuppressants seemed to enhance malignancy risk (OR: 4.88, CI95%: 2.27 – 10.48, $p<0.001$). Analysis of disease modifying treatment did not reveal any statistical association. Comparing with data from National Cancer Registry, cancer incidence appears to be lower in MS patients, although without statistical significance.

Our work adds further evidence on the reported lower frequency of malignancies among MS patients. Cancerogenesis promotion by immunosuppression was not unexpected and should always be taken into consideration when delineating a therapeutic plan.

Keywords: Cancro, Esclerose Múltipla, Imunossupressão

P00029. BILATERAL OPTIC NEUROPATHY AND SENSORINEURAL DEAFNESS: CLUES FOR DIAGNOSIS

Ana Aires¹, Luís Braz¹, Sérgio Estrela Silva¹, Carla Pinto Moura¹, Joana Guimarães¹
1-Centro Hospitalar São João

Introduction: Bilateral optic neuropathies with onset in childhood can be categorized according to their aetiology. They can be caused by several conditions, including compressive, inflammatory, demyelinating, ischemic, glaucomatous, toxic and metabolic diseases. An appropriate clinical work-up, considering other neurologic and systemic symptoms, will rule out these causes in most of the cases.

Methodology: Clinical Case: We describe a 15-year-old girl that presented to neurology outpatient clinic, sent by ophthalmology, because of progressive bilateral visual loss since 3 years old. When she was 9 years old, she had been diagnosed as having sensorineural deafness. She had no history of diabetes mellitus, diabetes insipidus or any relevant family history. Neuro-ophthalmological examination revealed visual acuity of 0,4 in both eyes. Fundus examination demonstrated pale optic discs. Besides deafness, no other focal neurological sign was detected. The visual evoked potential test revealed signs of conduction disturbances in both optic nerves. Audiometry showed affection of middle frequencies and was compatible with sensorineural deafness. Blood tests screening including for autoimmune disorders was negative. Brain and optical MRI did not reveal any orbital or intracranial lesions. Muscle biopsy analysis showed a preservation of mitochondrial respiratory chain. Its molecular analysis excluded mitochondrial cytopathies, Leber's hereditary optic neuropathy and mitochondrial deafness. Molecular analysis of OPA 1 gene was normal. Molecular analysis WFS 1 gene (wolframin ER transmembrane glycoprotein) revealed a heterozygous mutation c.2389 G > T and the patient was diagnosed with Wolfram Syndrome.

Results and Conclusions: We highlight with this clinical case the difficulty in specifying etiology in some young adult patients with bilateral optic neuropathy and sensorineural deafness. In this case there was neither a family history nor other neurologic symptoms suggesting the diagnosis. As far as we know, this is the first report of a novel mutation in the WFS 1 gene that may explain the different phenotype.

Keywords: Bilateral Optic Neuropathy, Sensorineural deafness, Wolfram Syndrome

P00001. MULTIPLE SCLEROSIS VERSUS QUALITY OF LIFE

Rosa Rodrigues³, Carminda Morais¹, Paula Fernandes²
1-Instituto Politécnico de Viana do Castelo, Escola Superior de Saúde - Portugal; 2-Instituto Politécnico de Bragança, Escola Superior de Tecnologia e Gestão - Portugal; 3-ESS/IPVC-ULSAM,EPE

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is a chronic, autoimmune, inflammatory and degenerative demyelinating disease affecting the fibers of the CNS (Sociedade Portuguesa de E M, 2014). The high levels of unpredictability in terms of evolution reinforce the need to understand how people with MS perceive the impact of the disease on their lives and try to optimize these conditions.

Objectives: This study aims to characterize people with MS in sociodemographic terms, to evaluate their perception of quality of life and to analyze the existence of differences in the perception of quality of life as a function of sociodemographic variables. Thus, it is intended with this communication to promote a reflection about the perception that the people with MS accompanied in an Institution of the North, have of their Quality of life (QV).

Methodology: Cross-sectional, correlational study using quantitative research methods Data collection was done using a Socio-demographic characterization form and a health-related QoL assessment tool - the State Health Questionnaire, MOS SF-36v2 (Ferreira, 2000), administered to 67 people.

Results: The majority are women (82%), with a mean age of 42.09 years \pm 11.76 years.

The highest QoL scores were obtained in the Mental Health dimension and the lowest in the Vitality dimension. Younger people have better QoL in the Physical Function dimensions ($t = 4,148$, $p < 0.001$), Physical Performance ($t = 2.581$, $p = 0.012$), Emotional Performance ($t = 2.714$, $p = 0.009$) and Social Function ($t = 3.188$, $p = 0.068$). People with fatigue have worse QoL in all dimensions except for Physical Pain and General Health.

Conclusions: The creation of a nursing consultation, the training of professionals and the implementation of a telephone helpline were some of the measures already adopted.

Keywords: Multiple Sclerosis; Quality of Life; Health; Person with Multiple Sclerosis.

P00027. MENINGOENCEFALITIS-LIKE SYNDROME AS A PRESENTATION OF NEUROMYELITIS OPTICA SPECTRUM DISORDER

Ana Luísa Rocha¹, Andreia Costa¹, Luísa Graça², Joana Alves², Carlos Andrade³, Susana Silva², Pedro Abreu¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Infeciologia, Centro Hospitalar de São João; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto

Introduction: There are few reports of neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD) mimicking meningoencephalitis, and this can cause delay in diagnosis and treatment.

Objectives: The authors present two cases of NMOSD that initially simulated a meningoencephalitis.

Methodology: Case A: 57 year-old female, presenting with fever, nausea, vomiting and hiccups, followed by disturbance of consciousness, leading to admission in Intensive Care Unit. CSF (cerebrospinal fluid) study revealed 232 cells (94% mononuclear) and high protein levels (1,22g/L). Antibiotics were started, and an MRI was performed, showing extensive hyperintensity on T2/T2-FLAIR in the hypothalamus, brainstem and spinal cord (C4). Infectious study was negative. Given the clinical and imaging findings NMOSD was considered. Despite negative AQP-4 antigen, treatment with methylprednisolone (1g IV for 5 days) was performed, followed by rituximab (1g IV, twice with a 2-week interval), with both clinical and radiologic improvement.

Case B: 51 year-old female, presenting with fever and refractory nausea and vomiting, later complaining about right hemifacial paresthesia and neck pain. Right facial hypoesthesia (V1 and V2) and meningism were also found. CSF analysis revealed 785 cells (75% polymorphonuclear) and high protein levels (0.93g/L). Despite antibiotic treatment, she later developed diplopia, dysphagia and right-sided dysmetria. MRI showed extensive hyperintensity on T2/T2-FLAIR in the brainstem and spinal cord (C2). No infectious cause was found, visual evoked potential revealed a demyelinating lesion in the left optic nerve, and AQP-4 antibodies were negative. Given the findings, the patient started treatment with methylprednisolone (1g IV for 5 days) and afterwards, azathioprine, with clinical and radiological improvement.

Results and Conclusions: The cases we report are representative of a less common presentation of NMOSD and stress the importance of careful neurological and radiological examination of patients with meningoencephalitis of unknown etiology for differential diagnosis.

Keywords: Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder, Mimics, Meningoencephalitis

P00035. DEPRESSIVE SYMPTOMATOLOGY, PRESENTEEISM PRODUCTIVITY AND QUALITY OF LIFE: A MODERATED MEDIATION MODEL

Sara Lopes¹, Aristides I. Ferreira¹, Ana Passos¹, Mariana Neves¹, Cláudia Sousa², Maria José Sá^{2,3}
1-ISCTE-IUL; 2-Centro Hospitalar São João, Porto; 3-University Fernando Pessoa

Introduction: This study examines the relationship between depressive symptomatology, productivity despite sickness presence and information processing speed in quality of life, testing a moderated mediation model. Few researches has focused on the specific role of cognitive variables in individuals with depressive symptoms and in this study we intend to fill the known gaps in literature concerning to the subject. The present investigation it's relevant because it can help workers to deal with depressive symptomatology accordingly with their levels of processing speed, so that they can maintain their productivity levels and consequently their quality of life.

Objectives: We intend to test if productivity despite sickness presence influences the relationship between depressive

symptoms and quality of life and also if this relation is conditional upon levels of information processing speed.

Methodology: Portuguese workers that participated in our study (n = 231) completed three self-reported measures and a neuropsychological test. A regression-based bootstrapping approach was used to examine the indirect effect of depressive symptoms in quality of life through productivity despite sickness presence and the moderating role of processing speed in the association between depressive symptomatology and productivity despite sickness presence.

Results and Conclusions: Results revealed a significant indirect effect and a significant moderation effect. The association between depressive symptoms and productivity despite sickness presence was moderated by information processing speed only in their medium and high levels. However, the results of the moderated mediation model were not statistically significant. Our findings suggest that individuals with higher levels of processing speed may have more difficulty in focusing on work without being distracted by health problems. The present investigation has made a significant contribution to the existing literature about cognitive function and productivity in workers with depressive symptomatology and its effects on their quality of life.

Keywords: Depressive Symptoms, Productivity despite Sickness Presence, Quality of life, Information Processing Speed

P00002. EFFICACY OF CLADRIBINE TABLETS 3.5 MG/KG IN HIGH DISEASE ACTIVITY (HDA) SUBGROUPS OF PATIENTS WITH RELAPSING MULTIPLE SCLEROSIS (RMS) IN THE CLARITY STUDY

Gavin Giovannoni¹, Kottil Rammohan², Stuart Cook³, Giancarlo Comi⁴, Peter Rieckmann⁵, Per Soelberg-Sorensen⁶, Patrick Vermersch⁷, Fernando Dangond⁸, Christine Hicking⁹
1-Queen Mary University of London, Blizard Institute, Barts and The London School of Medicine and Dentistry, London, UK; 2-Ohio State University Hospital, Columbus, OH, USA; 3-Rutgers, The State University of New Jersey, New Jersey Medical School, Newark, NJ, USA; 4-Department of Neurology and Institute of Experimental Neurology, Università Vita-Salute San Raffaele, Ospedale San Raffaele, Milan, Italy; 5-Neurologische Klinik, Akademisches Krankenhaus Sozialstiftung Bamberg, Germany; 6-Danish MS Center, Department of Neurology, Copenhagen University Hospital, Copenhagen, Denmark; 7-Université de Lille, CHU Lille, LIRIC-INRSERM U995, FHU Imminent, Lille, France; 8-EMD Serono, Inc., Billerica, MA, USA; 9-Merck KGaA, Darmstadt, Germany

Introduction: In CLARITY, treatment with cladribine tablets (CT) vs placebo showed strong efficacy in a large cohort of patients with RMS over 2 years. Patients with HDA are at higher risk of relapses and disability progression; post hoc analysis of CLARITY may provide insights into the efficacy of CT in those patients.

Objectives: To compare the effects of CT 3.5 mg/kg (CT3.5) vs placebo in subgroups of CLARITY patients selected using two HDA definitions.

Methodology: CLARITY patients randomised to CT3.5 (N=433) or placebo (N=437) were retrospectively analysed using two different HDA definitions based on relapse history, prior treatment, and MRI characteristics. Patients were categorised according to whether they had experienced a high relapse activity ([HRA] ≥2 relapses in the previous year) regardless of prior

treatment, or a HRA plus treatment nonresponse (HRA+TNR) ≥ 2 relapses in the previous year, or ≥ 1 relapse in previous year while on DMD therapy and ≥ 1 T1 Gd+ or ≥ 9 T2 lesions).

Results and Conclusions: In the overall CLARITY population, CT3.5 reduced the risk of 6-month confirmed EDSS progression by 47% (HR=0.53,95%CI:0.36;0.79) vs placebo. A larger risk reduction for CT3.5 vs placebo of 82% was seen (HR=0.18 each,95%CI:0.08;0.44 and 0.07;0.43) in the HRA subgroup ($p=0.0036$ nominal significance vs non-HRA) and the HRA+TNR subgroup ($p=0.0037$ nominal significance vs non-HRA+TNR), indicating greater responsiveness to CT3.5 in patients identified by these criteria. Similar patterns were observed for time to 3-month EDSS progression. ARR was lower with CT3.5 than placebo in the overall population (RR=0.42,95%CI:0.33;0.52), and even lower with HRA (RR=0.32,95%CI:0.22;0.47) and HRA+TNR (RR=0.33;95%CI:0.23;0.48), each $p<0.0001$ vs placebo). Strong treatment effects on radiological markers were observed in each HDA subgroup.

In conclusion, patients identified by HDA criteria in the CLARITY study showed clinical and MRI responses to CT3.5 that were generally better than, or at least comparable with, the outcomes seen in the overall CLARITY population.

Keywords: cladribine tablets, multiple sclerosis, efficacy

PO0004. ABSOLUTE LYMPHOCYTE COUNT RECOVERY IN PATIENTS WITH RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS (RRMS) TREATED WITH CLADRIBINE TABLETS 3.5 MG/KG IN CLARITY AND CLARITY EXTENSION

Per Soelberg-Sorensen¹, Fernando Dangond², Christine Hicking³, Gavin Giovannoni⁴

1-Danish MS Center, Department of Neurology, Copenhagen University Hospital, Copenhagen, Denmark; 2-EMD Serono, Inc., Billerica, MA, USA; 3-Merck KGaA, Darmstadt, Germany; 4-Queen Mary University of London, Blizard Institute, Barts and The London School of Medicine and Dentistry, London, UK

Introduction: In CLARITY, cladribine tablets (CT) significantly reduced relapse rates, disability progression and MRI measures of disease activity over 2 years. The most commonly reported adverse event was lymphopenia, consistent with the mechanism of action for CT.

Objectives: To investigate the absolute lymphocyte count (ALC) in patients with RRMS receiving 2 years of treatment with CT 3.5 mg/kg (CT3.5).

Methodology: Data from patients randomised to CT3.5 for 2 years in CLARITY or CLARITY Extension including time spent in the PREMIERE registry (N=685) were pooled to provide long-term follow-up data. Data from patients randomised to placebo in CLARITY and followed up in CLARITY Extension and PREMIERE are also reported (PBO; N=435).

Results and Conclusions: At baseline (start of CLARITY or CLARITY Extension), median (Q1–Q3) ALC was $1.86 \times 10^9/L$ (1.50–2.29) for CT3.5 and $1.91 \times 10^9/L$ (1.54–2.32) for PBO. During Year 1, ALC in CT3.5 reached a nadir at 9 weeks post-treatment [$1.00 \times 10^9/L$ (0.80–1.30)]. At the end of Year 1 (48 weeks), median ALC had increased to $1.21 \times 10^9/L$ (0.95–1.50). During Year 2, ALC in CT3.5 reached a nadir 7 weeks after re-treatment [$0.81 \times 10^9/L$ (0.60–1.04)], increasing to $1.03 \times 10^9/L$ (0.80–1.30) at the end of Year 2 (96 weeks). At the end of Years 3 and 4 (144 and 192 weeks), ALC in the CT3.5 group (with no

further treatment) increased to $1.36 \times 10^9/L$ (1.02–1.65) and $1.40 \times 10^9/L$ (1.10–1.81), respectively, reaching a final median ALC of $1.76 \times 10^9/L$ (1.17–2.65) after 6.5 years (312 weeks). In PBO patients, median ALC values were between $1.69 \times 10^9/L$ (1.45–2.05) and $1.95 \times 10^9/L$ (1.59–2.38).

In conclusion, rapid reductions in ALC after CT3.5 treatment in Years 1 and 2 were followed by gradual returns toward baseline. Median lymphocyte counts were within normal range beyond Year 2 (96 weeks) in all patients for whom follow-up data are available.

Keywords: cladribine tablets, multiple sclerosis, safety

PO0012. SIPONIMOD AND ATRIAL FIBRILLATION

Célia Machado¹, Margarida Lopes¹, Eduardo Freitas², Ana Filipa Santos¹, João Pinho¹, João Cerqueira¹

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

Introduction: There are currently limited treatment options for secondary progressive multiple sclerosis (SPMS). Siponimod, sphingosine 1-phosphate (S1P) receptor agonist, is currently in clinical research to evaluate efficacy and safety in the treatment of SPMS. S1P receptor ligands have been associated with cardiovascular effects. Expression of S1P receptors in atrial septal and ventricular cardiomyocytes and in the endothelial cells of cardiac vessels in humans implicates their role in the regulation of heart rate.

Results and Conclusions: We present a 46-year-old man with diagnosis of relapsing-remitting multiple sclerosis at age 38 and treated with Interferon-beta-1b. In the first 5 years after diagnosis, he presented three relapses with progressive worsening and transition to a secondary progressive course. In 2013, he started siponimod (EXPAND study), without cardiovascular adverse events. Five months later, he was discontinued from the trial for having started medication forbidden in the trial. Two years later, he presented an episode of paroxysmal atrial fibrillation (AF) in the context of an acute infectious disease. He had restoration of sinus rhythm and was discharged with bisoprolol 5 mg/day. Three years later, he restarted siponimod in the open label phase of the study. Immediately before the first dose siponimod, he presented sinus rhythm and normal heart rate. Three hours after the first dose, he developed AF with rapid ventricular response, which was resistant to pharmacological treatment and was submitted to electrical cardioversion.

We classified AF as a probable adverse effect of siponimod. Although the most frequent cardiovascular effects of siponimod are bradycardia and atrioventricular block, there is one report of AF in a patient receiving siponimod. There is also a case associated with fingolimod. Our patient had one previous episode of AF, but the temporal association between the first dose of siponimod and AF argues for a causal relationship.

Keywords: Siponimod; atrial fibrillation

PO0030. CRUCIAL ROLE OF THE NURSING TEAM IN THE EARLY DIAGNOSIS OF PROGRESSIVE MULTIFOCAL LEUCOENCEPHALOPATHY DURING NATALIZUMAB TREATMENT

José Ribeiro¹, Fernanda Costa¹, Adelina Coelho¹, Eduardo Freitas², João J Cerqueira²

1-Hospital de dia médico, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introduction: Progressive multifocal leucoencephalopathy (PML) is one of the complications of prolonged treatment with natalizumab. Clinical manifestations of PML are neurological deficits of insidious onset that are often ignored by patients and can be mistakenly attributed to multiple sclerosis. On the other hand, early PML diagnosis is the main determinant of a favourable outcome. A high degree of clinical suspicion in patient at risk, involving all member of the multiple sclerosis team, is, therefore, critical. We present a case of PML diagnosed very early and with a favourable prognosis, due to the crucial involvement of the nursing team.

