

O humanismo e o extraordinário contributo para a Medicina nacional do neurocirurgião João Lobo Antunes Pág.12

O Neuro 2017 juntará neurologistas e neurocirurgiões para debaterem assuntos comuns às duas especialidades Pág.19

Correio

SPN

Jornal da
Sociedade Portuguesa de
Neurologia

N.º 17 | Ano 7 | quadrimestral | março de 2017 | € 0,01

WWW.SPNEUROLOGIA.COM



SPN COMO SOCIEDADE AGREGADORA NAS NEUROCIÊNCIAS

Para o triénio 2017-2019, a nova Direção da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN) pretende aproximar-se mais dos sócios e da população em geral, além de estreitar ligações com outras sociedades científicas e manter a aposta na sua responsabilidade formativa. Sublinhar o papel da SPN enquanto sociedade central a todas as áreas das Neurociências é outro dos objetivos deste mandato P.6

DIREÇÃO DA SPN PARA O TRIÉNIO 2017-2019: Dr.ª Marta Carvalho (vice-presidente), Prof.ª Ana Catarina Fonseca (vice-presidente), Dr.ª Gabriela Lopes (vice-presidente e secretária-geral), Prof. Manuel Correia (presidente) e Dr. João Massano (vice-presidente e tesoureiro)



PUBLICIDADE

Sumário

ATUALIZAR

4. Antevista do 4th International Porto Congress of Multiple Sclerosis (9 a 11 de março, Porto) e do Congresso Anual da Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento (17 e 18 de março, Ofir)

5. Prioridades do Colégio da Especialidade de Neurologia da Ordem dos Médicos

ESCUTAR

6. Entrevista com os elementos da nova Direção da SPN, que avançam os principais objetivos para o triénio 2017-2019

ESCLARECER

8. Algoritmo para a ataxia no adulto e na criança ou no jovem, por Jorge Sequeiros e Isabel Alonso

EXPLORAR

10. Reportagem no Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa/Hospital Padre Américo

RECORDAR

12. Prof. João Lobo Antunes, o médico humanista que revolucionou a Neurocirurgia portuguesa

INTERLIGAR

14. A Prof.^a Joana Barbosa de Melo, vice-presidente da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, comenta a relação entre esta área e a Neurologia

PERSONIFICAR

16. O lugar da pintura e da poesia na vida do Prof. José Leal de Loureiro

REUNIR

18. Antevista da Reunião de Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias (6 e 7 de maio, em Fátima)

19. Neuro 2017 vai juntar neurologistas e neurocirurgiões no Funchal, de 1 a 3 de junho

20. Resumo do simpósio dedicado à PAF no Congresso de Neurologia 2016

22. Balanço da Reunião de Outono-Inverno do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla 2016

Continuidade e mudança

As primeiras palavras da Direção da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), que iniciou, em janeiro deste ano, a sua atividade oficial, são de agradecimento. Reconhecemos, com humildade e alegria, a confiança que os colegas em nós depositaram. Agradecemos às anteriores Direções, com a memória mais viva da última, mas com claras marcas de todas as outras, o trabalho que realizaram. Não nos devemos esquecer que as Direções são constituídas por pessoas, assim como os restantes órgãos sociais, e foi com a disponibilidade de todas elas que se foi construindo a nossa Sociedade. Não podemos deixar de agradecer à Prof.^a Catarina Resende Oliveira, como editora da *Sinapse*, e a toda a equipa, o trabalho de qualidade científica que é assegurado; e também a todos os sócios que participam na vida da SPN.

Cumpriremos, no que é essencial, o programa com que fomos eleitos e não abdicaremos dos princípios orientadores transversais da nossa atividade: melhorar a comunicação com os sócios e com a sociedade civil; incrementar a participação dos sócios na SPN; criar uma posição de influência junto dos centros de decisão política, cuja ação a SPN tentará modular, com o objetivo de defender o melhor interesse dos doentes; e exercer uma das principais funções da SPN: a formação científica dos seus sócios. Entendemos também que o desenvolvimento das atividades propostas tem de ser flexível, adaptado a cada momento e atento às oportunidades.

A sociedade e o mundo global encontram-se em rápida mudança, por isso, temos de ser inovadores, com novos conceitos, abertos às novas tecnologias, envolver os mais jovens e usar bem a experiência dos mais velhos. Tudo isto sabendo o que é a SPN, respeitando a sua história, percebendo a sua função, sabendo que não existem fronteiras no conhecimento e estando certos da influência que a sua intervenção pode ter a vários níveis na sociedade em geral.