Objectives: To present a case highlighting the role of the nursing team in the early diagnosis of PML.

Methodology: Women, 33 years old, with relapsing multiple sclerosis since she was 26, receiving natalizumab for 5 years, without previous immunosuppression and positive titres (>3) of anti-JCV antibody for more than 3 years, EDSS of 3, came to the day hospital for her scheduled infusion. She denied new symptoms on questioning, but the nurse noticed mild blurred speech and word-finding difficulties. Brain MRI showed a new juxtacortical left frontoparietal lesion, with oedema, and CSF was positive for JCV DNA (33 copies/mL). Treatment was immediately withheld and plasmapheresis begun. Two months afterwards, the patient presented with seizures in the context of immune reconstitution syndrome, treated with anticonvulsants and high dose corticosteroids. Six months after the diagnosis she restarted immunomodulatory treatment with glatiramer acetate and has been stable for 2 years, without new relapses, an EDSS=3,5 and a Karnofsky score of 90.

Results and Conclusions: The present case illustrates the critical role of the nursing team in the early diagnosis of PML and the favourable outcome of cases upon prompt diagnosis and treatment. The existence of a motivated, cooperative, alert and aligned multiple sclerosis team is crucial for optimal results.

Keywords: PML, Natalizumab, MS care team, Nurse

P00034. BURDEN OF MULTIPLE SCLEROSIS IN THE EUROPEAN UNION: AN ANALYSIS FROM THE GLOBAL BURDEN OF DISEASE STUDY 2015

Mariana Ferreira¹, João Mota¹, José Faria¹

1-Agrupamento de Centros de Saúde do Baixo Mondego

Introduction: The epidemiological pattern of multiple sclerosis (MS) varies worldwide. Disability-adjusted life years (DALYs) are increasingly used as a summary measure of population health, combining information on mortality and morbidity to represent the health of a particular population as a single number.

Objectives: To analyse the evolution of the burden of MS, estimated through DALYs, by country of residence in the European Union (EU), between 1990 and 2015.

Methodology: We used data on the burden of disease published by the Institute for Health Metrics and Evaluation, within the Global Burden of Disease project, stratified by country in the EU, gender, age group and reference year, between 1990 and 2015. The impact of MS was quantified using DALY and its components - the fatal burden, calculated through years of life lost (YLLs), and the nonfatal burden, calculated through years lived with disability (YLDs).

Results and Conclusions: In 2015, MS accounted for

317,595 DALYs in the EU (20.7% increase compared to 1990) and its burden varied from 27 to 119 DALYs per 100,000 people in Malta and Denmark, respectively. YLDs rates were slightly higher in Western Europe, whereas YLLs were more important in Eastern Europe. A progressive decline in the fatal burden of MS was observed in Central Europe during the period 1990-2015. The burden of MS was higher in women in all countries, except for Cyprus (1:1). The burden by age group revealed 3 groups of countries according to the peak of DALYs rate due to MS: Western Europe (50-59 years), Central Europe (45-54 years) and Eastern Europe (40-49 years). Between 1990 and 2015, the burden of MS has gradually shifted to older age groups in most countries and for each sex, though earlier in men. Burden of disease estimates can support health policy, highlighting the need to implement measures to improve MS patients' survival and functional capacity.

Keywords: Multiple sclerosis, Burden of disease, Disability-adjusted life year, Years of life lost, Years lived with disability, European Union

P00017. CASUISTRY OF MULTIPLE SCLEROSIS IN CENTRO HOSPITALAR COVA DA BEIRA

Sónia Coelho¹, Marta Arenga¹, Maria Luiza Rosado¹

1-Centro Hospitalar Cova da Beira

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is the inflammatory, demyelinating, chronic neurological disease that most often affects the central nervous system, appearing as the major cause of permanent neurological incapacity in young adults.

Objectives: Analyze the epidemiology, evolutionary pattern, degree of disability and current therapeutic strategies regarding patients with MS, followed in Neurology consultation of Centro Hospitalar Cova da Beira (CHCB). In addition, to relate some of these variables and compare the data obtained with the literature.

Methodology: Retrospective, observational and analytical study. The target population were patients, with MS diagnosis, followed in Neurology consultation of CHCB. The data were collected through the consultation of iMed platform, a detailed database that allows access to individual characteristics of each patient.

Results and Conclusions: The sample size was 109 patients, 33 (30.3%) men and 76 (69.7%) women. The majority were between 40 and 49 years of age. The most common age at the beginning of MS was 20 to 29 years (33.9%), with women having an earlier onset. It was found that 77 patients (70.6%) had relapsing-remitting MS. Accordingly to Expanded Disability Status Scale (EDSS) the majority of patients show a degree of disability between 0 and 2, regardless disease duration, and the highest score appear more often with increasing duration of disease and also in patients whom disease was progressive from the onset versus relapsing-remitting onset. The annual relapse rate is lower (<1) in patients receiving glatiramer acetate (83.3%). Interferon beta-1a was the drug most commonly used as prognostic modifying therapy (26.3%) and of all drugs used is associated with a lower degree of disability.

In general, results are similar to those described in literature.

It is noteworthy that about 78% of the sample is under a disease modifying agent and EDSS at last consultation is mainly between 0-2, what support the importance of maintaining treatment of MS.

Keywords: Multiple Sclerosis, Casuistry

P00021. CEREBRAL AUTOREGULATION IN MULTIPLE SCLEROSIS

Daniel Ferreira^{1*}, Pedro Castro^{2*}, Gonçalo Videira¹, João Pedro Filipe³, Rosa Santos², Maria José Sá^{2,4}, Elsa Azevedo², Pedro Abreu²

1-Faculty of Medicine of University of Porto; 2-Dept. Neurology, Centro Hospitalar de São João, Faculty of Medicine of University of Porto; 3-Dept. Neuroradiology, Centro Hospitalar de São João; 4-Faculty of Health Sciences, University Fernando Pessoa

* both authors contributed equally to this work

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is an inflammatory disease that may also have associated vascular dysfunction. A higher incidence of cerebrovascular events is present in these patients but the underlying etiological mechanisms remain unclear. One component of vascular regulation is the cerebral autoregulation (CA) mechanism.

Objectives: We tested the hypothesis of an impaired CA in MS patients as a possible contributor for the disease clinical manifestations.

Methodology: We enrolled 20 relapsing-remitting MS patients, median age of 36 years, Expanded Disability Status Score of 1 and 20 age- and sex-matched healthy controls. We measured continuous blood flow velocity (middle cerebral artery; transcranial Doppler), blood pressure (BP; finometer) and heart rate at rest. Dynamic CA was assessed by transfer function analysis parameters of coherence, gain and phase obtained in the very low, low and high frequency domains (VLF, LF, HF, respectively). Because it could interfere in CA, we also assessed autonomic parameters of heart rate variability (HRV) and spontaneous baroreflex sensitivity (BRS) in time (cross correlation) and frequency (transfer function gain) domains. Brain and spinal involvement were assessed by magnetic resonance imaging.

Results and Conclusions: There were no significant differences in CA parameters between MS and controls ($p>0.05$). Lesion load was not correlated with any CA parameters. LF gain was positively correlated with BRS in both groups (MS: $p=0.017$; controls: $p=0.025$). We found brainstem lesion load in MS to be associated with higher systolic BP ($p=0.009$). Also, in this group, systolic BP was positively correlated with reduced LF gain ($p=0.044$), indicative of a counteractive CA response to increased BP. Our findings suggest that CA is preserved in our MS cohort and does not seem to contribute to disease burden. On the other hand, autonomic dysfunction in MS patients with brainstem lesions could contribute to increased supine BP. Whether this systemic deregulation could contribute to disease burden remains to be investigated.

Keywords: Multiple sclerosis; cerebral autoregulation; autonomic nervous system; heart rate variability; spontaneous baroreflex sensitivity; magnetic resonance imaging

P00024. ALL-CAUSE HOSPITALIZATIONS IN MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS

Carolina Maia¹, Andreia Costa², Maria José Sá^{2,3}, Pedro Abreu^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Centro Hospitalar São João; 3-University Fernando Pessoa

Introduction: Little information is available regarding current hospitalizations in the Multiple Sclerosis (MS) population.

Objectives: We aimed to describe hospitalization causes and outcomes in a cohort of hospitalized MS patients.

Methodology: A retrospective chart review was performed on all MS patients admitted to Centro Hospitalar São João between August, 2009 and July, 2015. Admissions that led to MS diagnosis were excluded.

Results and Conclusions: A total of 308 hospitalizations were

included from 155 patients, mainly women (67.5%). Median age at hospitalizations was 47 [interquartile range (IQR): 39-59 years], with median disease duration of 12 (IQR: 7-15) years and median Charlson's Comorbidity Index (CCI) of 2 (IQR: 0-4). Relapsing-remitting MS was present in 51.1% and the overall median Expanded Disability Status Score (EDSS) was 4.5 (IQR: 1.5-6.5). The most common overall reason for hospitalization was infectious diseases (22.1%), particularly urinary tract infection. The next most common causes were MS relapses (12.7%) and neurogenic bladder (11%). Patients hospitalized due to MS relapses compared to other causes were younger, had more frequent relapses and had a lower CCI. Almost 10% of the hospitalizations were attributed to diseases of the circulatory system, especially ischemic heart disease and cerebrovascular disease. Neoplasms were responsible for 6.8% of admissions and 95% of them were malignant. The median length of stay for all patients was 5 (IQR: 2-10) days. Progressive subtype of MS had longer lengths of stay [7 (IQR: 4-12) days] than relapsing-remitting MS [4 (IQR: 2-7) days, $p<0.001$].

In this contemporary cohort, infections are the most common cause for hospitalization, although MS relapses or complications related to MS, such as neurogenic bladder, continue to be significant causes of health care utilization. Our study suggests that progressive subtype of MS may be related to longer admission lengths.

Keywords: Multiple Sclerosis, hospitalization, length of stay, infection

P00028. WHERE PARKINSON MEETS CHARCOT: A CLINICAL REPORT

Ricardo Soares-Dos-Reis¹, Sara Vieira¹, Maria José Sá^{1,2}

1-Neurology Department, Centro Hospitalar de São João; 2-University Fernando Pessoa

Introduction: Multiple Sclerosis (MS) and Parkinson's Disease (PD) are both rare neurological disorders with significant societal impact. Their occurrence in the same patient is seldom reported. In fact, there is an ongoing discussion regarding whether it is solely a stochastic phenomenon or whether there is a common biological origin.

Objectives: The authors report an additional case of MS – PD overlap.

Methodology: The patient is a retired 51-year old female. She was diagnosed with MS at the age of 21. Her MRI was compatible with MS and had positive cerebrospinal fluid oligoclonal bands. Interferon-beta 1a was started and her disease had a relapsing-remitting course for 20 years. She transitioned to a secondary progressive course and was switched to interferon-beta 1b. At that time, she displayed a moderate spastic paraparesis and action tremor, not amenable to propranolol, topiramate, clonazepam or baclofen therapy. She scored 6.0 on the EDSS. Her ambulatory score worsened in the following 3 years, rendering her wheelchair ridden, scoring 7.0 on the EDSS. Fampidine was tried during this period, without any gait improvement. Due to findings of mild bradykinesia, resting tremor and increased muscle tone, a DaTSCAN was ordered. It revealed reduced radioligand uptake in the striatum, which was more evident on the right putamen. L-DOPA was started with marked improvement in gait and regained independence in daily-living activities. The patient is currently under no MS-specific therapy, clinically and radiologically stable, scoring 3.5 on the EDSS.

Results and Conclusions: Tremor, of varying characteristics, is a common and disabling symptom in MS. In this case, time and additional clinical findings led to the diagnosis of PD, with marked improvement in the patient's quality of life. The early age at diagnosis may suggest a role for MS, either through lesions of the dopaminergic circuitry or persistent neuroinflammation causing or accelerating a PD phenotype.

Keywords: Parkinson's Disease, Multiple Sclerosis, Diagnosis



Programa

Sexta-feira dia 10 março

07:45 Abertura do Secretariado

08:15-08:30 Abertura do 29º ENE
Dílio Alves / Nuno Canas

08:30-09:30 Conferência 1:
Crises epiléticas e epilepsias ao longo dos tempos:

Evolução das definições e classificações:

Lopes Lima

Nova proposta para a definição operacional de crises epilética [ILAE 2016]:

José Pimentel

Moderadores: Dílio Alves, Francisco Pinto

09:30-10:30 Conferência 2:
Crises focais vs generalizadas: como avaliar?
Palestrante: Ricardo Rego | Moderador: João Chaves

10:30-11:00 Coffee-Break

11:00-12:00 Conferência 3:
Correlação electro-clínica nas crises generalizadas
Palestrante: Phillipe Ryvlin | Moderador: António Martins da Silva

12:00-13:00 Simpósio Satélite A

13:00-14:00 Almoço

14:00-15:00 Simpósio satélite B

15:00-15:30 Encontro com o Especialista: Epilepsia refractária na Esclerose Tuberosa
Palestrante: Paolo Curatolo | Moderador: José Carlos Ferreira

15:30-16:30 Conferência 4:
Correlação electro-clínica nas crises focais
Palestrante: Phillipe Kahane | Moderador: Francisco Sales

16:30-16:45 Coffee-Break

16:45-18:30 Comunicações Orais 1:
Moderadoras: Francisca Sá | Vanessa Silva

18:30-19:30 Mesa redonda: A pessoa com Epilepsia
Organização conjunta LPCE/ EPI
Participantes: Ana Rita Pinto | Ana Filipa Lopes | Luís Cardoso Rocha | Liliana Anastásio

Sábado dia 11 março

08:30-10:00 Comunicações Orais 2
Moderadores: Manuela Santos | Maria José Fonseca

10:00-10:30 Sessão de Guidelines:
Dieta cetogénica nas guidelines pediátricas
Palestrante: Anastasia Dressler | Moderador: Sofia Quintas

10:30-11:00 Coffee-Break

11:00-12:00 Conferência 5:
Estudos multimodais na avaliação das crises epiléticas
Palestrante: Alberto Leal | Moderador: Martin Lauterbach

12:00-13:00 Simpósio SItélite C

13:00-14:00 Almoço

14:00-15:00 Conferência 6:
Correlação electro-clínica nos espasmos epiléticos
Palestrante: Maria-Ângeles Péres-Jiménez | Moderador: Pedro Cabral

15:00-16:00 Conferência 7:
Correlação electro-clínica no estado de mal epilético
Palestrante: Sándor Beniczky | Moderador: Carla Bentes

16:00-16:15 Coffee-Break

16:15-18:15 Semiologia ictal:
discussão interativa de casos clínicos

18:15-18:30 Encerramento do 29º ENE

18:30-19:30 Assembleia-geral da LPCE



Comunicações Orais

C01. Actuação pré-hospitalar em crises epilépticas socorridas pelas equipas da Viatura Médica de Emergência e Reanimação de um hospital terciário.

Helena Rocha^{1,2}, António Martins de Campos³, Sofia Silva⁴, Ricardo Rego¹

1-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Médio Ave; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia; 4-Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar de São João
helen.roch@gmail.com

Introdução: Em Portugal, sabe-se pouco sobre a actuação médica em crises epilépticas no contexto pré-hospitalar, não existindo recomendações específicas emitidas pelo INEM.

Objectivo: Análise descritiva dos procedimentos em doentes com crises epilépticas socorridos fora do hospital pelas equipas da Viatura Médica de Emergência e Reanimação (VMER) de um hospital terciário.

Métodos: Revisão retrospectiva das fichas de observação da VMER entre Janeiro e Junho de 2015, com a hipótese de diagnóstico de crise ou estado de mal epiléptico. Foram colhidos dados demográficos, clínicos e da abordagem terapêutica.

Resultados: Das 1691 activaões no período em análise, seleccionaram-se 101 fichas cumprindo os critérios de pesquisa. Por análise retrospectiva, considerou-se que 78 casos (4,6% do total de activaões) corresponderam a crises ou estado de mal epiléptico. Dois terços ocorreram em doentes pediátricos ou idosos. Praticamente todos foram trazidos ao hospital (n=74), incluindo 14 com epilepsia conhecida, recuperação de consciência e sem lesões traumáticas significativas. As crises foram sintomáticas agudas em 38,5% (metade convulsões febris). Dos 30 doentes tratados com fármacos anti-epilépticos (FAE), o tratamento endovenoso de primeira linha foi o diazepam em 29. Fez-se o diagnóstico de estado de mal em 20 doentes, 18 do tipo convulsivo generalizado, tendo oito sido submetidos a entubação orotraqueal (EOT) e fármacos anestésicos no local. Houve um óbito, possivelmente no contexto de SUDEP.

Conclusões: As crises epilépticas foram uma causa comum de activação da VMER, com uma proporção elevada de atendimentos nos extremos etários. Praticamente todos foram trazidos ao hospital, mesmo no caso de epilepsias conhecidas com recuperação e sem complicações traumáticas. O diazepam foi o fármaco endovenoso de primeira linha. Nenhum doente fez midazolam intramuscular. Perto de metade dos estados de mal convulsivo necessitaram de EOT e fármacos anestésicos, sendo de admitir que a disponibilidade de FAE de “segunda linha” nas VMER pudesse diminuir esta proporção.

C02. Alterações neuropsicológicas em doentes com epilepsia submetidos a estimulação bilateral do núcleo talâmico anterior

Lara Caeiro¹, Carla Bentes², Alexandre Campos³, Ana Rita Peralta², António Gonçalves Ferreira³, Carlos Morgado⁴, José Pimentel⁵ (Em representação do Grupo de Cirurgia da Epilepsia do Hospital de Santa Maria)

1-Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa; 2-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN); 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN); 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria (CHLN); 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN)
laracaeiro@medicina.ulisboa.pt

Introdução e métodos: A estimulação bilateral do núcleo talâmico anterior (EBNTA) está aprovada no tratamento da epilepsia refratária. Ela pode ter consequências no desempenho neuropsicológico, mas os poucos estudos existentes são inconsistentes. Estudámos prospectivamente o desempenho neuropsicológico de doentes submetidos a EBNTA, durante 3 anos. Num total de 12 doentes, 9 (6 mulheres, 35,6±10,3 anos idade) realizaram avaliação neuropsicológica. A EBNTA foi iniciada 1 mês após a cirurgia (parâmetros do estudo SANTE). O período médio de seguimento foi de 36 meses. Sete doentes mostraram redução de mais de 50% do número de crises mensais (Mediana=-53,8%). RM-CE revelou 2 displasias corticais, 2 heterotopias em banda, 1 esclerose mesial bilateral, 1 síndrome de Dandy-Walker e 3 foram normais. A Zona de início ictal foi localizada à região temporal bilateralmente (n=6), temporo-parieto-occipital bilateral (n=1), temporal esquerda (n=1) e fronto-temporal esquerda (n=1). Foram utilizados testes neuropsicológicos e analisados com o *pared t-test* e *Mann-Whitney U Test*.

Resultados: Previamente à cirurgia confirmaram-se alterações neuropsicológicas: linguagem (compreensão: 56%, nomeação: 37,5%), atenção (50%), concentração (14%), memória de trabalho (44%), memória imediata (associativa: 55,6%, lógica: 44,4%, visual: 33%), memória a longo-prazo (associativa: 75%, lógica: 33%) e funcionamento executivo (iniciativa verbal semântica: 43%, raciocínio não-verbal: 37,5% e verbal: 28,6%, flexibilidade mental: 83%). Após EBNTA, as melhorias significativas foram da: memória associativa imediata ao 1º (p=0,03) e 2º ano (p=0,02); memória associativa a longo prazo ao 1º (p=0,007), 2º (p=0,001) e 3º ano (p=0,003); memória lógica a longo prazo ao 3º ano (p=0,02). Não houve associação dos resultados neuropsicológicos com o tipo de epilepsia, lesão na RM-CE, zona e lateralidade do início ictal (p>0,05).

Conclusões: Neste estudo, a melhoria das alterações neuropsicológicas após EBNTA incidiram na memória verbal imediata e a longo-prazo. O número reduzido de doentes é uma limitação não permitindo associações robustas com a localização da zona epileptogénica.

Agradecimento: Este resumo foi parcialmente suportado pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia através de uma bolsa pós-doutoramento atribuída a Lara Caeiro (ref.: SFRH/BPD/100399/2014).

C03. Cirurgia da Epilepsia na Esclerose Tuberosa

Sandra Sousa¹, Ana Rita Pinto², Nuno Canas², José Carlos Ferreira², Pedro Cabral², pelo grupo de cirurgia de epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais; 2-Grupo de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
sandracastrosousa@gmail.com

Introdução: A esclerose tuberosa (ET) é uma doença associada a epilepsia refratária em 2/3 dos casos. Nestes casos, a

cirurgia da epilepsia constitui uma opção terapêutica, com resultados cirúrgicos muito variáveis (Engel I de 28,5% a 100%), provavelmente resultado das diferentes metodologias de avaliação pré-cirúrgica.

Métodos: Descrição de uma série de doentes com ET submetidos a cirurgia de epilepsia no nosso centro.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 10 do sexo masculino. A média de idade do início das crises foi de $1,88 \pm 3,64$ anos (76,9% com início de crises no 1º ano de vida) e no momento da cirurgia foi de $6,36 \pm 6,10$ anos (8 meses – 19 anos). A maioria dos doentes apresentava crises pluri-diárias, incluindo espasmos (8) e crises focais motoras (6), tendo a correlação electro-clínica-imagiológica inicial determinado a presumível localização da região epileptogénica na região frontal (4), peri-rolândica (6), temporo-parieto-occipital (2) ou temporal anterior (1). Em 10 doentes foi efetuada uma cirurgia direta, 7 dos quais com utilização de electrocorticografia; e em 3 doentes foi efetuada cirurgia a 2 tempos (monitorização invasiva). No seguimento pós-operatório, 4 doentes estão em Engel I (seguimento médio de 6,15 anos), um deles após re-cirurgia, tendo sido avaliados com electrocorticografia (3) ou somente EEG de escalpe (1). Dos restantes doentes (4 em Engel classe II e 5 em Engel classe III) as crises recorreram antes de 1 ano pós-cirurgia, persistindo mesmo após re-cirurgia (tuberectomia inicial incompleta, n=2); neste grupo estão incluídos todos os doentes com epilepsia peri-rolândica, 2 submetidos a monitorização invasiva, e 5 doentes avaliados com electrocorticografia.

Conclusão: Os resultados da nossa série são semelhantes aos descritos na literatura, com 30,8% dos doentes em Engel I. A recorrência precoce de crises mesmo em doentes operados com monitorização invasiva/ electrocorticografia reflecte por um lado a dificuldade da abordagem cirúrgica das lesões peri-rolândicas (minimização de défices motores) e por outro a dificuldade de localização exata da região epileptogénica na ET.

C04. Síndrome de Landau-Kleffner com desconexão tálamo-cortical: proposta de um mecanismo etiopatológico

Daniel Filipe Borges^{1,4,5}, Roseli Gomes², Alberto Leal^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia e Laboratório de Neurofisiologia - Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH); 2-Serviço de Pediatria - Unidade de Neuropediatria – Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH); 3-Unidade Autónoma de Neurofisiologia - Hospital Júlio de Matos – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM); 4-Departamento de Fisiologia Clínica - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra – Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC); 5-Programa Doutoral em Neurociências - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP).
daniel.borges@ulsm.min-saude.pt

Introdução: O síndrome de Landau-Kleffner (SLK) tem suscitado enorme interesse desde a sua descrição na década de 50, principalmente pela peculiar associação de actividade epiléptica focal no lobo temporal dominante e uma grave perturbação da linguagem previamente adquirida. A associação frequente com ponta-onda contínua do sono (POCS) possibilitou interpretar este défice como consequência da abundante actividade interictal em fases de sono não-REM. No entanto, a etiopatogenia do síndrome permanece desconhecida, já que na quase totalidade dos casos não foi detectada lesão estrutural no lobo temporal.

Assim, apresentamos um caso de SLK com alteração morfológica da substância branca hemisférica esquerda e comprovamos que esta suporta uma desconexão tálamo-cortical do *planum temporale* onde topograficamente se focaliza a actividade epiléptica.

Caso Clínico: MA, sexo masculino, actualmente com 8 anos e 8 meses.

Aos 4 anos inicia de episódios de alteração de contacto e arreactividade com o EEG a demonstrar abundante actividade paroxística temporal posterior esquerda.

Entre os 5 e os 8 anos, apresenta quadros oscilatórios de afasia nominal e parafasias com noção de regressão inclusivamente comportamental, configurando períodos de melhoria e agravamento clínicos.

Nos primeiros, era notória a ausência de défices de linguagem, crises epilépticas e melhoria do comportamento associado a normalização do EEG.

Nos segundos, o EEGa evidenciava percentagens superiores a 85% em distribuição cíclica ao longo da noite sugestiva de corresponder a fases de sono não-REM, foco temporal posterior esquerdo e crises electroclínicas com origem nesta localização.

O EEG de alta resolução (82 canais) com *source imaging* evidenciou um gerador da actividade epiléptica focalizado no *planum temporale* esquerdo e a RMce de 3T revelou uma lesão justa-ventricular hemisférica esquerda, com hipossinal em T1, hipersinal em FLAIR e redução da anisotropia fraccionada, sugerindo disrupção local das fibras da substância branca. A tractografia de tensor difusão evidenciou redução selectiva da conexão entre o tálamo e o córtex temporal superior esquerdo.

Discussão/Conclusão: O presente caso ilustrativo de desconexão da área cortical geradora dos paroxismos de POCS do tálamo conjuga-se de forma robusta com evidências recentes do nosso grupo demonstrando o papel da desconexão tálamo-cortical como a hipotética desencadeadora da actividade epiléptica da POCS.

Neste contexto, a SLK seria a expressão deste fenómeno a nível do córtex temporal esquerdo, justificando a repetida ausência de lesões corticais e a normalidade da maioria dos estudos imagiológicos que, em geral, possuem pouca sensibilidade para lesões focais da substância branca.

C05. Estigma e impacto social na epilepsia mesial do lobo temporal e epilepsia generalizada genética

Denis F. Gabriel¹, Magda Varelas², Joel Freitas^{1,3}, João Lopes³, João Ramalheira³, António Martins da Silva³, João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar do Porto; 2-Aluna do 6.º ano do Mestrado Integrado em Medicina, ICBAS - Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar do Porto.
denisdegabriel@gmail.com

Introdução: É conhecido o impacto social negativo da epilepsia, mas pouco se conhece sobre diferenças sociodemográficas e de percepção de estigma em diferentes tipos de epilepsia.

Objetivo: Avaliar as diferenças sociodemográficas e estigma relacionado com a doença entre doentes com epilepsia do lobo mesial temporal com esclerose do hipocampo (MTLEHS) e epilepsia genética generalizada (GGE).

Métodos: Estudo de coorte transversal. Preenchimento de

questionário sociodemográfico com questões dirigidas ao estigma; consulta do processo clínico.

Resultados: 67 doentes MTLEHS e 123 doentes GGE responderam ao questionário. Naqueles com MTLEHS é maior a refratariedade (74,6% vs 24,4%, $p < 0.001$), menor a escolaridade (6 anos vs 11 anos, $p < 0,001$) e maior o número de reformados (68,4% vs 31,6%, $p < 0,001$). Mais doentes com MTLEHS vivem com os pais (47,8% vs 35,8%, $p = 0,11$). Com exceção da idade, maior no grupo MTLEHS (30 vs 17, $p < 0,001$), a distribuição casados/unidos de facto (39,4% MTLEHS vs 47,5% GGE, $p = 0,28$), taxa de fecundidade (0,50 MTLEHS vs 0,53 GGE), salário médio (€590 MTLEHS vs €650 GGE, $p = 0,17$), taxa de desemprego (23,1% MTLEHS vs 28,9% GGE, $p = 0,5$) e idade de reforma (35 MTLEHS vs 29 GGE, $p = 0,32$) é homogénea. Sessenta e quatro (36,1%) referiram sentir-se diferentes das pessoas sem epilepsia, 26,5% tiveram dificuldade em encontrar emprego e 10,3% foram despedidos. O estigma é preponderante no grupo de doentes com epilepsia refratária (51,6% vs 33%), em particular, com MTLEHS (50% vs 27,8% GGE, $p = 0,003$).

Discussão/Conclusão: Estes doentes sofrem um impacto social negativo quando comparados com a população geral: taxa de desemprego 2-3 vezes superior, reforma mais precoce, ordenado médio inferior, taxa de fecundidade menor, menor autonomia familiar. Curiosamente não observámos claras diferenças nos dois síndromes, excetuando a escolaridade e idade da reforma (inferior na MTLEHS). Sendo a GGE um síndrome muito menos refratário e dito “benigno”, o impacto social foi surpreendentemente similar à MTLEHS.

C06. Localização dos geradores corticais da actividade epiléptica no síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono.

Daniel Carvalho¹, Alberto Leal²

1-Laboratório de EEG Pediátrico, Hospital de Dona Estefânia - Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa. daniel@neuro.pt

Introdução: O síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono (POCS) é a principal encefalopatia epiléptica tratável na idade pediátrica. Apesar do grande interesse suscitado existe um completo desconhecimento dos mecanismos que a originam. A demonstração recente que lesões talâmicas neonatais constituem a sua principal etiologia gerou interesse em perceber a relação entre as duas patologias como um meio potencial de compreender a génese do síndrome.

Objectivos: Localizar o foco epiléptico cortical e efectuar a correlação anatomo-funcional, em doentes com POCS e lesões talâmicas neonatais.

Metodologia: Nove doentes com lesões talâmicas neonatais unilaterais (7 com hemorragia no primeiro mês de vida) e que posteriormente desenvolveram POCS foram estudados com Ressonância Magnética encefálica (RMe) e EEG de alta resolução (82 eléctrodos). Foram isolados os paroxismos epilépticos mais prevalentes em fases de sono não-REM, que foram submetidos a mapeamento com referência média, laplaciano e métodos de localização 3D com modelo volumétrico realista obtido da RMe.

As áreas corticais associadas aos anteriores paroxismos foram identificadas num atlas de conectividade tálamo-cortical e correlacionadas com a lesão talâmica em cada um dos doentes.

Resultados: Os mapas do potencial no escalpe forneceram um máximo bem localizado sobre o hemisfério correspon-

dente ao tálamo lesado. Os métodos de solução do problema inverso suportaram uma solução focal sobre esse hemisfério, mas frequentemente numa localização profunda. Em cada um dos doentes uma única área cortical foi identificada como a provável fonte dos paroxismos registados no escalpe. O estudo da projecção talâmica destas áreas corticais evidenciou que em todos os casos o foco epiléptico localizava-se em áreas corticais desconectadas do tálamo.

Conclusões: Em 9 doentes com lesões talâmicas neonatais que posteriormente desenvolveram POCS, o foco epiléptico dominante localizou-se em áreas corticais desconectadas do tálamo, pondo em evidência esta desconexão como um factor de risco para POCS e um facto a incluir em modelos de génese deste síndrome.

C07. Prediction of the Seizure's Onset Zone from Interictal HFOs: An Intracranial EEG Study

S. I. Abuhaiba¹, J. Castelhan¹, I. C. Duarte¹, P. Correia², M. Rito³, F. Sales², M. Castelo-Branco¹

1-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Coimbra/Portugal; 2-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Neurology, Coimbra/Portugal; 3-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Neurocirurgia, Coimbra/Portugal. sabuhaiba@gmail.com

Background: Previous studies have shown that the rate of interictal high frequency oscillations (HFOs) from the seizure's onset zone (SOZ) is higher compared to the non-SOZ. Additionally, interictal HFOs without spikes that are in the ripples frequency and of longer duration were more likely to come from the SOZ.

Objectives: The main objective of this study was to evaluate whether the increase in power compared to baseline and the duration of the HFOs bursts are predictors of the SOZ.

Methods: Intracranial EEGs of 4 patients with drug resistant epilepsy were studied to identify the most important differences between HFOs (100 – 250 Hz) coming from SOZ and non-SOZ channels. Time-frequency analysis using EEGLAB, a toolbox for Matlab, was performed. Interictal events were marked. Baseline represents 250 ms before the onset of the interictal event. Based on this analysis, SOZ channels were predicted in the 5th patient before that patient developed any seizures.

Results: The following table summarizes the differences between interictal HFOs coming from the SOZ and those from outside the SOZ for the first four patients.

	From the SOZ	From outside the SOZ	p-value
Increase in Power (%)	76.48 (49.46 – 103.5)	13.36 (8.36 – 18.36)	0.03
Duration of HFO Burst (ms)	203.93 (150.57 – 257.29)	52.68 (50.22 – 55.14)	0.01

Based on these results, we set a threshold of an increase in power compared to baseline for the interictal HFOs of 49.64% and a minimum duration of 150.57 ms to be considered as part of the SOZ. Using these thresholds, we identified 3 intracranial EEG channels as potentially from the SOZ in the fifth patient. When the patient developed seizures, all of the identi-

fied channels were indeed part of the SOZ in addition to three more channels.

Conclusions: Intracranial EEG channels that have interictal HFOs which increase in power more than 49% compared to baseline and are of longer duration “> 150 ms” are more likely to localize to the SOZ and possibly these thresholds can be used to predict the SOZ.

CO8. Crises neonatais associadas a mutação do gene KCNQ2: o papel da monitorização EEG/aEEG no diagnóstico precoce.

Mariana Almeida Branco¹, Ana Vilan², José Mendes-Ribeiro³

1. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar de São João; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João.
mariana_c_branco@hotmail.com

Introdução: As mutações de novo do gene KCNQ2 foram recentemente descritas em recém-nascidos com crises de difícil controlo, predominantemente tónicas, com padrão de surto-supressão ou descargas epileptiformes multifocais no EEG, sem alterações imagiológicas relevantes e com desenvolvimento neurológico anormal.

Caso clínico: Relato 1 (2014): Recém-nascido de termo, parto sem intercorrências, sem antecedentes familiares relevantes. Sem dismorfias. Às 44 horas de vida iniciou crises tónicas multifocais, sem controlo medicamentoso eficaz. À observação verificava-se hiporreatividade e hipotonia axial. O EEG interictal revelava abundantes pontas multifocais. O EEG ictal apresentou em todas as crises uma marcada e prolongada atenuação/supressão generalizada pós-ictal, traduzindo-se num padrão aEEG de crises em que a elevação das margens superior e inferior era breve (subtil) e a depressão subsequente das mesmas margens era prolongada. Deterioração clínica ao 22º dia, evoluindo para estado de mal. O controlo das crises foi conseguido com a associação do valproato ao topiramato e clonazepam. O estudo genético revelou mutação heterozigótica missense do gene KCNQ2 (c.830C>T, p.Thr277Lle). Aos 3 anos de idade, apresenta atraso do desenvolvimento psicomotor.

Relato 2 (2015): Recém-nascida de termo, antecedentes igualmente não relevantes. Às 36 horas de vida iniciou crises tónicas multifocais repetitivas, sem resposta satisfatória ao fenobarbital e levetiracetam. O aEEG revelou um padrão semelhante ao do caso 1, pelo que foi colocada precocemente a hipótese de crises associadas a mutação KCNQ2 e iniciada a carbamazepina, com controlo total das crises. Foi identificada uma mutação KCNQ2 heterozigótica *missense* (c.1657C>T, p.Arg553Trp). Com um ano de idade, apresenta desenvolvimento neurológico normal.

Conclusão: O reconhecimento no segundo caso de uma semiologia e padrão aEEG sugestivos de encefalopatia KCNQ2 permitiu um diagnóstico e terapêutica precoces. A evolução mais favorável poderá ser explicada pela instituição precoce de carbamazepina ou por diferentes propriedades funcionais decorrentes das características da mutação.

CO9. Crises gelásticas: estudo retrospectivo em quatro centros hospitalares terciários

Isabel Amorim¹, Cristina Pereira², João Sequeira³, Conceição Bento⁴, Carla Bentes^{1,5}, Francisco Sales⁴, Conceição Robalo², José Pimentel¹

1-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro de Referência de Epilepsias Refratárias, Hospital de Santa Maria (CHLN); 2-Serviço Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 4-Unidade de Monitorização de Epilepsia/ Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Laboratório de Electroencefalografia/ Sono, Hospital de Santa Maria (CHLN), Lisboa.
isabelmlamorim@gmail.com

Introdução: Crises gelásticas (CG) são caracterizadas por episódios paroxísticos de riso/sorrisos estereotipados, geralmente sem um tom afetivo apropriado, de acordo com o Glossário das Crises Epilépticas (*LLAE*). Existe uma associação estreita entre CG e hamartomas hipotalâmicos (HH). Mais raramente, as CG têm sido associadas a outras zonas epileptogénicas.