A Neurologia deve ser a disciplina central das Neurociências, agregadora de todas as áreas afins, mas também expandindo os ramos de conhecimento. Relembramos aqui o artigo 2 dos estatutos da nossa Sociedade: «1. A SPN tem por fim a promoção, investigação e divulgação de conhecimentos na área das ciências neurológicas; 2. Na prossecução do seu objeto propõe-se promover e desenvolver a Neurologia



ao serviço da população portuguesa através do fomento da formação e da investigação científicas, do intercâmbio e da divulgação de conhecimentos científicos sobre as ciências neurológicas e da promoção de melhores condições de prestação de cuidados médicos e assistenciais aos cidadãos com doenças neurológicas; 3. Ainda na prossecução do seu objeto cooperará com organismos congéneres, nacionais e estrangeiros, podendo estabelecer acordos com sociedades científicas afins.»

Daremos conta do que formos fazendo, incentivando a participação de todos com ideias (mesmo quando possam parecer estranhas ou irrealistas) e propostas de trabalho (organização de mesas-redondas e palestras, revisão de resumos e trabalhos científicos, etc.), lembrando sempre que a Assembleia-Geral é o órgão máximo da nossa Sociedade. Queremos a SPN ainda mais moderna, jovem, solidária e divertida.

Aproveitamos ainda para vos relembrar que o Neuro 2017, de 1 a 3 de junho, no Funchal, com os nossos colegas neurocirurgiões, vai ser muito interessante! Encontramo-nos lá!

Pela Direção da Sociedade Portuguesa de Neurologia,

Manuel José Manuel Correia

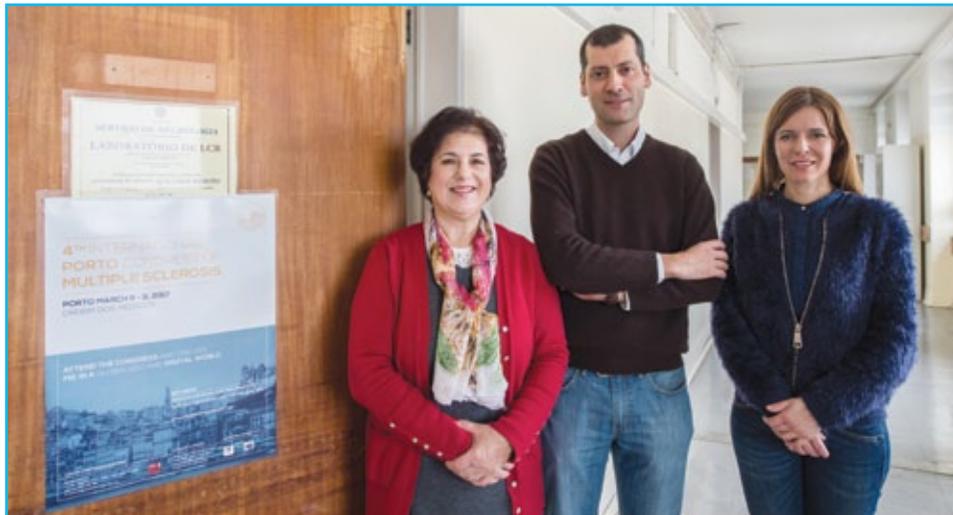
Manuel Correia

Porto acolhe congresso internacional de esclerose múltipla

Especialistas oriundos de países como Suíça, Líbano, Austrália, Japão, Argentina, Alemanha, EUA, Reino Unido, Itália, França e Espanha vão marcar presença no 4th International Porto Congress of Multiple Sclerosis, entre 9 e 11 deste mês de março, para uma troca de experiências em larga escala. De acordo com a Prof.^a Maria José Sá, presidente da comissão organizadora, «não interessa perceber apenas a realidade da esclerose múltipla [EM] no mundo ocidental, mas sim nos vários continentes». Nesse sentido, «irá decorrer a mesa-redonda “The world in MS, MS in the world”, na qual a epidemiologia desta patologia nos vários territórios, bem como os fármacos disponíveis e o acesso dos doentes aos tratamentos, entre outros tópicos, estarão em discussão», avança a também neurologista no Centro Hospitalar de São João, no Porto.

«Além de ser uma forma de os internos e especialistas portugueses ouvirem e contactarem com vários investigadores de renome internacional nesta área», Maria José Sá sublinha outro objetivo deste Congresso, nomeadamente ser «uma excelente oportunidade para a divulgação de trabalhos, que acabam por perder algum impacto quando são apresentados juntamente a milhares de pósteres e comunicações orais em outros congressos internacionais».

Nesta edição, as ações formativas também ganham maior destaque, com o primeiro dia in-



COMISSÃO ORGANIZADORA: Prof.^a Maria José Sá, Dr. Pedro Abreu e Prof.^a Joana Guimarães

teiramente dedicado a três cursos: «*Neuropsychological evaluation of MD patients with BRBN-T [brief repeatable battery of neuropsychological tests]*», «*Clinical investigation and role of pharmaceuticals in MS teams*» e «*MS nurse: from theory to practice*». Apesar de neurologistas e internos desta especialidade estarem, obviamente, convidados a participar, como os próprios nomes indicam, estas formações serão dedicadas particularmente a psicólogos, farmacêuticos e enfermeiros, pois, como ressalva Maria José Sá, «são profissionais de

saúde que têm também um papel fundamental no tratamento destes doentes».