Métodos: Estudo retrospectivo, envolvendo quatro centros hospitalares terciários, de doentes com CG, em que todos apresentaram riso franco, presenciado pelo médico assistente e/ou por monitorização vídeo-EEG e/ou vídeo caseiro.

Resultados: Vinte doentes, 13 do sexo masculino, com diagnóstico de epilepsia entre os 2 meses e os 32 anos (média 5,73 anos). A primeira observação de CG foi feita na infância em 12 doentes, na adolescência em 2 e na idade adulta em 6. A RMN-CE revelou patologia em 12 doentes: hamartoma hipotalâmico (n=5), encefalomalácia parieto-temporo-occipital direita (n=1), glioma de baixo grau temporal direito (n=1), atrofia cerebral com predomínio frontal (doença de Niemann-Pick tipo C) (n=1), malformação da linha média (não especificada) (n=1), ganglioma frontal esquerdo (n=1), lisencefalia (n=1) e atrofia hemisférica esquerda (n=1). Todos fizeram EEG com prova de sono: sem alterações (n=1) e com actividade epiléptica (AE) (n=19): frontal (n=6: esquerda 2, direita 2, bilateral 2), fronto-temporal (n=5: direita 2, esquerda 3), temporal (n=3: direita 2, esquerda 1), parieto-occipito-temporal posterior esquerda (n=1), centro-parietal (n=1), central direita (n=1), e multifocal (n=2). Todos apresentavam epilepsias refractárias.

Discussão: Na nossa amostra de vinte doentes, apenas cinco apresentavam HH, chamando a atenção para outras causas inerentes à semiologia do riso.

Embora as CG estejam, classicamente, associadas aos HH, parece existir uma associação com outras estruturas cerebrais, nomeadamente o lobo temporal e o lobo frontal, envolvidos num circuito que é responsável pela geração do riso.

CO10. Experiência na utilização de Dieta Cetogénica num Hospital Pediátrico Terciário - avaliação das características clínico-demográficas dos doentes e eficácia da terapêutica

Catarina Félix¹, Ana André¹, Mónica Pitta Grós Dias², Ana Isabel Dias³, Eulália Calado³

1-Centro Hospitalar do Algarve, Hospital de Faro, Serviço de Neurologia; 2-Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Unidade de Nutrição e dietética; 3-Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Serviço de Neurologia Pediátrica.
acffelix88@gmail.com

Introdução: A dieta cetogénica (DK) é usada no tratamento da epilepsia refractária pediátrica desde há um século e, mais recentemente, noutros grupos de patologias, nomeadamente doenças metabólicas, com comprovada eficácia.

Objectivos/Métodos: Avaliação das características clínico-demográficas dos doentes que iniciaram DK entre 2012 e 2016 no Hospital Dona Estefânia e sua eficácia.

Resultados: Foram identificados 31 doentes (61,3%♂), idade média de 58 meses no início da DK com 26% com <1 ano. A DK foi instituída em 28 doentes (90,3%) por epilepsia refractária e em 3 (9,7%) por patologia metabólica. O tempo médio em dieta foi de 6 meses (8 doentes completaram 12 meses). Os diagnósticos mais frequentes foram epilepsia focal lesional (35,5%), epilepsia focal de etiologia desconhecida (16,1%), Síndrome de West (6,5%), Síndrome de Doose (6,5%) e défice de piruvato desidrogenase (6,5%). O número médio de antiepilépticos pré-dieta era 4 e foi reduzido em 24% dos doentes. Houve melhoria do EEG em 39% dos doentes. No fim do primeiro mês (n=26) 34,6% estavam sem crises, 46,2% tiveram uma redução >50%; ao terceiro mês (n=21) 23,8% estavam sem crises e 61,9% tiveram redução >50%; aos seis meses (n=17) 23,5% estavam sem crises e 64,7% com redução >50%; ao fim de um ano (n=7) 28,6% dos doentes mantinham-se sem crises e 72,4% tinham uma redução >50%. Foi reportada uma melhoria do comportamento/cognição em 68% dos doentes. 14 doentes (45%) descontinuaram a dieta predominantemente por decisão familiar (35,7%), incapacidade para obter cetoses (21,4%) e ineficácia (21,4%). Os efeitos secundários foram escassos e não condicionaram interrupções da dieta.

Conclusões: A DK é uma terapêutica não farmacológica eficaz no controlo clínico-electroencefalográfico da epilepsia, com efeito positivo sobre o comportamento/cognição e efeitos secundários geralmente controláveis. Uma boa resposta inicial à DK e a existência de um núcleo familiar com capacidade de adaptação parecem ser factores fundamentais no sucesso a longo prazo.

CO11. Prevalência, caracterização e factores de risco para crises sintomáticas agudas e estado de mal nas hemorragias subdurais agudas

António Martins de Campos¹, Mariana Branco², Helena Rocha^{3,4}, Ricardo Rego⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Médio Ave; 4-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João.
antonio.mmcm.campos@gmail.com

Introdução: A presença de hematoma subdural (HSD) é o factor de risco mais consistente para crises epilêpticas na fase aguda do traumatismo cranioencefálico (TCE). No subgrupo de doentes que apresenta HSD, não são suficientemente conhecidos os factores que conferem probabilidade aumentada de crises ou estado de mal. Conhecer esses factores de risco poderia ajudar a definir estratégias de monitorização e a otimizar o tratamento.

Objectivos: Caracterização duma série hospitalar de doentes com HSD agudo e identificação dos factores de risco para crises epilêpticas de início precoce e estado de mal.

Metodologia: Análise retrospectiva de processos dos doentes internados entre Janeiro e Dezembro de 2015 na nossa

instituição com diagnóstico de HSD agudo. Recolheram-se variáveis demográficas, clínicas, electroencefalográficas e imagiológicas. A análise estatística foi efectuada no IBM SPSS Statistics 24.

Resultados: Incluíram-se 135 doentes (66 homens) com idade média de 72,3 anos. Vinte e um doentes apresentaram crises epilêpticas, dos tipos focal motora, tónico-clónica generalizada e não convulsiva. Cinco doentes apresentaram estado de mal epilêptico, 4 dos quais não convulsivo. Numa análise univariada, a idade, pontuação na escala de coma de Glasgow e ocorrência de complicações médicas associam-se à ocorrência de crises epilêpticas. Numa análise multivariada, apenas a ocorrência de complicações médicas manteve associação estatisticamente significativa. Não foram encontradas associações estatisticamente significativas para a ocorrência de estado de mal.

Conclusões: O estudo indica uma possível relação entre crises epilêpticas e a idade, pontuação na escala de coma de Glasgow e ocorrência de complicações médicas. É necessária confirmação destes achados num estudo prospectivo e com maior número de doentes. A identificação de factores de risco associados a crises epilêpticas e estado de mal em doentes com HSD agudo é fundamental para a definição dos casos em que se deverá fazer electroencefalograma, monitorização electroencefalográfica contínua e para a optimização da profilaxia com anti-epilépticos.

CO12. Uso de Lacosamida endovenosa como terapêutica adjuvante em doentes com estado mal epilêptico - experiência de um centro.

Laurete da Conceição, Marlene Saraiva, Francisca Sá, Maria Rita Peleção

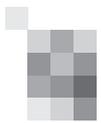
Serviço de Neurologia - Hospital Egas Moniz, Centro hospitalar Lisboa Ocidental, CHLO.
marciacompacita@hotmail.com

Introdução: O estado mal epilêptico é uma emergência neurológica, associada a alta morbidade e mortalidade. O tratamento de primeira linha com benzodiazepinas e fenitoína não é suficiente em cerca de 30% dos casos, sendo necessário o recurso a fármacos de segunda linha ou anestésicos. Várias pequenas séries de doente e estudos retrospectivos têm sugerido a eficácia do uso de formulações endovenosas de novos fármacos como segunda linha, sobretudo, em doentes com estados de mal não convulsivos (EMNC).

Objectivo: Avaliação do contexto de utilização e eficácia da administração de lacosamida endovenosa no tratamento de estado de mal e clusters de crises em contexto de urgência no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

Métodos: Colheita e análise retrospectiva de dados clínicos de todos os doentes tratados com lacosamida EV, com o diagnóstico de estado de mal ou de clusters de crises agudas, no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Foi definida eficácia como resolução clínica e/ou electroencefalográfica das crises.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, com idade média de 61 anos. A maioria dos doentes apresentavam EMNC, secundários a lesão estrutural. A introdução de lacosamida ev aconteceu, em moda, após 3 outros fármacos antiepilépticos. Em 61,5% dos doentes, a resolução clínica ocorreu entre 24-72h após a introdução de lacosamida ev, nos restantes 38,5% apenas após as 72h ou mais, contudo estes doentes apresen-



tavam comorbidades metabólicas e/ou infecciosas. Em dois doentes foi necessária introdução de fármacos anestésicos.

Conclusões: Na maioria dos nossos doentes, a lacosamida foi eficaz evitando recurso a sedação anestésica. Nos casos mais refratários as comorbidades podem ter contribuído para manutenção da disfunção cerebral.

C013. Meta-análise da Lacosamida como terapêutica adjuvante no tratamento do Estado de Mal Epiléptico em adultos

Mariana Reis Costa, José Pimentel

Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital Santa Maria, Lisboa.
marianareiscosta@gmail.com

Introdução: O Estado de Mal Epiléptico (EM) pode classificar-se de acordo com o estágio em Precoce (I), Estabelecido (II), Refractário (III) ou Super-refractário (IV). O EM Refractário é resistente a fármacos anti-epilépticos (AE) de 1ª e 2ª linha, necessitando da adição de um 3º. Têm sido estudados vários fármacos para o tratamento desta patologia, sendo um deles a Lacosamida (LCM). As vantagens deste prendem-se com o novo mecanismo de ação, existência de formulação EV, elevada biodisponibilidade e poucas interações medicamentosas. No entanto, existe pouca evidência quanto ao uso da LCM no tratamento do EM refractário.

Objectivos: Rever a literatura para avaliar a eficácia e segurança da LCM como tratamento adjuvante no EM em adultos.

Metodologia: Meta-análise dos artigos publicados na Pub-Med até 31 de Dezembro de 2016, em língua inglesa, utilizando os termos “lacosamide” e “status epilepticus”, seleccionando estudos observacionais e experimentais em adultos.

Resultados: Foram encontrados 27 estudos observacionais (10 casos clínicos, 11 séries de casos, 6 estudos de coorte) e nenhum experimental. Foram analisados 387 doentes, 51% do género feminino, a maioria com estado de mal epiléptico não convulsivo (EMENC) (76%). A LCM foi usada maioritariamente no tratamento do EM refractário, como 2ª a 4ª linha (73%), com bólus 200-400mg (73%). Verificou-se resolução do EM em 67% dos casos. A menor latência até à instituição de terapêutica com LCM pareceu influenciar positivamente a resposta ao tratamento. Quanto à segurança, foram observados efeitos adversos em 9% dos doentes, sendo necessário descontinuar a terapêutica em 11% destes. Os efeitos adversos mais comuns são sobreponíveis aos descritos na literatura.

Conclusões: A LCM apresentou bom perfil de eficácia e segurança no tratamento adjuvante do EM refractário em adultos, com base em estudos observacionais.

Posters

P01. Cirurgia da epilepsia na esclerose do hipocampo: caracterização clínica e neuropatológica de uma série de doentes

Gonçalo Cação, Joel Freitas, João Chaves, Bruno Moreira, Daniel Dias, Luís Rocha, Eduardo Cunha, João Lopes, João Ramalheira, Manuel Melo Pires, Ricardo Taipa, Rui Rangel, António Martins Silva

Centro Hospitalar do Porto, Porto
goncalo.cacao@gmail.com

Introdução: A epilepsia do lobo temporal é a forma mais frequente de epilepsia focal refractária, sendo a associação com esclerose do hipocampo (MTLEHS) o subgrupo mais comum. É a patologia mais comum nas séries de cirurgia da epilepsia.

Objectivo: Caracterização de uma série de doentes com MTLEHS que foram submetidos a cirurgia ressectiva.

Metodologia: Estudo retrospectivo, com identificação de todos os doentes com esclerose do hipocampo através da base de dados da cirurgia da epilepsia, desde 1996 até Setembro de 2016. Recolha de dados demográficos, clínicos, imagiológicos e anatomopatológicos através dos processos clínicos.

Resultados: Foram identificados 54 doentes, 51,9% do género feminino. O início das crises foi aos 12,4±9,4 anos de idade. Vinte e oito doentes apresentavam factores predisponentes, dos quais 16 tiveram convulsões febris. Existia história familiar de epilepsia positiva em 9,3%. Trinta e três doentes tinham aura, sendo em 57,6% epigástrica. Cinco doentes apresentaram um período de latência, ao reinício de crises, de 11 anos. A maioria apresentava na ressonância magnética critérios major de esclerose mesial, sendo 63% à esquerda. O EEG interictal identificou actividade paroxística epileptiforme de localização temporal ipsilateral, na maioria dos casos. Até à cirurgia foram usados em média 5 anti-epilépticos e a mediana do número de crises, nos 6 meses prévios, foi 2-3 por mês. A média de idades à data da cirurgia foi de 41,8±10,7 anos. O exame neuropatológico confirmou a presença de esclerose mesial em todos os casos; maioritariamente tipo I (ILAE). Quarenta e sete doentes têm seguimento ≥1ano, estando 37 em classe I (Engel). Dessazete tiveram redução parcial da medicação.

Discussão: Nesta série a maioria dos doentes com factores predisponentes tiveram convulsões febris. Na neuropatologia a maioria das escleroses mesiais eram do tipo I, sendo que o prognóstico após cirurgia é significativamente bom.

P02. Siderose superficial: uma causa pouco frequente de epilepsia

Rita Raimundo¹, Michel Mendes¹, Vera Espírito Santo¹, Andreia Veiga¹, Rui Chorão^{1,2}, Pedro Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
ritaraimundo15@gmail.com

Introdução: A siderose superficial consiste na deposição subpial de hemossiderina, sendo secundária à hemorragia recidivante do espaço subaracnoideu. Cursa tipicamente com diminuição da acuidade auditiva e ataxia progressivas contudo raramente pode manifestar-se sob a forma de fenómenos epileptiformes.

Caso Clínico: Senhor de 81 anos observado em consulta após síndrome neurológico transitório pautado por marcada inatenção e agitação motora flutuante, com duração de aproximadamente 30 minutos. Posteriormente a este episódio verificaram-se paroxismos cuja descrição sugeria tratarem-se de crises focais com alteração da consciência, com semiologia subsequente compatível com pós-crítico, semelhante há que havia motivado a referenciação. Da história neurológica prévia havia a assinalar deterioração cognitiva em estadio inicial e sob donepezilo.

Ao exame neurológico, para além da disfunção cognitiva, objetivava-se síndrome piramidal irritativo e deficitário menor esquerdo. O eletroencefalograma intercrítico não revelou quaisquer alterações do tipo paroxístico e a TC cerebral mostrava lesão hipodensa subcortical parietal direita. O subsequente estudo estrutural cerebral por RMN viria a revelar lesão de hipersinal em T2 parieto-temporal direita, sem captação de contraste, com alterações de sinal sugestivas de resíduos hemáticos e áreas lineares giriformes de hipossinal nos sulcos frontais superiores, bilateralmente, a traduzirem prováveis áreas de siderose cortico-pial. Da investigação analítica realizada apenas se identificou discreta hiperproteínorráquia no LCR. Pela presunção clínica dos episódios representarem crises focais de etiologia estrutural iniciou terapêutica anti-epiléptica com controlo eficaz de crises.

Assinala-se que em posterior RMN, realizada por agravamento cognitivo subagudo, viria a identificar-se hemorragia parietal direita, sendo que os restantes aspetos identificados permitiriam concluir siderose superficial em contexto de angiopatia amilóide provável.

Conclusão: O caso clínico pretende relembrar a siderose superficial como etiologia raramente associada ao desenvolvimento de episódios epileptiformes e reforça a importância da RMN no estudo etiológico da epilepsia, sobretudo na forte suspeição de uma causa estrutural.

P03. Epilepsia associada à deleção 8p23.1 - Uma mutação rara e com amplo espectro clínico.

Michel Mendes¹, Rita Raimundo¹, Ricardo Almendra¹, Vera Espírito Santo¹, Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
michelgmendes@gmail.com

Introdução: Muitas das cromossomopatias cursam com um amplo espectro de síndromes neurológicas entre os quais a epilepsia pode ser manifestação. A deleção 8p23.1 é uma anomalia cromossómica rara cujas manifestações clínicas mais comuns incluem atraso cognitivo, alteração do comportamento e malformações cardíacas, no entanto o espectro clínico desta alteração cromossómica é amplo.

Caso Clínico: Doente de sexo feminino, 46 anos, com antecedentes de atraso no desenvolvimento psicomotor, sem história familiar de epilepsia, iniciou crises tónico-clónicas generalizadas, predominantemente noturnas, aos 27 anos de idade.

Ao exame objetivo identificou-se óbvio compromisso cognitivo com evidente perturbação de linguagem, alteração do

comportamento com múltiplas estereotipias, tremor cefálico e da língua, bem como alteração da marcha, semifletida e de base alargada.

O estudo analítico e a cromotografia de aminoácidos no sangue não revelaram alterações significativas. O EEG intercrítico revelou atividade de base mal estruturada, embora sem evidência de atividade paroxística e a RMN encefálica demonstrou atrofia corticosubcortical generalizada, sem evidência de lesões potencialmente epileptogénicas.

A análise cromossómica por FISH viria a detetar uma deleção da região subtelomérica do braço curto do cromossoma 8 (ponto de quebra em p23.1).

Atualmente, sob valproato de sódio, levetiracetam e fenobarbital em doses ótimas encontra-se livre de crises desde há cerca de 3 anos.

Conclusão: O caso clínico representa uma epilepsia num doente com uma deleção no braço curto do cromossoma 8 (8p23.1). Alguns dos casos descritos na literatura desta síndrome desenvolveram epilepsia, essencialmente dentro do espectro da epilepsia de ausências. Assim, este caso alerta para uma anomalia cromossómica rara com um amplo espectro clínico em que o relato de cada novo caso ajuda a completar as diversas manifestações possíveis.

P04. Perda transitória de consciência num doente com epilepsia e síndrome de Brugada

Catarina Falcão de Campos¹, Nuno Cortez-Dias^{2,3}, José Pimentel^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2- Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
catarinahfcampos@gmail.com

Introdução: A perda transitória de consciência (PTC) é uma causa frequente de admissões no serviço de urgência. O diagnóstico diferencial entre crise epiléptica (CE) e síncope, ambas causas de PTC, pode ser difícil e constituir um desafio clínico.