Os fatores genéticos e ambientais na EM, a gestão desta doença em idade pediátrica, a redefinição do seu diagnóstico, novas terapêuticas ainda em desenvolvimento ou os seus custos em Portugal serão outros dos vários temas abordados ao longo deste Congresso, que culminará com a entrega de prémios para o melhor póster e a melhor comunicação oral, nos valores de 1 000 e 1 500 euros, respetivamente.

Congresso faz *update* em doenças do movimento



As inovações diagnósticas e terapêuticas nas doenças do movimento, desde as ciências básicas à clínica, com destaque para a doença de Parkinson (DP), estarão no centro do Congresso Anual da Sociedade Portuguesa das Doenças do

Movimento (SPDMov), a decorrer nos próximos dias 17 e 18 de março, no Axis Ofir Beach Resort Hotel. A reunião contará com especialistas de diferentes áreas das Neurociências, desde médicos a investigadores, passando por fisioterapeutas, psicólogos e outros profissionais de saúde. «Teremos um curso pré-congresso, sessões de *update*, simpósios da indústria farmacêutica, apresentações de casos de investigação básica e clínica e discussão de vídeos sobre gânglios da base», resume o **Dr. Miguel Gago, neurologista no Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães e presidente cessante da SPD Mov.**

O curso pré-congresso será dedicado à marcha e ao controlo postural na DP. Os formadores focarão «o modo como as novas tecnologias de sensores portáteis poderão contribuir para um melhor conhecimento básico da interrelação multissensorial e cognitiva na DP, bem como para o diagnóstico diferencial e a avaliação da resposta a intervenções terapêuticas farmacológicas e de reabilitação motora», frisa Miguel Gago.

A temática principal dos vários simpósios-satélite incidirá na DP, em particular a discussão de fármacos como a rotigotina e o opicapone, no simpósio organizado pela Bial, e da safinamida, no simpósio da Zambon, bem como da cirurgia de estimulação cerebral profunda, no simpósio da Medtronic. «Estes simpósios são o reflexo dos avanços a nível farmacológico e tecnológico na DP», refere Miguel Gago. O programa incluirá também um *update* sobre DP, focando tópicos como a história natural da doença tratada, estádios tardios, parkinsonismo atípico e estimulação cerebral profunda.

Na tarde do dia 17, será feito um *update* sobre distonia e toxina botulínica, coreia e doença de Huntington, paraplegia espástica hereditária e ataxia cerebelosa na Pediatria. No final do Congresso, terá lugar a eleição dos corpos sociais da SPD Mov para o biénio 2017-2018 e o Dr. Alexandre Mendes, neurologista no Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António, passará a presidente efetivo.

Prioridades de José Vale à frente do Colégio de Neurologia

Por unanimidade, o Dr. José Vale, diretor do Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo, em Loures, foi eleito presidente do Colégio da Especialidade de Neurologia da Ordem dos Médicos (CENOM), no dia 11 de novembro de 2016, no Porto. Depois de o anterior responsável, Prof. José Barros, ter colocado o lugar à disposição, por incompatibilidade de funções devido à sua nomeação para diretor clínico do Centro Hospitalar do Porto, José Vale assumiu a tarefa de completar o mandato do triénio 2015-2018.

«Aceitei esta responsabilidade com muita honra e, obviamente, o meu trabalho estará em linha de continuidade com o manifesto eleitoral que o Prof. José Barros apresentou e todos assinámos», salienta o novo presidente do CENOM. E acrescenta: «Trata-se de um cargo que requer muita disponibilidade, critério e ponderação, pelo que tentarei desempenhá-lo da melhor forma possível, contando, obviamente, com a preciosa ajuda da restante direção.»

Um dos principais desafios da Neurologia será, na opinião de José Vale, a possibilidade de, num futuro próximo, o Serviço Nacional de Saúde não absorver todos os neurologistas formados ano após ano.

«Pela existência de uma desejável descentralização, com a entrada de neurologistas em hospitais do Interior, ainda há alguma “margem de manobra”, mas que desaparecerá em breve», avisa. Em termos gerais, 2016 foi o primeiro ano, de acordo com José Vale, em que as vagas não foram suficientes para as candidaturas «e a ACSS [Administração Central do Sistema de Saúde] sempre se esforçou para cumprir esse desiderato, aliás, exorbitando até o número de vagas propostas pelos Colégios, em certos casos».