O Síndrome de Brugada (SB) é uma doença hereditária associada a mutações do gene SCN5A e uma das principais causas de morte súbita cardíaca no jovem adulto, podendo apresentar-se como síncope.

Caso Clínico: Homem de 35 anos de idade, com diagnóstico de epilepsia estrutural pós-traumática, medicado com levetiracetam e ácido valpróico, com episódios recorrentes de PTC sugestivos de CEs associadas a incumprimento terapêutico e consumo de álcool. Recorre ao serviço de urgência por episódio isolado de PTC com características distintas das habituais. Neste contexto, foi identificado no electrocardiograma padrão sugestivo de SB, diagnóstico posteriormente confirmado por estudo electrofisiológico e identificação de uma mutação no gene SCN5A. No sentido de associar os episódios de PTC a síncope secundárias a arritmia, foi colocado registador de eventos implantável e dada a indicação para cumprimento de terapêutica anti-epiléptica. Até à data o doente não apresentou novos episódios de PTC e não houve registo de eventos arritmicos.

Discussão: A colocação de cardiodesfibrilhador implantável é considerada a única intervenção eficaz na prevenção de morte súbita no SB e pode estar indicada em doentes com

SB e síncope. Assim, o diagnóstico correcto de CE ou síncope tem implicações importantes no tratamento e na prevenção de morte súbita deste doente. A monitorização vídeo-EEG e o registador de eventos cardíacos implantável são ferramentas importantes no diagnóstico diferencial.

P05. Estado de mal epiléptico refractário como manifestação inaugural de possível encefalite autoimune - diagnóstico diferencial com doença de Creutzfeldt-Jakob

Soraia Vaz, Ary de Sousa, Inês Menezes Cordeiro, Margarida Dias, Manuel Manita

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
soraia.teixeira2@gmail.com

Introdução: O estado de mal (EM) epiléptico refractário inaugural é uma emergência neurológica pouco frequente, que comporta elevadas taxas de complicações e de mortalidade. Embora a maioria dos casos seja criptogénica, alguns autores apontam a encefalite autoimune (EA) como uma causa comum. Etiologias mais raras como a infecciosa e a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) foram já reportadas.

Caso clínico: Uma mulher de 56 anos, com antecedentes de síndrome depressivo, foi observada no serviço de urgência com um quadro neuropsiquiátrico de adinamia, lentificação psicomotora e insónia que cedeu parcialmente a flumazenil e corticosteróides. Apresenta-se 5 dias depois com crises parciais complexas, sendo admitida numa unidade de cuidados intensivos em EM refractário após uma semana. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) e punção lombar que foram inocentes. O electroencefalograma (EEG) revelou actividade paroxística contínua temporal esquerda, compatível com EM parcial. Foram excluídas etiologias metabólicas, infecciosas e paraneoplásica. O estudo autoimune foi negativo, à excepção de títulos discretos de anticorpos anti-tiroglobulina e anti-peroxidase. Repetiu EEG, agora com actividade periódica difusa, e RM-CE que revelou hipersinais assimétricos dos núcleos caudados, putámen e pulvinar, bem como corticais bilateralmente. Verificou-se ainda uma elevação discreta da proteína 14.3.3 no líquido. À luz destes achados, foi considerada a hipótese diagnóstica de DCJ nesta fase, tendo-se programado biópsia cerebral. Ainda assim, foi tentada prova terapêutica com corticosteróides em alta dose, imunoglobulina endovenosa e plasmaferese. Verificou-se resolução do EM e melhoria clínica lentamente progressiva.

Conclusão: Admitimos como hipótese diagnóstica mais provável neste caso um EM inaugural em contexto de encefalite autoimune. Salientamos a importância de uma abordagem cuidada em casos semelhantes, no sentido de evitar a assumpção de diagnósticos que acarretem uma abordagem meramente paliativa. Consideramos que uma prova terapêutica imunossupressora, após exclusão de outras etiologias, será provavelmente adequada.

P06. Crises epilépticas em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar - desafio diagnóstico e terapêutico

Margarida Lopes, José Manuel Araújo, Célia Machado, João Pinho, João Pereira

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga
margaridar190@gmail.com

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) caracteriza-se pela deposição de substância amilóide, constituída por transtirretina mutada (V30M), com maior expressão ao nível do sistema nervoso periférico. Após a introdução do transplante hepático, o aumento da sobrevida destes doentes levou ao reconhecimento cada vez mais frequente do envolvimento do sistema nervoso central. As manifestações clínicas incluem crises epilépticas, AVC isquémico e hemorrágico, demência e eventos neurológicos focais transitórios.

Caso clínico: Mulher de 45 anos, com diagnóstico de PAF há 20 anos, submetida a transplante hepático há 14 anos e portadora de pacemaker. Medicada com ciclosporina e micofenolato de mofetil. Admitida por crises epilépticas iniciais focais com generalização secundária. TC-CE com e sem contraste e análise do LCR normais. EEG com disfunção regional com frequente actividade epileptiforme fronto-temporal esquerda. Necessidade de introdução sequencial de levetiracetam, valproato e fenitoína para controlo das crises, com recuperação gradual ao longo de 10 dias do estado pós-crítico prolongado. No decorrer do internamento, necessidade de redução da dose de levetiracetam por psicose, suspensão de valproato por toxicidade hepática e suspensão de fenitoína por reacção alérgica cutânea grave. Após suspensão da fenitoína, apresentou um estado de mal focal refractário, com admissão na Unidade de Cuidados Intensivos sob sedoanalgesia, aumento de levetiracetam e reintrodução de valproato. Boa evolução neurológica, sem recorrência de crises, mas desenvolvimento de pancitopenia com trombocitopenia importante. Iniciada lacosamida com o objectivo de reduzir progressivamente a dose de valproato, sem recorrência de crises.

Conclusão: Destacamos o desafio diagnóstico e terapêutico dos fenómenos neurológicos transitórios dos doentes com PAF, neste caso as crises epilépticas. Apresentamos um caso de PAF com desenvolvimento de crises refractárias ao tratamento médico e múltiplas reacções adversas aos fármacos anti-epilépticos, reflectindo as dificuldades na gestão da politerapia e comorbilidades de doentes com epilepsia.

P07. Movimentos involuntários de etiologia não epiléptica em fase aguda do AVC

Mariana Alves Pereira¹, Ana Rita Peralta^{1,2}, Alexandre Amaral e Silva¹, Cândida Barroso¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal. mariana.fapereira@gmail.com

Introdução: Na fase aguda do AVC, movimentos involuntários repetitivos podem corresponder a sinais motores de estado de mal epiléptico. No entanto, nos doentes com AVC agudo podem também surgir movimentos involuntários de origem não epiléptica que podem dificultar o diagnóstico diferencial.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, 78 anos com antecedentes pessoais de diabetes *mellitus* tipo 2, hipertensão arterial e portador de *pacemaker*, admitido no SU por disartria e hemiparesia esquerda (NIHSS score=14) submetido a rtPA. O TC-CE confirmou o diagnóstico AVC isquémico da ACM direita.

No 25º dia de internamento, iniciou movimentos involuntários repetitivos, espontâneos e induzidos pela estimulação do membro inferior direito do segmento proximal, caracterizados por dorsiflexão da coxa e flexão do joelho.

O EEG revelou actividade de base lenta e foi registada uma

crise epileptica eléctrica parietal direita. Realizou-se poligrafia EEG-EMG, com registo de superfície no músculo bíceps da coxa e no recto anterior da coxa, que permitiu o registo de breves e repetidas activações musculares, contínuas e periódicas, com intervalos de cerca 5-6 segundos e duração >500ms, sem visível actividade paroxística associada. Foi realizado uma *jerk-locked back-average* e não foi detectado potenciais corticais associados. Do ponto de vista semiológico e neurofisiológico, estes movimentos cumpriam critérios de movimentos periódicos do sono (MPS).

Discussão: As características de periodicidade e duração dos movimentos e a ausência de potencial cortical no JLBA da avaliação neurofisiológica contribuíram, para afastar a hipótese de origem cortical dos movimentos involuntários, sugerindo o diagnóstico de MPS, apesar da presença concomitante de crises eléctricas. Os MPS típicos têm intervalos mais prolongados, sugerindo que no AVC agudo os mecanismos responsáveis pelo aparecimento dos MPS são diferentes. Este caso ilustra o benefício da poligrafia EEG-EMG em doentes com movimentos involuntários, no desafio de reconhecer comportamento motor paroxístico no AVC.

P08. Crises epilépticas ou ataques de pânico?

Isabel Amorim¹, Ana Rita Peralta¹, Carla Bentes¹, José Pimentel^{1,2}

1-Departamento de Neurociências, Laboratório de Electroencefalografia/ Sono, Hospital de Santa Maria (CHLN), Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa isabelmlamorim@gmail.com

Introdução: As crises temporais mesiais podem ser diagnosticadas como ataques de pânico (AP). Existe um espectro de sintomas que são transversais aos ataques de pânico e às crises temporais mesiais, nomeadamente o intenso medo, tornando o seu diagnóstico diferencial por vezes difícil mas com importantes implicações terapêuticas e de prognóstico. Na base desta relação parece estar uma hiperexcitabilidade neuronal em regiões associadas com o medo.

Caso clínico: Mulher de 22 anos, observada em consulta de psiquiatria por episódios de sensação de medo, associados a palpitações e distúrbio de consciência, com duração de poucos minutos. Foram diagnosticados AP, e a doente iniciou terapêutica com inibidores selectivos da recaptção da serotonina e psicoterapia. Após dois anos de seguimento, a frequência dos episódios aumentou e surgiu uma descrição de movimentos involuntários associados a estes episódios. Neste contexto, a doente foi referenciada para uma consulta de epilepsia, onde descreveu que sentia uma enorme sensação de medo, palpitações e uma impressão epigástrica; posteriormente, apresentava distúrbio da consciência, movimentos tónico-clónicos e desvio cefálico para a esquerda. O EEG mostrou actividade epiléptica fronto-temporal direita e a RMN-CE uma esclerose mesial direita. A doente foi referenciada para cirurgia da epilepsia.

Discussão: Reportamos um caso de epilepsia com um diagnóstico inicial e prolongado de AP. A anamnese foi muito importante para o correto diagnóstico, uma vez que os episódios eram de curta duração, constavam de uma aura, perturbação da consciência e movimentos involuntários, para além da falta de resposta à medicação. Em pacientes com AP atípicos, deve ser feita uma avaliação cuidada de fenómenos ictais. Os AP e a epilepsia com medo ictal partilham o envolvimento dos mesmos neurotransmissores e estruturas neuroanatómi-

cas, como o tálamo, hipotálamo e hipocampo, formando um circuito controlado pela amígdala. Em alguns pacientes com AP atípicos, a possibilidade de epilepsia deve ser considerada.

P09. Epilepsia em crianças com paralisia cerebral

Joana Matias, Raquel Machado, Sofia Reis, Cristina Duarte, Susana Almeida, Jose Paulo Monteiro, Maria Jose Fonseca
Consulta de Neuropediatria, Consulta de Medicina Física e Reabilitação Pediátrica; Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva; Serviço de Pediatria – Hospital Garcia de Orta neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: A epilepsia é uma patologia frequente em crianças com paralisia cerebral (PC), estimando-se que afete 15 a 60% destes doentes. É considerada um marcador de gravidade da PC, associando-se a maior compromisso cognitivo, menor grau de autonomia e qualidade de vida. Os autores descrevem as características da epilepsia numa população de crianças com PC.

Metodologia: Estudo descritivo transversal em crianças com PC seguidas na consulta de Neuropediatria ou Reabilitação Pediátrica de um hospital nível II. A presença e o tipo de epilepsia foram correlacionados com: as diferentes formas de PC; a idade da primeira crise, convulsões neonatais, atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) ou défice cognitivo.

Resultados: Estudaram-se 267 crianças com PC (52% do género masculino): 67% espástica bilateral, 19% espástica unilateral, 11% disquinética, 1% atáxica e 2% não classificável. Nesta amostra, 44% das crianças tinham epilepsia (82% focal, 13% espasmos infantis, 2% generalizada e 3% indeterminada); 16% dos casos tinham epilepsia refratária.

A presença de epilepsia foi superior nas crianças de termo ou prematuras tardias (47% vs. 41%), nas crianças com PC espástica bilateral (47% vs. 39%) e nas crianças com PC nível IV ou V na classificação da função motora GMFCS (62% vs. 31%). Nas crianças com epilepsia, a ocorrência de convulsões no período neonatal foi superior (22% vs. 14%). Em 53% dos casos a primeira convulsão ocorreu durante o primeiro ano de vida. A frequência de ADPM ou défice cognitivo foi superior no grupo com epilepsia (92% vs. 70%, $p < 0,001$).

Conclusões: A paralisia cerebral, particularmente nas formas mais graves com espasticidade bilateral, associa-se a uma elevada frequência de epilepsia, mais frequentemente focal. Na maioria dos casos, a epilepsia manifesta-se durante o primeiro ano de vida, constituindo um marcador precoce da disfunção neurológica subjacente.

P10. Encefalopatias Epiléticas de Etiologia Genética - série de casos do Centro Hospitalar Lisboa Norte

Pedro Viana¹, Sofia Quintas², Tiago Proença Santos², Ana Berta Sousa³, Oana Moldovan³, Patrícia Dias³, Joana Coelho², Teresa Moreno², Ana Rita Peralta¹, Carla Bentes¹, José Pimentel¹, António Levy Gomes²

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Departamento de Genética Médica, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
pedrofaroviana@gmail.com

Introdução: Estima-se que 1-2% dos casos de epilepsia na população geral tenham etiologia genética. Nos últimos anos, graças ao desenvolvimento de novas técnicas de diagnóstico genético, a sua identificação na prática clínica tem aumentado substancialmente.

Objetivos: Caracterização de uma coorte de doentes com EE com causa genética identificada ou presumida, acompanhados num hospital terciário.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, incluindo doentes de todas as idades, com EE, e cujo estudo genético identificou resultado com patogenicidade provável ou definitiva. Excluíram-se casos com etiologia primariamente estrutural ou metabólica.

Resultados: Identificaram-se 25 doentes (14 do sexo masculino), dos quais 20 (80%) se encontram em idade pediátrica. Obtiveram-se resultados definitivos em 19 doentes (76%), sendo que nos restantes se encontraram variantes de patogenicidade indeterminada, aguardando o estudo em familiares. O início das crises ocorreu no período neonatal em sete casos (28%) e, dos restantes, a idade mediana de início foi de 6,5 meses (1,5 meses aos 14 anos). O Síndrome epilético mais frequente foi o Síndrome de Dravet ($n=7$, 28%), seguido da EE Infantil Precoce ($n=5$, 20%). O gene mais frequentemente envolvido foi o *SCN1A* (sub-unidade alfa dos canais de sódio tipo 1) em sete doentes, seguido do *PCDH19* (protocaderina 19) em dois casos.

Conclusões: Os autores salientam a elevada variabilidade fenotípica e genotípica em doentes com EE com suspeita de etiologia genética. O estudo genético, seja por pesquisa de mutações em genes específicos (em função da clínica), por *array* CGH (Comparative Genomic Hybridization – em casos de EE de início precoce com défice cognitivo e/ou dismorfias), por cariótipo (pesquisa de cromossoma 20 em anel), por painéis de genes para EE ou sequenciação de exoma (em casos selecionados) podem determinar um diagnóstico mais rápido. Este permite evitar investigação adicional dispendiosa e morosa e pode ainda orientar a escolha dos fármacos anti-epiléticos a utilizar nestes doentes.

P11. Tratamento da Epilepsia Refratária com Dieta Cetogénica em crianças com idade inferior a dois anos

Sofia Duarte¹, Catarina Felix², Mónica Pitta Grós³, Eulália Calado¹

1-Neuropediatra do Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital D. Estefânia-CHLC, Lisboa; 2-Interna de Neurologia do Serviço de Neurologia do Hospital de Faro-CHA, Faro; 3-Nutricionista da Unidade de Nutrição e Dietética do Hospital D. Estefânia-CHLC, Lisboa.
sofia.duarte22@hotmail.com

Introdução: Evidência científica crescente suporta a eficácia da dieta cetogénica (DK) como abordagem não farmacológica nas epilepsias refratárias. Os efeitos secundários da DK são habitualmente controláveis, o que permite o seu uso nas epilepsias graves do lactente, com resultados promissores. Além da redução das crises epiléticas, efeitos benéficos sobre o comportamento, cognição e sono, são frequentemente referidos.

Objetivos: Descrever a experiência de um centro terciário na utilização da DK em epilepsias refratárias em crianças com idade inferior a 2 anos.

Métodos: Revisão de processos clínicos. Recolha de dados relativos a idade de diagnóstico, idade de início da dieta, clas-

sificação da epilepsia, etiologia, eficácia, efeitos secundários e causas de descontinuação.

Resultados: Entre 2011 e 2016, a DK no nosso centro foi iniciada em 8 crianças com epilepsias refratárias com idade inferior a 2 anos de vida. A dieta foi iniciada entre os 3 e os 13 meses de vida (média: 8m; mediana: 8m).

O diagnóstico mais frequente foi a Síndrome de West/Espasmos Infantis (4 casos, 3 criptogénicos/idiopáticos e 1 sintomático, com esclerose tuberosa). Foi obtida uma redução de >50% crises em 3 doentes e 4 ficaram sem crises no final do primeiro mês. 4 doentes permanecem sem crises, incluindo duas crianças com seguimento mais prolongado, superior a 1 ano. Em 5 doentes verificou-se melhoria das alterações no EEG e em 6 os pais referiram melhoria subjetiva na atenção e desenvolvimento. Verificaram-se duas desistências, uma por dificuldades económicas e outra por dificuldade em obter cetose numa fase inicial. Não foram registados efeitos secundários.

Discussão: A nossa experiência recente sugere que a DK deve ser iniciada como estratégia terapêutica em crianças com menos de dois anos de idade, por se verificar melhoria na maioria dos doentes com epilepsia refratárias, sem efeitos secundários significativos.

P12. Perturbações Psiquiátricas e Epilepsia - a propósito da Epilepsia Gelástica, um tipo diferente de Crise Epiléptica

Mariana Duarte Mangas, Yaroslava Martins, Ana Matos Pires
ULSBA- Unidade Local de Saúde de Baixo Alentejo, Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Beja.
mariana_mangas@hotmail.com

Introdução: As perturbações psiquiátricas nos doentes com epilepsia têm várias etiologias. Quando os fenómenos ic-tais têm apresentações clínicas semelhantes a uma perturbação psiquiátrica, podem ser erradamente interpretados como doença mental primária.