No caso específico de Neurologia, tal significa que são admitidos anualmente 27 ou 28 internos, sendo que as vagas se esgotam rapidamente. «A este ritmo, alcançaremos o cenário de mais de quatro neurologistas por cada 100 mil habitantes, o que será eventualmente excessivo», assegura. Ainda assim, na opinião de José Vale, «o número ideal de neurologistas é difícil de definir, uma vez que o aumento exponencial de doentes com patologia neurodegenerativa e as novas oportunidades no tratamento agudo do acidente vascular cerebral vieram alargar muito o papel do neurologista – e é importante que os hospitais atendam a esse



Dr. José Vale (à esq.) e o seu antecessor, Prof. José Barros

facto». Por outro lado, acrescenta o presidente do CENOM, «a subespecialização em áreas como a neuropediatria, a neurofisiologia e a neuropatologia, que estão carenciadas, poderá ser uma alternativa interessante».

Bolsa Edgar Cruz e Silva está de regresso



A bolsa criada pelo Grupo de Estudo de Envelhecimento Cerebral e Demências (GEECD) em homenagem ao Prof. Edgar Cruz e Silva, investigador e dinamizador das Neurociências em Portugal, está de volta, depois de vários anos de interrupção por falta de financiamento. «Esta ini-



ciativa bienal, resultante de uma parceria com a Santa Casa da Misericórdia de Lisboa [SCML], tem como objetivo promover a investigação científica na área do envelhecimento cerebral e demências. Serão admitidos projetos a serem realizados, pelo menos parcialmente, em instituições portu-
sas», afirma o Dr. João Massano, ex-secretário da Direção do GEECD.

Segundo o também vice-presidente e tesoureiro da SPN, «a SCML financiará a bolsa com cinco mil euros – o que, no panorama atual do País, é um valor interessante, permitindo avançar com o desenvolvimento de pequenos projetos, que poderão até servir de base para trabalhos mais ambiciosos». E acrescenta: «A colaboração com a SCML tem sido extraordinária e estamos muito felizes por conseguir realizar uma nova edição da Bolsa Edgar Cruz e Silva.»

«Reconhecendo o GEECD como grupo de referência em Portugal, na área do envelhecimento e demências, de caráter abrangente e multidisciplinar, envolvendo neurologistas, psiquiatras, psicólogos, clínicos de Medicina Geral e Familiar, enfermeiros, sociólogos, assistentes sociais, farmacêuticos, biólogos e bioquímicos, entre outros profissionais, a SCML prevê, com este acordo, a partilha de interesses científicos na investigação e na formação, por forma a consolidar a otimização, a adequação e a melhoria constantes da prática clínica e assistencial», sublinha a Eng.ª Rita Paiva Chaves, diretora do Departamento de Qualidade e Inovação da SCML. O prazo para candidatura a esta bolsa terminou a 28 de fevereiro.

Dr.ª Gabriela Lopes (vice-presidente e secretária-geral), Prof. Manuel Correia (presidente), Dr.ª Marta Carvalho (vice-presidente) e Dr. João Massano (vice-presidente e tesoureiro)



Colocar a Neurologia no centro das Neurociências

Incrementar uma maior proximidade com os sócios e com a sociedade civil é um dos desígnios da nova Direção da SPN, bem como fortalecer as relações com outras sociedades científicas e incentivar os neurologistas à formação e à investigação. Em entrevista, os vários elementos comentam alguns dos objetivos que pretendem levar a cabo no triénio 2017-2019, esperando vincar o papel da SPN como a sociedade agregadora dos diferentes ramos das Neurociências.

Marisa Teixeira

◉ **Uma das prioridades desta Direção é melhorar a comunicação com os associados. De que forma o pretendem fazer?**

Dr. João Massano: A importância da comunicação digital é inquestionável hoje em dia. Assim, iremos reformular o *website* da SPN, tornando-o mais apelativo e intuitivo, e estamos a estudar a hipótese de utilizar as redes sociais, nomeadamente o Facebook. A sua manutenção é ainda mais exigente, visto implicar uma atualização diária, mas seria um meio bastante interessante para nos aproximarmos mais dos sócios. No entanto, continuaremos também a comunicar com eles por intermédio deste jornal impresso, o *Correio SPN*, que consideramos um importante veículo de informação.

◉ **Como tencionam transmitir informação à sociedade civil com maior eficácia?**

Dr.ª Gabriela Lopes: Estamos ainda no início deste mandato, mas ideias não faltam. Podemos ter influência em áreas como a educação para a

saúde, que deve iniciar-se na escola. Gostaríamos de realizar algumas intervenções a nível social, aproveitando os vários dias nacionais associados a doenças neurológicas para chegar à população através de iniciativas de divulgação e de sensibilização. Por outro lado, os próprios sócios têm um papel preponderante enquanto formadores em Neurologia, pois têm um contacto direto e privilegiado com os doentes e seus familiares.