Caso clínico: Mulher de 55 anos de idade, referenciada para a consulta de Psiquiatria por alucinações e instabilidade afectiva, com riso e choro frequentes. Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Medicada com vários antidepressivos, sem resultado.

Na consulta apresentou-se consciente e colaborante, com discurso coerente e fluente e humor eufímico. A doente referiu que desde os trinta anos tinha episódios de alucinações visuais – imagem de “dentes a rirem-se”, e auditivas - ouvia “ruídos sem sentido”. A duração destes episódios era inferior a 5 minutos. Referiu ainda que frequentemente chorava e ria, sem intenção e incontroladamente por curtos períodos de tempo. Durante a consulta, observamos dois episódios espontâneos de choro, sem motivo ou ressonância afectiva, durante cerca de 1 minuto.

Foi pedido EEG e RM-cerebral. Iniciou-se medicação anti-epiléptica *ex juvántibus* com oxcarbazepina. Um mês depois a doente foi reavaliada, verificando-se remissão completa dos sintomas alucinatorios e dos episódios de riso e choro. A RM-cerebral não apresentou alterações; o EEG revelou actividade lenta inespecífica (onda theta), predominantemente na área fronto-temporal do hemisfério esquerdo.

A doente foi referenciada para a neurologia.

Conclusão: Apresentamos um caso de crises gelásticas e dacrísticas, interpretadas como perturbação de humor. Este tipo

de crises são principalmente atribuídas a hamartomas hipotalâmicos. Na literatura encontramos descrição de casos de crises gelásticas como manifestação de epilepsia de outra localização ou multifocal. A fenomenologia das crises experienciadas pela doente (alucinações visuais e auditivas concomitantes) sugere envolvimento de outras localizações, como o lobo temporal. A etiologia das crises seria um aspecto a estudar.

Os doentes com epilepsia podem apresentar crises não convulsivas que podem ser mal diagnosticadas como doença psiquiátrica primária.

P13. Competências de Linguagem em Crianças com Epilepsia Benigna de Infância com Pontas Centro-Temporais: Dados preliminares

Joana Teixeira¹, Maria Emília Santos², Paulo Oom³

1-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa – Doutoranda do Programa de Doutoramento em Ciências da Cognição e da Linguagem; 2-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa; 3-Hospital Beatriz Ângelo.
tf.joanateixeira@gmail.com

Introdução: Dentro dos diversos síndromas que abarcam a epilepsia, a Epilepsia Benigna de Infância com Pontas Centro-Temporais (EBIPCT) é a mais comum na infância, afetando muitas crianças em idade pré-escolar e escolar. Apesar da benignidade normalmente atribuída a esta epilepsia, vários estudos têm vindo a demonstrar que estas crianças apresentam morbidades cognitivas, nomeadamente ao nível da atenção e da memória, e também de linguagem. Dentro deste conjunto de perturbações, as de linguagem são as que têm sido menos estudadas em profundidade.

Objetivos: O objetivo do presente estudo é o de apresentar os primeiros resultados de um estudo de maior dimensão destinado a avaliar as competências dessas crianças em várias áreas da linguagem.

Metodologia: Foram avaliadas 13 crianças com EBIPCT, 7 raparigas e 6 rapazes, entre os 6 e 13 anos, seguidos em consulta hospitalar. Os testes de avaliação utilizados abarcaram as áreas da semântica, morfologia, sintaxe e fonologia.

Resultados: Os resultados mostraram que das 13 crianças avaliadas, 12 apresentavam perturbação nalguma das provas efetuadas e 4 destas tinham perturbação em todas as áreas da linguagem. Globalmente, estas crianças mostraram maiores dificuldades a nível da semântica (identificação de palavras do mesmo campo lexical; definição de palavras) e da sintaxe (organização, expansão e construção frásica).

Conclusões: Os resultados obtidos indicam que as crianças com EBIPCT parecem demonstrar competências linguísticas inferiores aos seus pares de idade, em diversas áreas da linguagem. Deste modo, deve ser enfatizada a importância da avaliação precoce destas capacidades e a eventual necessidade de intervenção terapêutica, de forma a minimizar o impacto destas alterações no seu desempenho escolar e qualidade de vida.

P14. Tique doloroso e palpitações como sintomas únicos de crises epiléticas

Daniela Garcez¹, Mariana Fernandes¹, Joana Marques¹, Andrea Soares², J. M. Bravo Marques¹, John Peter Foreid²

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa.

daniela-garcez@hotmail.com

Introdução: A dor ictal é um sintoma raro de epilepsia e associa-se, na maioria das vezes, a outros fenómenos somatossensitivos, atingindo preferencialmente a região cefálica, abdominal ou apendicular.

Por outro lado, as perturbações do ritmo cardíaco, de origem epileptogénica, representam eventos paroxísticos bem conhecidos, mas acompanham-se, comumente, de outras alterações autonómicas ou manifestações ictais.

Caso clínico: Descrevemos o caso de um homem de 55 anos, diagnosticado com glioblastoma, de topografia temporo-insulo-parietal esquerdo e com crises de disfasia prévias, que recorreu ao Serviço de Urgência, no próprio dia, por paroxismos frequentes de dor excruciante da hemiface direita e braço homolateral, com segundos de duração, que se repetiram durante cerca de 1 hora. O EEG evidenciou uma atividade rítmica fronto-central esquerda durante os episódios de dor. A introdução de lacosamida endovenosa regrediu completamente o quadro ao fim de alguns minutos.

O segundo caso refere-se a uma mulher de 61 anos, com antecedentes de lúpus, seguida em Cardiologia por episódios curtos de palpitações, com 2 anos de evolução, tendo realizados múltiplos exames complementares que se revelaram normais. Um dos episódios de palpitações associou-se a breve perturbação mnésica que motivou a procura de um Neurologista. O EEG evidenciou uma crise eletrográfica temporal esquerda com taquicardia que coincidiu com um episódio de palpitações. Após iniciar levetiracetam houve uma diminuição significativa destes episódios, que resolveram na totalidade após a introdução de esclocarbazepina.

Conclusão: Descrevemos dois casos de dor e palpitações paroxísticas de natureza epilética, como apresentação ictal isolada, corroboradas pelas alterações eletroencefalográficas e resposta favorável à terapêutica anti-epilética.

Apesar da sua raridade, o diagnóstico diferencial dos sintomas supracitados deve considerar a etiologia epilética, de forma a permitir um controlo sintomático rápido e evitar procedimentos de diagnóstico exaustivos e desnecessários.

P15. Paroxismo: Perturbação de um Ritmo nem sempre Cerebral

Vera Espírito Santo¹, Ricardo Almendra¹, Rita Raimundo¹, Ana Graça Velon¹, João Lopes², João Ramalheira², Pedro Guimarães^{1,2}

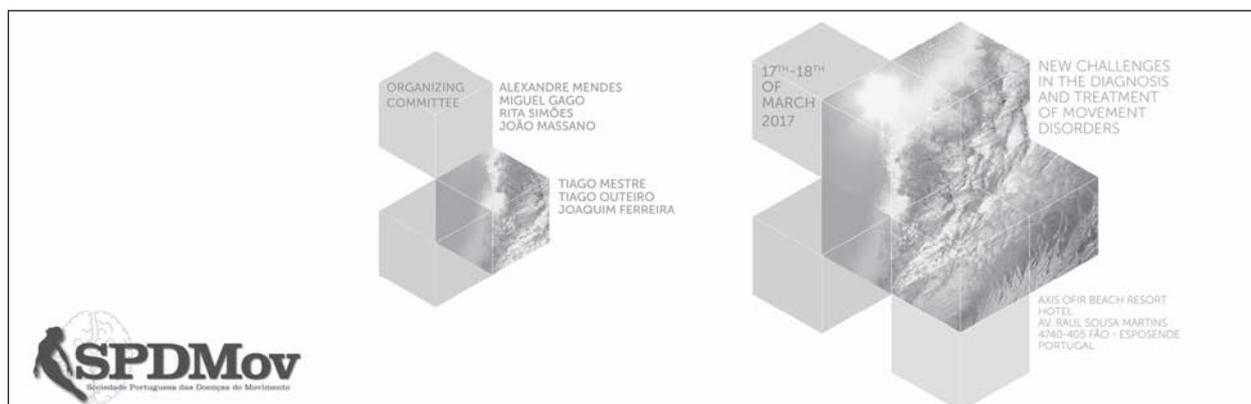
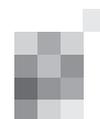
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

verserluc@gmail.com

Introdução: Existem diversas doenças que se manifestam por paroxismos recorrentes que podem mimetizar crises epiléticas. Apesar da descrição fenomenológica ser essencial no diagnóstico diferencial, por vezes só o registo vídeo-electroencefalográfico (EEG) determina o exacto mecanismo do paroxismo.

Caso Clínico: Mulher de 40 anos seguida em Consulta de Neurologia há vários anos por episódios de súbito desconforto epigástrico ascendente e palpitações, com subsequente sensação de desfalecimento e visão enevoada, como se estivesse a viver um sonho com uma “série de imagens a passar” e como se “tudo estivesse a ficar distante”. Os episódios tinham curta duração e ocorriam a uma frequência variável desde os 12 anos de idade. Sempre foi negado com o auxílio de colaterais a existência de automatismos ou movimentos convulsivos. Do estudo paraclínico há a salientar um EEG a revelar possível atividade paroxística focal temporo-occipital direita, ECG-Holter de 24 horas normal e a RMN encefálica a revelar alteração de sinal sugestiva de formação quística localizada no espaço perfurado anterior. A doente iniciou carbamazepina em esquema posológico progressivo até doses ótimas sem eficácia, optando-se posteriormente por modificação para levetiracetam subsequentemente em politerapia com clobazam. Com este esquema verificou-se uma redução inicial da frequência dos paroxismos, contudo, posteriormente, houve uma recrudescência dos mesmos. Atendendo a algumas dúvidas fenomenológicas e à farmacoresistência decidiu-se realizar monitorização vídeo-EEG prolongada, durante a qual ocorreu um episódio idêntico aos descritos coincidente com o aparecimento de um disritmia cardíaca (ondas P não conduzidas), sem síncronas alterações electroencefalográficas. Foi referenciada a observação cardiológica tendo sido implantado registador de eventos, com registo de vários paroxismos assinalados pela doente coincidentes com evidência de bloqueio aurículo-ventricular completo. Procedeu-se à implantação de pacemaker e suspensão de medicação antiepilética, não se registando novos episódios ao fim de um ano.

Conclusão: A fenomenologia dos paroxismos associada às disritmias cardíacas pode simular a descrita em crises epiléticas além disso algumas perturbações de ritmo cardíaco podem resultar de fenómenos ictais. A monitorização vídeo-EEG é sem dúvida o método ideal para um correto diagnóstico diferencial.



Programa

FRIDAY - 17TH MARCH

14h00 OPENING

14h30 Pre-congress course

Gait and Postural control in Parkinson's Disease

Moderator: Alexandre Mendes

14h30-14h50 Introduction/Video cases - João Massano / Tiago Mestre

14h50-15h10 Wearable devices and new technologies - Catarina Godinho

15h10-15h30 Multi-sensorial integration - Miguel Gago

15h30-15h50 Gait and Cognition - Isabel Santana

15h50-16h10 Motor Rehabilitation - Josefa Domingos

16h10 UPDATE ON...

16h10-16h25 Dystonia and Botulinum Toxin - Patricia Pita-Lobo

16h30 COFFEE BREAK

17h00 UPDATE ON...

17h00-17h15 Chorea & Huntington's Disease - Tiago Mestre

17h15-17h30 Hereditary spastic paraplegia and cerebellar ataxia in Paediatrics - Teresa Temudo

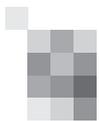
17h30 BIAL® SYMPOSIUM

"Optimized treatment for Parkinson's Disease: does this exist?"

Eduardo Tolosa & Joaquim Ferreira

Moderator: José Vale

20h00 BIAL® - DINNER



SATURDAY - 18TH MARCH

08h30 UPDATE ON...

08h30-8h45 Natural history of treated PD - Alexandre Mendes

08h45-09h00 Late stage of PD - Miguel Coelho

09h00-09h15 Atypical Parkinsonism - Rita Simões

09h15-9h30 Deep Brain stimulation - Maria José Rosas

09h30 MEDTRONIC® ROUND TABLE
DBS and Parkinson's disease: are we doing enough?
Joaquim Ferreira, Alexandre Mendes & Anabela Valadas

10h30 COFFEE BREAK

11h00 Oral Communications I - Clinical & Basic science
Moderator: Tiago Outeiro & Patrícia Maciel

13h00 ZAMBON® LUNCH SYMPOSIUM
"Xadago, a new treatment for PD, first steps in Spanish clinical practice."
Jaime Kulisevsky

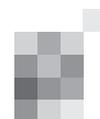
14h30 Oral communications II - Clinical & Basic science
Moderator: Cristina Costa & Ana Graça Velon

16h30 COFFEE BREAK

17h00 Basal ganglia video club - Clinical cases
Moderator: Marina Magalhães & Miguel Grunho

19h00 General assembly / Biennium elections (2017-2018)

20h30 DINNER
Awards for best basic science study, clinical study and basal video clinical case



Oral Communications

Machado-Joseph disease and serotonin: towards disease-modifying treatment

Andreia Teixeira-Castro^{1,2,3,4}, Ana Jalles^{1,2}, Sofia Esteves^{1,2}, Liliana da Silva Santos^{1,2}, Stéphanie Oliveira^{1,2}, Sara Duarte-Silva^{1,2}, Richard I. Morimoto^{3,4} and Patrícia Maciel^{1,2}

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, 4710-057 Braga, Portugal; 2-ICVS/3Bs - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Molecular Biosciences, Northwestern University Evanston, Illinois 60208, USA; 4-Rice Institute for Biomedical Research, Northwestern University Evanston, Illinois 60208, USA.

Introduction and objective: Machado-Joseph disease (MJD) is a clinically heterogeneous neurodegenerative disease characterized by ataxia and ophthalmoplegia, associated with spasticity, rigidity and peripheral neuropathy. Currently, no effective disease modifying treatment is available for MJD.

Methodology and Results: We found that activation of serotonergic signaling is beneficial in animal models of MJD. We identified citalopram, a selective serotonin reuptake inhibitor, in a small molecule screen of FDA-approved drugs that rescued neuronal dysfunction and reduced aggregation using a *Caenorhabditis elegans* model of mutant ataxin-3-induced neurotoxicity. Moreover, chronic and pre-symptomatic treatment of CMVMJD135 mice with citalopram significantly reduced ataxin-3 neuronal inclusions, astrogliosis and loss of motor neurons. Pre-symptomatic treatment rescued diminished body weight and strikingly ameliorated motor symptoms. Next, we asked whether post-symptomatic treatment of a cohort of CMVMJD135 mice with increased phenotypic severity and faster disease progression (CMVMJD135hi) was still effective. Treatment initiated after symptom onset still ameliorated motor coordination and balance, in parallel with restoration of cerebellar calbindin positive neurons, but with no major impact on mutant ataxin-3 aggregation.

Conclusions: These results suggest that small molecule modulation of serotonergic signaling represents a promising therapeutic target for MJD even after symptom onset, while showing that early initiation of treatment may lead to increased efficacy.

Neuroprotective effects of creatine-supplemented diet in the CMVMJD135 mouse model of Machado-Joseph disease

Sara Duarte-Silva^{1,2}, Andreia Neves-Carvalho^{1,2}, Joana M. Silva^{1,2}, Carina Soares-Cunha^{1,2}, Rita Vieira^{1,2}, Andreia Teixeira-Castro^{1,2}, Anabela Silva-Fernandes^{1,2} and Patrícia Maciel^{1,2}

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3Bs - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal;

Mitochondrial dysfunction and ATP depletion have been implicated in several neurodegenerative diseases. Creatine administration increases brain concentration of the energy buffer phosphocreatine, exerting protective effects in the brain. Here we provide evidence that a creatine enriched diet is beneficial for a mouse model of Machado-Joseph disease (MJD), a polyglutamine disease for which no treatment is

available. For this we performed two pre-clinical trials – PCT1 and PCT2 - using the CMVMJD135 mouse model (groups of animals with CAG repeat means of 133 and 139 respectively, resulting in different disease severity), to which creatine 2% was provided for 19 (PCT1) or 29 (PCT2) weeks, starting at a pre-symptomatic age. Creatine led to an overall improvement in the motor phenotype of CMVMJD135 mice in both trials by rescuing motor balance and coordination and restoring diminished brain weight of the animals. Creatine exerted its protective action by mitigating astrogliosis and preserving Calbindin-positive cells in the cerebellum. Moreover, the reduction of mutant ATXN3 aggregates occurs with maintenance of the steady state levels of the protein and with no activation of the cellular degradation machinery autophagy. The present findings support creatine supplementation as a useful strategy to slow the progression of MJD.

Mitochondria In Machado-Joseph Disease: Alterations In Function And Dynamics

Filipa Almeida¹, Ildete Luísa Ferreira^{1,2}, Luana Naia^{1,3}, Sara Duarte-Silva^{4,5}, Patrícia Maciel^{4,5}, Ana Cristina Rego^{1,3}

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra (UC), Coimbra, Portugal; 2-III-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, UC, Coimbra, Portugal; 4-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 5-ICVS-3Bs-PT, Braga/Guimarães, Portugal.

Introduction: Machado-Joseph disease (MJD) is the most common dominantly inherited spinocerebellar ataxia worldwide. Genetically, it is caused by an increase in the number of CAG repeats (>52) in the *MJD1/ATXN3* gene, which codifies the protein ataxin-3 (ATXN3) with an abnormal polyglutamine expansion.

Objectives: Although mitochondrial dysfunction has previously been associated with various neurodegenerative diseases, its impact in MJD remains unclear. Therefore, we aim to characterize mitochondrial function and dynamics in MJD models.

Material and Methods: Two distinct MJD models were used: mitochondria isolated from the cerebellum and brainstem of 24 week-old CMVMJD135 (MJD135) transgenic mice and a rat PC6-3 cell line, expressing ATXN3 with Q135 and Q108, respectively, versus each control.

Results: We firstly evaluated mitochondrial biogenesis and observed decreased levels of PGC-1 α in PC6-3_Q108 cells, but no alterations in the levels of TFAM in either model. When measuring oxygen consumption, cerebellar MJD135 mitochondria demonstrated decreased ADP-induced respiration, maximal respiration, ATP production and state 3/state 4, whilst no changes were found in brainstem mitochondria. Concordantly, PC6-3_Q108 cells exhibited reduced basal respiration, maximal respiration, ATP production, spare respiratory capacity and glycolytic capacity. Cerebellar mitochondria from MJD135 mice also exhibited decreased mitochondrial membrane potential and decreased calcium uptake capacity. Accordingly, PC6-3_Q108 exhibited depolarized mitochondria, with no changes in mitochondrial calcium retention under basal conditions.

No differences were observed in the activity of mitochondrial complexes in both brain regions; however the levels of cytochrome c were significantly reduced in cerebellar MJD135 mitochondria and in total extracts of PC6-3_Q108 cells. When evaluating mitochondrial dynamics, PC6-3_Q108 cells exhibited decreased levels of the fission proteins Drp1 and Fis1. However, no alterations in the levels of the fusion proteins, Mfn2 and OPA1, were observed, which could indicate a decrease in fission events.

Conclusions: Overall, data suggest impaired mitochondrial function and dynamics in both MJD models, highlighting a possible role for mitochondrial deregulation as a pathological mechanism in this neurodegenerative disease.

Mitochondrial deregulation in striatum and cortex of pre-symptomatic and symptomatic Huntington's disease mouse model

Carina Maranga¹, **Ildete L. Ferreira**^{1,2}, **Sandra I. Mota**^{1,2}, **Mário N. Laço**¹, **Maura de Rosa**¹, **José Sereno**³, **Francisco P. Oliveira**³, **Antero Abrunhosa**^{3,4}, **Michael Hayden**⁵, **Miguel Castelo-Branco**^{3,4,6}, **A. Cristina Rego**^{1,6}

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal; 3-ICNAS – Institute for Nuclear Sciences Applied to Health, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-IBILI - Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Centre for Molecular Medicine and Therapeutics, Child and Family Research Institute, Department of Medical Genetics, University of British Columbia, Vancouver, Canada; 6-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal;

Introduction: Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disorder strongly affecting the striatum and the cerebral cortex. HD is caused by a CAG expansion in the *HTT* gene encoding for mutant huntingtin (mHTT), affecting mitochondrial function and redox regulation, which may lead to oxidative stress. However, it is still unclear whether these changes occur in pre- or early-symptomatic stages of HD.

Objective: To analyze modified mitochondrial function and redox changes in isolated mitochondria from pre-symptomatic (3 month-old, mo) and symptomatic (6, 9 and 12 mo) YAC128 mice (transgenic mice expressing full-length mHTT with 128 glutamines) versus age-matched wild-type (WT) littermates.

Methods: Age-dependent *in vivo* PET brain studies using radiolabeled Cu(II)-ATSM, *ex vivo* mitochondrial reactive oxygen species (ROS) and levels of antioxidants were assessed to examine oxidative changes in YAC128 versus WT mice. Overall mitochondrial function using the Seahorse apparatus and mitochondria calcium accumulation were also evaluated in striatal and cortical mitochondria isolated from YAC128 and WT mice.

Results: *In vivo* PET analysis showed increased accumulation of ⁶⁴Cu-ATSM in YAC128 mice striatum and cortex, suggesting decreased mitochondrial function possibly linked to enhanced production of mitochondrial ROS (mito-ROS). In both striatum and cortex, increased mito-ROS production preceded higher levels of ⁶⁴Cu-ATSM retention (at 12mo); in the cortex, the latter was accompanied by reduced Ac(K68) SOD2 levels, related with higher SOD2 activity. In addition, pre-symptomatic YAC128 mouse cortex presented decreased

coupled mitochondrial respiration and complexes activities (II-IV), as well as reduced mito-Ca²⁺ handling, which seemed to be unrelated with mito-ROS levels at this stage. Conversely, in YAC128 mouse striatum, we observed *abnormal* early (3 mo) rise in mitochondrial respiration and complexes activities (II-IV) linked to decreased mitochondrial membrane potential, largely suggesting mitochondrial deregulation, which correlated with mito-ROS production (at 6 mo). Striatal mitochondria from pre-symptomatic YAC128 mouse also exhibited compromised glutathione peroxidase activity, despite no changes in reduced or oxidized glutathione levels.

Conclusion: Our results point out opposite changes in mitochondrial function at pre-symptomatic stages in YAC128 mouse striatum and cortex. These alterations seem to be linked to increased mito-ROS that may potentially lead to late overall oxidation in these brain regions.

Support: Mantero Belard Neuroscience prize 2013 (1st edition), supported by Santa Casa da Misericórdia de Lisboa (SCML), Portugal; FEDER through “Programa Operacional Factores de Competitividade–COMPETE” and FCT (UID/NEU/04539/2013; PEst-C/SAU/LA0001/2013-2014); FCT fellowships: SFRH/BPD/108493/2015; SFRH/BPD/99219/2013

Silencing Spinocerebellar Ataxia Type 3 (Machado Joseph-Disease) Through The Systemic Route

Rui Jorge Nobre^{1,2}, **Joana Saraiva**², **Clelia Fusco**², **Susana Paixão**², **Magda Santana**², **Miguel Sena-Esteves**³, **Luis Pereira de Almeida**^{1,4}

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; 2-Institute for Inter-disciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; 3-Neurology Department, Gene Therapy Center, University of Massachusetts Medical School, MA, USA; 4-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal.

Machado-Joseph disease (MJD) is the most common dominantly-inherited ataxia. It is associated with the expansion of a (CAG)_n tract in the coding region of the MJD1/ATXN3 gene. This abnormal over-repetition is translated into an expanded polyglutamine tract within ataxin-3, conferring toxic properties to this protein and resulting in severe clinical features. Although there is no medical treatment, several preclinical studies have demonstrated that silencing mutant ataxin-3 expression using RNA interference (RNAi) is a promising therapeutic approach for MJD. Our group showed that intracranial injection of viral vectors targeting mutant ataxin-3 significantly decreases the severity of the neuropathological abnormalities in rodent models of MJD (Alves et al., 2008, 2010; Nóbrega et al., 2013). However, this is an invasive procedure, which is associated with potential adverse effects and a limited vector distribution in the brain.

The present study aimed to develop a non-invasive strategy to deliver RNA interference-based treatments to the brain by intravenous (iv) injection.

For that, we used adeno-associated viral vector serotype 9 (AAV9), a vector that has a remarkable ability to bypass the blood-brain barrier (BBB) and transduce the central nervous system of mammals. AAV9 vectors encoding an artificial microRNA that targets the mutant form of ataxin-3 mRNA (AAV9-mirATX3) were firstly generated. Their efficacy and specificity were tested in neuronal cell models and the therapeutic potential was then evaluated in a severely impaired transgenic mouse model of MJD. Mice were intravenously injected at postnatal (PN) day one (PN1); they were submitted to behav-

ioral tests at 3 different ages and were sacrificed at PN95.

We observed that AAV9-mirATAX3 vectors efficiently spread throughout the brain, transducing regions affected in MJD. Moreover, AAV9-mirATAX3's treatment reduced the number of protein aggregates and cerebellar neuropathology, leading to significant improvements in all behavioral tests.

Overall, this study generated compelling evidences that a single systemic administration of the AAV9 system at postnatal day one is able to transpose the BBB, to transduce the brain of MJD mice, to silence mutant ataxin-3 in some cerebellar regions, and to alleviation of MJD motor phenotype and neuropathology.

This work was supported by the National Ataxia Foundation (NAF research grant) and by FCT and COMPETE-FEDER, through the following grants: EXPL/NEU-NMC/0331/2012 and SFRH/BPD/66705/2009.

Mitochondrial defects in Huntington's disease: what can we learn from patient-derived induced pluripotent and neural stem cell models?

Lopes, Carla^{1,2}, Pereira de Almeida, Luís^{1,3}, Daley, George Q.⁴, Rego, Ana Cristina^{1,5}

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research of the University of Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal, carlalopes09@gmail.com; 3-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Harvard Medical School; Harvard Stem Cell Institute, Boston, MA, USA; 5-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal, 914520494; 239 855 760

Huntington's disease is an autosomal dominant disease caused by expanded CAG repeats in the *HTT* gene, encoding for mutant huntingtin (mHTT). Selective loss of striatal medium spiny neurons is a major hallmark of HD, with symptoms ranging from psychiatric disturbances, involuntary movements and cognitive deficits, leading to dementia. mHTT expression alters cellular physiological mechanisms inducing mitochondrial and metabolic dysfunction. An attractive model to study early disease mechanisms are HD patient-derived induced pluripotent stem cells (HD-iPSC). In this study, we aimed to investigate detailed mitochondrial-based mechanisms in HD-iPSC and derived neural stem cells (NSC) versus respective control cells.

Heterozygous human iPSC (HD-iPSC; 72/18 CAGs) versus control AMS4-iPSC were used. Mitochondria dynamics, metabolism and function were analysed. Mitochondria from HD-iPSC and NSC were shown to have an immature/round shape morphology and decreased levels of OPA1, required for mitochondrial fusion. Additionally, both HD-iPSC and NSC exhibited lower basal respiration, decreased ATP levels and were shown to mainly depend on glycolysis, compared to controls. HD-iPSC presented decreased mRNA levels of nuclear- and mitochondrial-encoded complex III (CxIII) subunits and activity. Impaired mRNA levels of peroxisome proliferator-activated receptor gamma coactivator 1a (PGC-1alpha) and mitochondrial transcription factor A were also observed. An analogous dysfunction was found in HD-NSC, but the mRNA levels of CxIII subunits were similar to AMS4-NSC. Moreover, we found increased levels of mitochondrial reactive oxygen species. In accordance with CxIII inhibition, mitochondria of HD cells were more hyperpolarized, due to ATP synthase reversal, and showed enhanced ability to accumulate calcium. HD-iPSC and HD-NSC also displayed increased phosphorylation of pyruvate dehydrogenase (PDH) reflecting reduced enzyme activity. Increased mRNA levels of PDH kinase 1 and

reduced mRNA levels of PDP1 (PDH phosphatase) were observed in HD-iPSC. In conclusion, HD-iPSC and HD-NSC revealed early mitochondrial and metabolic defects emphasizing their role as early events in HD pathogenesis.

Supported by: 'Fundação Luso-Americana para o Desenvolvimento' Life Science 2020 prize; FEDER funds through the Operational Programme Competitiveness Factors; CNC.IBILI strategic project PEst-C/SAU/LA0001/2013-2014 and UID/NEU/04539/2013.

Interplay between autophagy and alpha-synuclein spreading in *in vitro* models of Parkinson's disease

Rita Perfeito^{1,2}, Vanessa Anjos¹, Rui Nobre^{1,2}, Manuel Garrido^{1,3}, Jens Schwamborn⁴, Luís Pereira de Almeida^{1,5}

1-CNC – Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal; 2-IIIUC - Instituto de Investigação Interdisciplinar, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; 3-Genibet Biopharmaceuticals, 2780-157 Oeiras, Portugal; 4-LCSB - Luxembourg Centre for Systems Biomedicine, University of Luxembourg, Luxembourg; 5-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal

Parkinson's disease (PD) is a neurodegenerative disorder characterized by the accumulation of misfolded protein aggregates of alpha-synuclein (α -syn). α -Syn has been described to be transmitted from neuron to neuron through exosomes, propagating aggregate pathology to different brain areas and contributing to PD progression. α -Syn accumulation in neurons has also been linked to an ineffective clearance of this protein by autophagy.

The main goal of this work was to clarify a possible interaction between α -syn exosome secretion and autophagy using two *in vitro* models: mouse neuroblastoma (N2a) cells expressing human WT α -syn and human neuroepithelial stem cells (hNESCs) derived from fibroblasts of PD patients. Results show that upon incubation of exosomes isolated from N2a cells expressing human α -syn with non-transfected N2a cells, we detected α -syn in the latter, suggesting that α -syn was transferred from cell-to-cell via exosomes. Pharmacological activation of autophagy in N2a cells overexpressing human WT α -syn, effectively reduced the levels of this protein. Importantly, we found that in exosomes isolated from transfected N2a cells treated with an autophagy activator during 12 h, α -syn levels were significantly decreased. Results suggest that autophagy activation prevented the secretion of α -syn via exosomes in N2a cells. Regarding hNESCs derived from PD patients, preliminary data show a decrease in the autophagic flux in PD cells compared to control cells. Thus, we also observed a higher concentration of extracellular vesicles staining for exosomal markers in PD cells in comparison with control hNESCs.

Our data strengthens previous evidence that the autophagy pathway plays an important role in the clearance of α -syn levels and provides new information on a possible interaction between the autophagic process and the spreading of α -syn via exosomes. We propose that inhibiting α -syn release in exosomes and inducing degradation of α -syn by autophagy may constitute a novel pharmacological approach for treatment of synucleinopathies such as PD.

Acknowledgements: This work was supported by funds FEDER through Programa Mais Centro (CENTRO-07-ST24-FEDER-002002, 002006, 002008) and the Competitive Factors Operational Program – COMPETE; by national funds through the Portuguese Foundation for Science and Technology (FCT), PTDC/SAU-NMC/109955/2009 and by SynSpread 2013 JPND Transnational call Ref. JPND-CD/0001/2013. Rita Perfeito and Rui Nobre were supported by the FCT Fellowships SFRH / BPD / 100130 / 2014 and SFRH / BPD / 66705 / 2009, respectively.

Mesenchymal Stem Cells Secretome in Parkinson's Disease Regenerative Medicine

Bárbara Mendes-Pinheiro^{1,2}, Fábio Teixeira^{1,2}, Sandra Anjo^{3,4}, Bruno Manadas^{4,5}, Leo Behie⁶, Nuno Sousa^{1,2}, António Salgado^{1,2}

1-Life and Health Sciences Research Institute, School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3Bs, PT Government Associated Lab, Braga/Guimarães, Portugal; 3-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Sciences and Technology, University of Coimbra, Portugal; 5-Biocant - Biotechnology Innovation Center, Cantanhede, Portugal; 6-Pharmaceutical Production Research Facility (PPRF), University of Calgary, Calgary, Canada.

Introduction: Parkinson's disease (PD) is a progressive movement disorder that results from the death of dopaminergic neurons. Current PD medications treat symptoms: none slow down or revert the degenerative process. Compelling evidence suggests that stem cells, including human mesenchymal stem cells (hMSCs) and human neuronal progenitor cells (hNPCs) exert a therapeutic effect in PD, through the secretion of neuroregulatory molecules, which is defined as secretome.

Objectives: In this work we aimed to characterize the secretome of hMSCs and hNPCs through proteomic analysis; determine the role of hMSCs and hNPCs secretome as a modulator of neuronal differentiation; and investigate the effects of hMSCs and hNPCs secretome in a 6-OHDA model of PD, in comparison with cell transplantation.

Methods: hMSCs and hNPCs were expanded in culture, and their secretome collected and characterized by a non-targeted proteomic technique (LC-MS/MS). Subsequently, hNPCs were incubated with stem cells secretome. Additionally, 6-OHDA PD animals were transplanted with hMSCs, hNPCs, and others injected with secretome of both cell populations in the substantia nigra and striatum.

Results: *In vitro*, the secretome of hMSCs significantly increased neuronal differentiation when compared to hNPCs secretome. Furthermore, the injection of both hMSCs and hNPCs secretome in the PD model potentiated the recovery of dopaminergic neurons when compared to the untreated group, and those transplanted with cells, and also led to the improvement of the motor performance of the animals. Finally, proteomic characterization of hMSCs and hNPCs secretome revealed that these cells were able to secrete important molecules with neuroregulatory actions, whereby may support the effects described above.

Conclusions: Overall, we conclude that the secretome per se was able to partially revert the motor phenotype and the neuronal structure of PD animals, indicating that the secretome of stem cells could represent a novel therapeutic tool for the treatment of PD.

Acknowledgments: Portuguese Foundation for Science and Technology (FCT Investigator development Grant to AJS); Canada Research Chair in Biomedical Engineering (LAB). This work has been funded by FEDER funds, through the Competitiveness Factors Operational Programme (COMPETE), and by National funds, through the Foundation for Science and Technology (FCT), under the scope of the project POCI-01-0145-FEDER-007038; National Mass Spectrometry Network under the contract REDE/1506/REM/2005.

Hemibalismo associado a hiperglicemia com um mês de evolução

Eduardo Freitas^{1,2}, Sofia Rocha², Margarida Rodrigues², João Cerqueira², Élia Baeta¹

1-Hospital de Santa Luzia, Viana do Castelo; 2-Hospital de Braga

Introdução: A hemicoreia/hemibalismo de início agudo/sub-agudo é uma manifestação rara, embora bem conhecida, de hiperglicemia não-cetónica. Habitualmente, afecta doentes idosos, do género feminino, com história conhecida de diabetes mellitus tipo 2 mal controlada, embora possa ser também a manifestação inicial desta patologia. Por vezes, no estudo de imagem cerebral com TC, pode observar-se hiperdensidade espontânea do corpo estriado contra-lateral aos movimentos involuntários, e na RM pode ser observado hiper-sinal espontâneo em T1 desta mesma estrutura. O tratamento consiste no controlo da glicemia e terapêutica sintomática podendo haver resolução do quadro dentro de dias a meses.

Caso clínico: Mulher de 67 anos, com antecedentes de DM tipo 2, medicada com dapagliflozina, com mau controlo glicémico. Recorreu ao SU por início insidioso desde há 1 mês de movimentos involuntários do hemitorço esquerdo, primeiro envolvendo o membro superior e, posteriormente, também o membro inferior. Ao exame objectivo, os sinais vitais eram normais, com glicemia capilar de 370mg/dL, a doente apresentava-se com movimentos involuntários do hemitorço esquerdo, variáveis, complexos, violentos, amplos e bruscos, que conseguia suprimir por 5-10 segundos. Na TC-cerebral era evidente uma hiperdensidade espontânea do corpo estriado direito. No estudo analítico (sangue e urina) e na gasimetria arterial não havia alterações de relevo, para além da hiperglicemia. O haloperidol 5 mg não foi eficaz mas a doente ficou assintomática após 5 mg de diazepam, com recidiva dos sintomas após 30 minutos. Foi corrigida a hiperglicemia e orientada para internamento para controlo sintomático e ajuste terapêutico.