◉ **Os apoios à investigação e à formação são também apostas importantes?**

Dr.ª Marta Carvalho: A função formativa continuará a ser um pilar desta Sociedade. O Fórum de Neurologia, predominantemente focado nesta vertente, será mantido, bem como o Simpósio de Enfermagem integrado no Congresso de Neurologia, além da realização de outras iniciativas em colaboração com sociedades científicas afins, como será o caso do Neuro 2017, realizado em conjunto com a Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia. O co-

nhecimento é cada vez mais transversal e isso impõe que os cursos e as reuniões sejam multidisciplinares. A par disso, a criação de espaço para a discussão de projetos e o apoio à investigação continuam a ser linhas orientadoras da SPN. Existem já atribuições de bolsas para estágios no estrangeiro, mas poderão ser também criadas bolsas para estágios nacionais. Tanto nesta área como em outras, propomo-nos a ser inovadores, dinamizadores e modernizadores, dentro do possível.

◉ **Fortalecer as relações com sociedades afins é também um desígnio desta Direção?**

Prof. Manuel Correia: Muitos sócios da SPN colaboram com outras sociedades científicas, pois, frequentemente, os neurologistas são convidados a participar nos seus congressos e ações formativas e existe, claramente, cooperação diária nos hospitais de todo o País. Mais formalmente, além do Neuro 2017, serão planeadas outras reuniões conjuntas.

Uma das intenções desta Direção é transmitir a ideia de que a SPN deve ser encarada como uma sociedade agregadora. A Neurologia deve ser considerada como central a todas as áreas das Neurociências, pois é a sua disciplina base, compreendendo, por outro lado, uma grande amplitude.

⦿ **Essa amplitude significa que a Neurologia pode ser encarada sob várias perspetivas?**

Prof. Manuel Correia: Sim. Esta especialidade relaciona-se com as patologias neurológicas, portanto, temos de diagnosticar e tratar os doentes, além de apostar também na prevenção. Neste contexto, há que formar os neurologistas mais jovens, «reciclar» os mais experientes e colaborar com todas as sociedades científicas, indo além das Neurociências. Temos de estar também atentos às ciências básicas e às novas tecnologias que possam contribuir para avanços científicos, inclusive no tratamento de doenças. Por outro lado, a Neurologia tem uma vertente mais global, uma vez que o cérebro está envolvido em todas as nossas ações. Se quisermos ir mais longe, o desenho de uma cidade tem claramente influência sobre o nosso comportamento. Temos de ter esta mentalidade aberta sobre a repercussão do meio onde vivemos no nosso comportamento e nas doenças neurológicas.

⦿ **Que aspetos podem ser otimizados na rede de cuidados de Neurologia?**

Dr. João Massano: É necessária uma melhor organização dos cuidados regionais e nacionais, tendo em conta as diferentes realidades, inclusive a própria geografia. Por outro lado, é necessário um maior intercâmbio entre os neurologistas dos diferentes hospitais, bem como a eventual criação de ligações destes especialistas com os cuidados de saúde primários. A promoção de melhores condições de prestação de cuidados médicos e assistenciais aos cidadãos com doenças neurológicas é um dos objetivos que temos, mas, possivelmente, será também o ponto dos estatutos da SPN mais difícil de cumprir.

⦿ **Que principais desafios enfrentará esta Direção e como gostariam que fosse recordada no final do mandato?**

Prof. Manuel Correia: Esperamos que a SPN usufrua de uma efetiva contribuição dos sócios, que estes a sintam como sua e que seja vista como a Sociedade agregadora dos diferentes ramos das Neurociências. Por outro lado, ambicionamos que a SPN esteja atenta à sociedade civil e sensível à globalização e à transformação do mundo. Gostaríamos de ser lembrados como uma Direção aberta à ciência, à cultura e à educação, ampla no seu entendimento da Neurologia e atenta às necessidades da população e do mundo global. 🌱

OPINIÃO

Prof.^a Ana Catarina Fonseca

Vice-presidente da SPN e neurologista no Centro Hospitalar Lisboa Norte/
Hospital de Santa Maria

Envolver internos e jovens neurologistas

Com o intuito de incentivar os médicos mais novos a envolverem-se mais na SPN, será criado o Grupo de Internos e Jovens Especialistas, que integrará todos os internos de Neurologia e especialistas até cinco anos após a obtenção deste grau e que sejam sócios da SPN. O Grupo terá a responsabilidade de organizar parte do programa científico do Fórum e do Congresso de Neurologia (uma manhã ou uma tarde), tanto na escolha de temas como de preletores. A SPN continuará ainda a apostar na atribuição de bolsas para estágios e prémios para as melhores comunicações nas reuniões científicas. Aumentar o número de cursos formativos dirigidos a internos é também um dos objetivos desta Direção. Por outro lado, por aglomerar neurologistas de



todo o País, a SPN pretende contribuir para a divulgação de iniciativas de investigação multicêntricas, servindo de plataforma de comunicação entre os vários especialistas. 🌱

Prof.^a Cristina Januário

Presidente da Assembleia-Geral da SPN e neurologista no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Papel da Assembleia-Geral da SPN



Um dos mais importantes órgãos sociais da SPN é a Assembleia-Geral (AG), composta por todos os sócios em pleno uso dos seus direitos, à qual compete definir a orientação geral e os objetivos da SPN, eleger os seus

corpos dirigentes e aprovar os estatutos. A AG é também responsável pela criação e dissolução de secções e pela aprovação da respetiva regulamentação. É também junto deste órgão que as propostas da Direção e o seu relatório de contas encontram, ou não, aprovação. A AG é dirigida pela Mesa da Assembleia-Geral, que é composta por três elementos – presidente e dois vogais (Drs. Fernando Pita e Cândida Barroso, neurologistas, respetivamente, no Hospital de Cascais Dr. José de Almeida e no Hospital de Vila Franca de Xira) – que terão a função de convocar, estimular e orientar as assembleias, assim como redigir as suas atas. A AG é, pois, um órgão democrático e constituído por todos os sócios, que delibera, vigia e sanciona a conduta da SPN. 🌱

Jorge Sequeiros e Isabel Alonso

Diretor e investigadora no Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular (CGPP-IBMC) do Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S) da Universidade do Porto

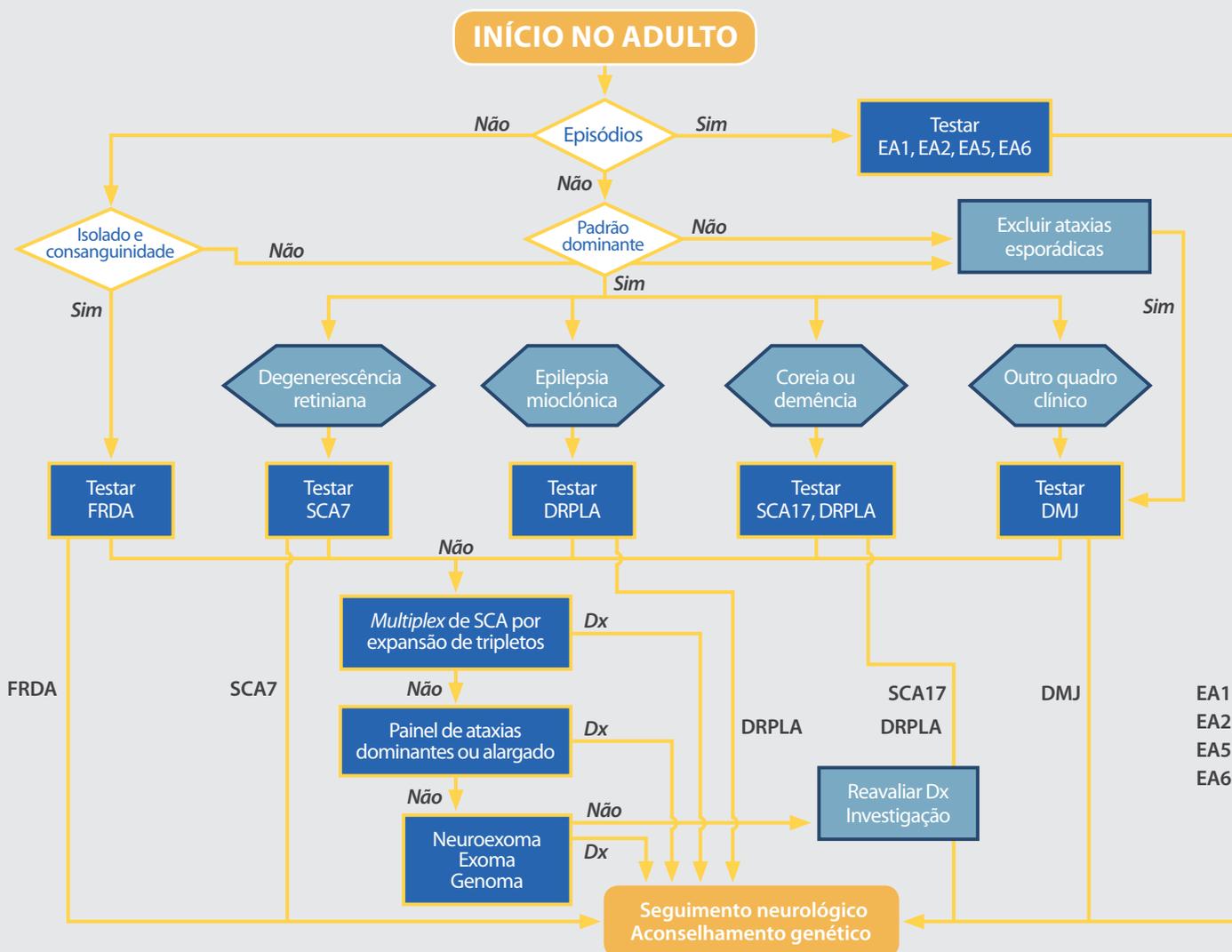
Ataxia no adulto e na criança ou jovem

Sintoma ou doença? Muitas doenças causam ataxia, que pode ser espástica, cerebelosa ou mista, sendo importante excluir outras causas, especialmente as tratáveis. É um grupo de doenças muito complexo: a idade de início, a história familiar, outros sinais e a prevalência podem ajudar no diagnóstico.