Conclusão: A hemicoreia/hemibalismo é uma manifestação aguda e rara de hiperglicemia não cetónica. Apresentamos o caso de uma doente com uma evolução insidiosa de hemibalismo esquerdo por hiperglicemia sustentada no contexto de diabetes mal controlada, que apresentava uma hiperdensidade espontânea do corpo estriado contra-lateral, achado que, apesar de descrito, é poucas vezes tão evidente.

Um caso de distonia cervical com um padrão de torticaput

Mariana Santos, Leonor Rebordão, Carlos Figueiredo, Patrícia Lobo, Cristina Costa

Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora

Introdução: A distonia cervical idiopática é a distonia focal mais frequente do adulto. A toxina botulínica (BoNT) constituiu o seu tratamento de primeira linha, com taxas de resposta reportadas de 60-80%.

Caso clínico: Mulher de 56 anos, com HTA, sem outros antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Quadro insidioso com 4 anos, inicialmente caracterizado por tremor cefálico afirmativo que evoluiu para postura anómala involuntária de rotação da cabeça para a esquerda e ligeira inclinação homolateral, de agravamento progressivo, associada a dor cervical severa. Gesto antagonista caracterizado por toque na face. Uma RM-CE não documentou alterações significativas. Investigação analí-



tica, incluindo metabolismo do cobre, negativa. Admitida distonia cervical isolada idiopática. Sob clonazepam e biperideno não houve qualquer melhoria. Iniciado tratamento com BoNT, com abobotulinumtoxinA administrada em doses elevadas nos músculos esternocleidomastoideu direito (200U), *splenius capitis* (500U) e trapézio (200U) esquerdos, sem benefício clínico ou efeitos adversos. Tendo-se confirmada a resposta à BoNT com teste no *frontalis*, chegou a ser considerada para cirurgia de estimulação cerebral profunda. Contudo, após reavaliação e identificação de *torticaput* predominante, foi possível injeção ecoguiada de BoNT adicional dos músculos *obliquus capitis* inferior e superior e levantador da escápula esquerdos, tendo a otimização progressiva da dose (total 970U no último tratamento) resultado numa melhoria clínica de 70% e alívio da dor de 100%, tal como reportado pela doente, sem efeitos adversos.

Conclusão: Este caso demonstra a importância da classificação correcta do padrão de distonia cervical, nomeadamente da identificação dos músculos envolvidos que atuam na coluna cervical e/ou no crânio (-collis e -caput) no sucesso do tratamento com BoNT, evitando o uso de doses altas e o recurso a terapêuticas mais invasivas. Salientamos ainda, neste caso, o impacto da injeção ecoguiada de músculos profundos da junção crânio-cervical.

DYT5a - variabilidade fenotípica ao longo de gerações de uma mesma família

Juliana Castelo¹, Diogo Fitas², Mafalda Sampaio³, Miguel Leão^{3,4}, Maria José Rosas⁵

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho 3-Serviço de Pediatria, Hospital de São João 4-Serviço de Genética, Hospital de São João 5-Serviço de Neurologia, Hospital de São João

Introdução: A distonia responsiva à dopa, ou DYT5, é caracterizada por distonia de início na infância e uma resposta dramática e sustentada a baixas doses de levodopa. A variante DYT5a resulta de mutação no gene *GCH1*, com transmissão autossómica dominante e maior penetrância no sexo feminino. Manifesta-se tipicamente por distonia do pé com alteração da marcha e flutuação diurna, e desenvolvimento posterior de parkinsonismo.

Objectivo: Caracterização clínica e genética de uma família de três gerações com diagnóstico de DYT5a.

Métodos: Estudo de 20 indivíduos de uma família, através da análise dos processos clínicos e entrevista clínica.

Resultados: Apresentamos uma família de três gerações com 20 indivíduos, 12 género feminino. Dos 13 portadores de deleção dos exões 2 e 3 do gene *GCH1*, 7 têm manifestação clínica, com maior penetrância no género feminino (83,3% Vs 28,6%). A progenitora, 90 anos, iniciou na 5ª década quadro clássico de síndrome parkinsoniana. Na segunda geração, duas mulheres manifestaram doença na quinta década, uma com distonia dolorosa dos pés/hallux e posteriormente da mão, outra com síndrome pernas inquietas, sinais parkinsonianos e distonia do pé. Na primeira é evidente síndrome depressivo refractário. Na terceira geração: uma jovem com 19 anos que aos 8 anos inicia alteração da marcha com distonia do pé e sinais piramidais esquerdos (caso índice); menina com episódios dolorosos de inversão do pé e extensão do hallux direito desde os 4 anos; dois jovens com distonia do pé (39 anos) e distonia da mão (25 anos). Todos apresentaram melhoria com levodopa.

Conclusões: Na família que apresentamos é evidente a variabilidade fenotípica inter e intra geracional, com manifestações desde distonia focal a síndrome parkinsoniana estabelecida com levodopa, com fenómeno de antecipação, raro na

literatura, e atingimento predominante e severo no género feminino. É evidente componente depressivo refractário numa doente, sugerindo atingimento das vias serotoninérgicas.

Seguimento a longo-termo da doença de Parkinson tratada com estimulação dos núcleos subtalâmicos - progressão dos sintomas e fatores preditivos

Margarida Calejo¹, Armando Teixeira-Pinto^{3,7,8}, Alexandra Gonçalves^{1,2}, Nuno Vila-Chã^{1,3}, António Verdelho^{2,4,5}, Carla Silva⁵, Eduardo Cunha⁵, Luís Botelho⁶, António Bastos Lima¹, Paul Krack⁹, Sara Cavaco^{1,2}, Alexandre Mendes^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia do Instituto Português de Oncologia do Porto, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 7-CINTESIS, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 8-Sydney School of Public Health, University of Sydney, Sydney, Australia; 9-Clinic of Neurology, Department of Clinical Neurosciences, Geneva University Hospital, Geneva, Switzerland and Department of Basic Neurosciences, Medical Faculty, University of Geneva, Geneva, Switzerland

Introdução: Na doença de Parkinson (DP) tratada com estimulação dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS) ocorre agravamento motor a longo termo. A progressão dos sintomas poderá corresponder à evolução da DP e não é uniforme entre os doentes. A identificação de fatores preditivos de benefício é importante para a seleção e informação dos doentes.

Objectivos: Analisar a progressão dos sintomas motores na DP com STN-DBS ao longo de 6 anos e identificar fatores preditivos de benefício.

Métodos: Foram estudados 66 doentes com STN-DBS, no pré-operatório em OFF e ON [62% homens; idade=57±8anos; idade de início=43±9anos; duração=14±6anos] e no pós-operatório em doentes com pelo menos uma avaliação anual (sem medicação/com estimulação) até 6 anos de follow-up. Foram aplicadas: a subescala III da Unified Parkinson's Disease Rating Scale (UPDRS-III), a Hoehn & Yahr (H&Y) e a Schwab and England Independence Scale (S&E). Foi calculado o índice axial (ítems 18,27,28,29 e 30 da UPDRS-III). As pontuações foram padronizadas de acordo com os algoritmos propostos para modular a progressão da DP (Mendes et al, 2016). Foram aplicados os algoritmos desenvolvidos para a condição ON para padronizar as pontuações pós-operatórias (sem medicação/com estimulação). Foram usadas *Generalized Estimating Equations* para análise de medidas repetidas.

Resultados: No pós-operatório, verifica-se agravamento das pontuações brutas de todas as medidas. A pontuação padronizada do índice axial apresenta agravamento significativo ao longo dos 6 anos, enquanto as pontuações padronizadas das restantes medidas se mantêm relativamente estáveis. Das características associadas a maior benefício destacam-se as pontuações (em bruto e padronizadas) em ON no pré-operatório.

Conclusão: A progressão dos sintomas nos doentes com STN-DBS corresponde maioritariamente a progressão da doença. Os sintomas axiais apresentam agravamento superior ao esperado, o que pode decorrer de tolerância à DBS, da redução da medicação ou da estimulação. Melhores pontuações no pré-operatório em ON estão associadas a maior benefício após a cirurgia.

Princípios editoriais e normas de publicação

Sinapse

A SINAPSE é uma revista médica, propriedade da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), publicada em edição clássica e em suporte electrónico.

A SINAPSE é órgão oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), incluindo as secções e os grupos de estudos, da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE), da Sociedade Portuguesa de Cefaleias (SPC), da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares (SPEDNM) e da Sociedade Portuguesa de Neuropatologia (SPNp).

Princípios gerais

A SINAPSE orienta-se pelos seguintes princípios gerais:

1. Defesa e promoção da Neurologia Clínica portuguesa;
2. Apoio empenhado e independente às iniciativas de SPN, LPCE, SPC, SPEDNM, SPNp, espelhando os seus estádios de desenvolvimento e contribuindo para a sua consolidação e robustez;
3. Prática da Neurologia Clínica como vocação primordial;
4. Trabalhos transversais, integradores ou promotores da unidade da Neurologia como interesses privilegiados;
5. Preservação da memória das instituições como preocupação permanente;
6. Especialidades médicas afins e neurociências como interesses potenciais;
7. Abertura e acessibilidade a pessoas e a instituições;
8. Procura de qualidade técnico-científica, formal e estética;
9. Rigor e pedagogia na aplicação sistemática das normas do "ICJME- International Committee of Medical Journal Editors" (<http://www.icmje.org>);
10. Garantia de independência científica e editorial, relativamente aos Órgãos Sociais da SPN, patrocinadores ou outras entidades;
11. Predisposição para a mudança.

Órgãos da SINAPSE

1. **Administração.** É composta por três elementos da Direcção da SPN (Presidente, Vice-Presidente para a área editorial e Tesoureiro), sendo responsável pelas componentes económicas, financeiras e logísticas.
2. **Director.** É nomeado pela Direcção da SPN, podendo ser membro dos Órgãos Sociais ou independente; estabelece a orientação global, a preparação e execução das edições, ouvido o Conselho Editorial.
3. **Conselho Editorial.** É nomeado pela Direcção da SPN, mediante proposta fundamentada do Director, sendo os seus membros sócios independentes dos Órgãos Sociais; compete ao Conselho Editorial participar nas grandes opções de natureza editorial, científica e estética.
4. **Conselho Científico.** É, por inerência, o Conselho Científico da SPN, competindo-lhe garantir o rigor ético e técnico-científico das publicações.

Normas de candidatura

1. Os trabalhos candidatos a publicação serão inéditos, e não deverão ser enviados para outras publicações.
2. Deverão ser remetidos por correio electrónico, em documentos anexos (*attached files*) Microsoft Word™, em qualquer versão actual.
3. Deverão ser evitados símbolos, sublinhados, palavras em maiúsculas, bolds, itálicos, notas de topo ou de rodapé, e artificios formais.
4. As páginas não deverão ser numeradas.

5. Deverão ser redigidos em português ou em inglês. Poderão, excepcionalmente, aceitar-se trabalhos em francês ou espanhol.
6. Da primeira página constarão: título do trabalho, nome próprio, apelido, departamento ou serviço, instituição, profissão, cargo, endereço, telemóvel e correio electrónico de todos os autores.
7. A segunda página incluirá: o título do trabalho, o nome dos autores, o resumo, as palavras-chave e o título de cabeçalho; a morada institucional e o endereço de correio electrónico a incorporar no artigo.
8. A terceira página será a versão em inglês da segunda página, se o artigo foi redigido em português (e vice-versa). Se o artigo for redigido em francês ou espanhol, a terceira e quarta página serão versões em português e Inglês, respectivamente.
9. As restantes folhas incluirão as diferentes secções do trabalho. Os trabalhos originais incluirão as seguintes secções: introdução / objectivos, metodologia, resultados, discussão / conclusões e bibliografia. Os casos clínicos serão estruturados em introdução, caso clínico, discussão e bibliografia. As revisões incluirão, pelo menos, introdução, desenvolvimento, conclusões e bibliografia. Os editoriais e as cartas estarão isentos de organização em secções. No texto das secções, a identificação institucional será evitada, podendo ser acrescentada, se imprescindível, no fim do processo de avaliação e antes da publicação do artigo.
10. As tabelas e figuras deverão ser enviadas em documento adicional Microsoft Word™, uma por página, precedidas por uma página que inclua as notas correspondentes. As figuras serão enviadas em ficheiros GIF ou JPEG.
11. Os agradecimentos ou menções particulares constarão em página própria.
12. Os compromissos particulares ou institucionais (patrocínios, financiamentos, bolsas, prémios) serão expressos obrigatoriamente em página adicional.

Regras para elaboração do trabalho

1. Título

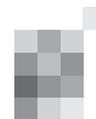
Será claro e informativo, representativo do conteúdo do artigo e captando a atenção do leitor. Não terá iniciais ou siglas, nem excederá vinte palavras. Sub-títulos genéricos ou vulgares como "caso clínico" ou "a propósito de um caso clínico" não serão aceites.

2. Autores e instituições

A autoria exige, cumulativamente, contribuições substanciais para:

- a) concepção e desenho, ou aquisição de dados, ou análise e interpretação de dados;
- b) redacção ou revisão crítica de uma parte importante do seu conteúdo intelectual;
- c) responsabilidade pela aprovação da versão final.

Cada um dos autores deve ter participado suficientemente



no trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo.

A obtenção de financiamento, a colecção de dados ou a supervisão da equipa de investigação não justificam a autoria.

Todas pessoas designadas por autores devem cumprir os critérios; nenhuma pessoa qualificada para autoria deve ser excluída.

Membros do grupo de trabalho (coordenadores, directores, técnicos, consultores), que não cumpram os critérios internacionais de autoria, poderão ser listados em “agradecimentos”. O número de autores será parcimonioso, particularmente em “Casos Clínicos”.

A inclusão e compromisso do nome das instituições é da responsabilidade dos autores.

3. Resumo

O resumo tem um limite máximo de 300 palavras. Não deve incluir abreviaturas. Deve apresentar-se estruturado.

Originais: Introdução, Objectivos, Metodologia, Resultados e Conclusões.

Revisões: Introdução, Objectivos, Desenvolvimento e Conclusões.

Casos clínicos: Introdução, Caso Clínico e Conclusões.

O resumo será coerente com o conjunto do artigo.

4. Palavras-chave

Devem ser incluídas até seis palavras-chave, na língua original do artigo e em inglês, preferencialmente previstas na lista do *Medical Subject Headling List of the Index Medicus*.

5. Cabeçalho

Versão reduzida do título, para eventuais efeitos de composição gráfica.

6. Introdução / Objectivos

Exposição, completa e sucinta, do estado actual do conhecimento sobre o tema do artigo. Expressão clara das motivações e objectivos que levaram ao planeamento do trabalho.

7. Metodologia

Descrever os critérios de selecção do material do estudo e o desenho do mesmo. Usar unidades internacionais. Assinalar os métodos estatísticos.

8. Resultados

Devem ser escritos os dados relevantes. Os dados constantes de tabelas ou figuras não devem, em princípio, ser repetidos no texto. As tabelas devem ser nomeadas em numeração romana (p. ex.: Tabela IV), por ordem de aparecimento no texto. As figuras devem ser nomeadas em numeração árabe (p. ex.: Fig. 4.), pela ordem de aparecimento no texto. A responsabilidade de protecção dos direitos de figuras previamente publicadas é da responsabilidade dos autores. A publicação de fotografias de pessoas exige a completa dissimulação da sua identidade ou uma folha assinada de consentimento informado e parecer de uma Comissão de Ética de uma instituição pública.

9. Discussão

Não voltar a apresentar resultados, evitando redundâncias. Não mencionar dados que não foram apresentados nos resultados. Dar-se-á relevo aos aspectos novos, reflectir sobre as limitações e justificar os erros ou omissões. Relacionar os resultados com outros estudos relevantes. As conclusões deverão basear-se apenas nos resultados. Poderão fazer-se recomendações.

10. Bibliografia

As referências bibliográficas devem ser identificadas no texto através de numeração árabe, entre parêntesis, ao nível da linha. Devem ser numeradas segundo a ordem de aparecimento no texto. A referência deve incluir o apelido e inicial de

todos os autores; se o artigo tiver mais de seis autores, devem ser referidos apenas os três primeiros, seguindo-se a expressão et al. Os nomes dos autores devem ser seguidos por título do artigo, abreviatura da revista segundo as recomendações do *List of Journals Indexed in Index Medicus*, ano de edição, volume, primeira e última página. As referências a livros devem incluir o título do livro, seguido do local de publicação, editor, ano, e páginas relevantes. Se alguma referência se encontrar pendente de publicação deverá descrever-se como “in press”. A referência a comunicações pessoais não é aceitável.

11. Dúvidas ou casos omissos

Serão resolvidos de acordo com as normas do ICMJE (<http://www.icmje.org>).

Processo de Avaliação e Edição

1. A SINAPSE notificará o primeiro autor, imediatamente após a recepção do trabalho;
2. A SINAPSE poderá devolver imediatamente o trabalho aos autores para correções formais, de acordo com as normas de publicação;
3. Após recepção definitiva, o trabalho será enviado a todos os membros do Conselho Editorial, que sugerem os revisores adequados (membros do Conselho Editorial, do Conselho Científico ou independentes). Os revisores não terão ligações às instituições constantes do trabalho. Os membros do Conselho Editorial e os revisores não serão informados dos nomes e instituições dos autores;
4. Os autores terão acesso aos pareceres anónimos dos revisores;
5. Os autores terão quinze dias úteis para alterar o artigo e/ou contestar as revisões;
6. As respostas serão analisadas pelo Conselho Editorial, podendo ser remetidas aos revisores para novo parecer;
7. A Direcção da SINAPSE assumirá a aceitação ou rejeição do trabalho para publicação, após análise e interpretação final de todos os documentos;
8. Os autores terão acesso aos conjunto dos documentos, em caso de rejeição do trabalho, mantendo-se oculta a identidade dos revisores.

Os trabalhos aceites serão publicados na edição seguinte da SINAPSE, após assinatura de uma norma de responsabilidade e transferência de direitos por todos os autores. Por critérios editoriais, a Direcção da SINAPSE poderá acordar com os autores o adiamento da publicação.

Órgão oficial de:

Sociedade Portuguesa de Neurologia
Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências
Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral
Liga Portuguesa Contra a Epilepsia
Secção da Neurologia do Comportamento da SPN
Sociedade Portuguesa de Cefaleias
Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento
Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
Sociedade Portuguesa de Neuropatologia
Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Versão electrónica: www.spneurologia.com

Indexada nas bases bibliográficas:

EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)

EMBASE.com (Elsevier)

SCOPUS (Elsevier)

www.indexrmp.com