Idade de início? A idade dos primeiros sintomas é indicativa: as formas recessivas tendem a surgir mais cedo, as dominantes mais tarde. As formas dominantes, sobretudo as com grande antecipação – ataxia espinocerebelosa (SCA, na sigla em inglês) 7 e 2, degenerescência dentatorubropalidolusiana (DRPLA) –, podem manifestar-se muito cedo; também a ataxia de Friedreich (FRDA), a mais frequente na criança, pode começar depois dos 20 anos.

Isolada ou familiar? Hereditária ou esporádica? A história familiar pode apontar para causa genética e modo de hereditariedade; porém, uma ataxia hereditária pode aparecer isolada. Se surgir precocemente e os pais forem consanguíneos, é, muito provavelmente, recessiva.

Pura ou outros sinais? A degenerescência retiniana aponta fortemente para SCA7; movimentos oculares muito lentos são típicos da SCA2; e retração palpebral, «fasciculações» da língua/face e posturas distónicas sugerem doença de Machado-Joseph (DMJ). Não sendo também específica, a apraxia ocular é indicadora de ataxia com apraxia oculomotora (AOA, na sigla em inglês) numa forma recessiva. Numa forma dominante, com antecipação e em criança(s) com epilepsia mioclónica, a DRPLA será



uma boa hipótese; com coreia ou demência, deve pensar-se em SCA17 e DRPLA. Se for dominante e pura, a SCA6 poderia ser uma boa suposição, não fosse tão rara em Portugal.

Prevalência? Ancestralidade? As SCA variam muito de prevalência consoante a população. Em Portugal, a DMJ causa metade das ataxias dominantes; a ataxia-telangiectasia (AT), descrita como a segunda forma recessiva, é raríssima, sendo a AOA mais frequente.

Testes genéticos? Painéis multigene? No adulto, começar pela DMJ, salvo forte suspeita de DRPLA, SCA7 ou SCA17. Dadas as muitas possibilidades, recorreremos posteriormente a análise *multiplex* das SCA por expansões de tripletos e FRDA, e, só depois, a um painel para outros *loci*.

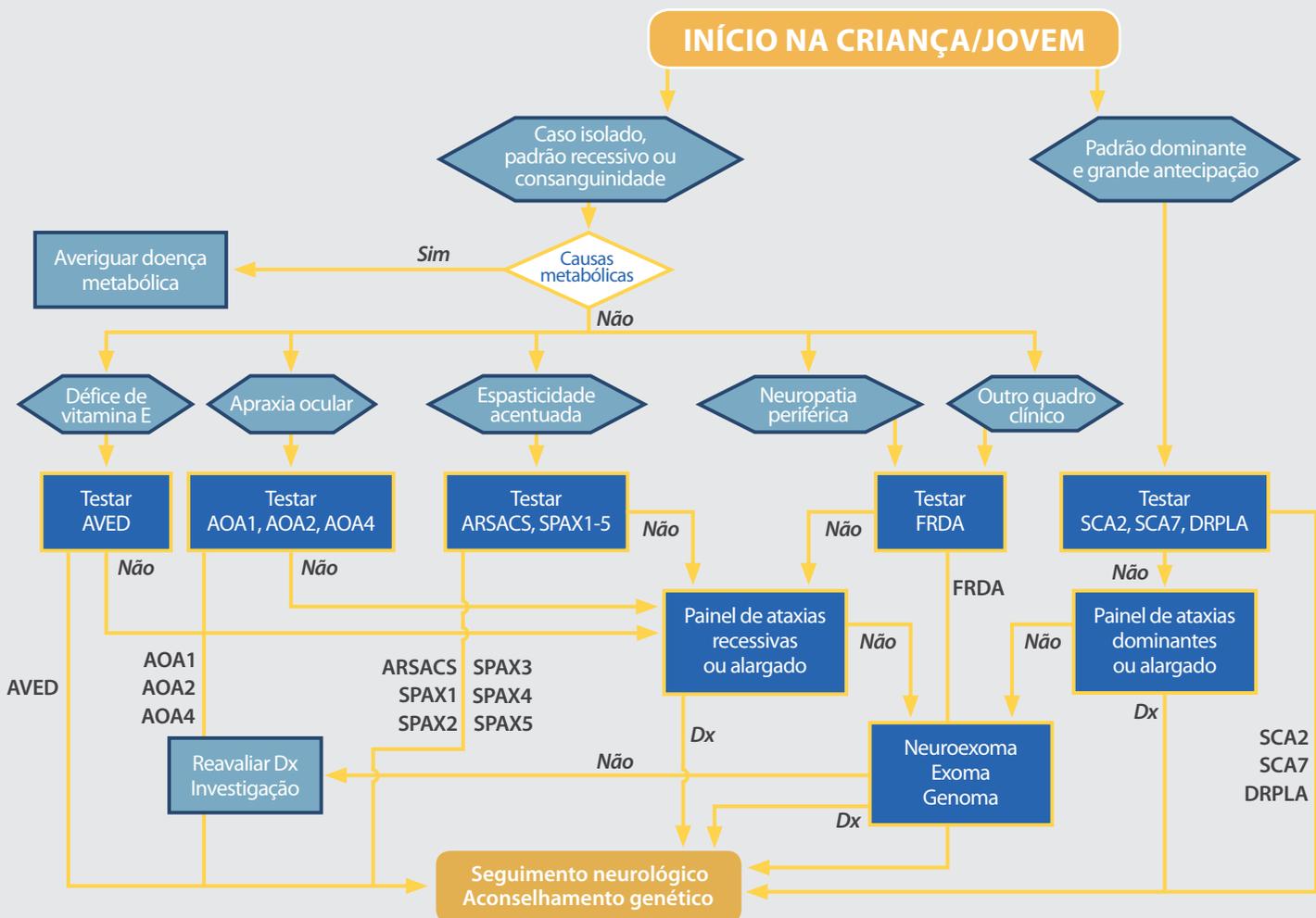
Na criança ou jovem, após excluir formas esporádicas e ataxia com défice de vitamina E, a FRDA será a primeira a testar, seguida da AOA4 ou de painel para ataxias recessivas. **Em qualquer idade:** não havendo clínica sugestiva e excluídas as mais prevalentes, um painel (dominantes ou recessivas) compensará custos e espera; se isolada, um painel alargado poderá ser o mais indicado.

Outras causas genéticas? Não esquecer causas raras, como a síndrome de tremor-ataxia associada ao X frágil, mutações pontuais no gene da SCA6 e outras. É fundamental considerar entidades com sobreposição clínica, como as paraparesias espásticas.

Neuroexoma? Exoma? Genoma completo? Na ausência de diagnóstico, podemos recorrer ao estudo genómico. O custo de um exoma é hoje

menor do que a genotipagem sequencial de meia dúzia de genes ou menos. Muitos genes para ataxias são ainda desconhecidos: o estudo do exoma (ou até do genoma completo) pode assim justificar-se. O neuroexoma é uma boa escolha em termos de custo-benefício. Com consanguinidade, o exoma do trio é vantajoso.

Referenciação? Qualquer que seja a causa, o doente deve ser visto por um neurologista, pelo menos uma vez, para orientação diagnóstica/terapêutica. Se a patologia for hereditária, doente e familiares devem ser enviados para aconselhamento genético. O seguimento pode ser feito pela Medicina Geral e Familiar. A Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias tem um papel importante na quebra do isolamento e no apoio social. 🌟



AOA: ataxia com apraxia oculomotora, na sigla em inglês; **ARSACS:** ataxia espástica autossômica recessiva de Charlevoix-Saguenay; **AT:** ataxia-telangiectasia; **AVED:** ataxia com défice de vitamina E; **DMJ:** doença de Machado-Joseph; **DRPLA:** degenerescência dentatorubropalidolusiana; **Dx:** diagnóstico; **EA:** ataxia episódica; **FRDA:** ataxia de Friedreich; **FXTAS:** síndrome de tremor-ataxia associada ao X frágil; **SCA:** ataxia espinocerebelosa; **SPAX:** ataxia espástica



Dr.ª Maria José Silva, Dr.ª Joana Meireles, enfermeira Arlete Teixeira, Dr. João Rocha, Dr.ª Carla Fraga (diretora), Dr.ª Ivânia Alves, Teresa Silva (assistente operacional), Elisa Guedes (assistente técnica), enfermeira Adelaide Ferreira e Fátima Carvalho (assistente técnica) – da esq. para a dta.

Equipa jovem e «a toda prova»

Durante mais de uma década, a Neurologia no Hospital Padre Américo, em Penafiel, teve como única representante a Dr.ª Carla Fraga, que, com muita perseverança, alcançou um objetivo de largos anos: criar um grupo autónomo dedicado a esta especialidade. Em 2016, nasceu o Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa/ Hospital Padre Américo (CHTS/HPA), com uma equipa maioritariamente jovem e audaz, na qual reina a boa disposição e a vontade de chegar mais longe.

Marisa Teixeira

O ponto de encontro foi junto à estátua do padre Américo, para a fotografia de equipa, que teve de ser rápida, pois nem o sol de inverno que, pelas 11h00, brilhava em Penafiel aumentou a temperatura, que rondava os 5° C. E, claro, o trabalho não podia parar, tendo em conta a área de influência deste centro hospitalar, que serve cerca de 530 000 habitantes.

Apesar desta carga assistencial, a Dr.ª Carla Fraga foi a única neurologista no Hospital, entre 2001 e 2014, integrando o Departamento e, posteriormente, Serviço de Medicina Interna. A atual diretora do Serviço de Neurologia do CHTS/HPA, situado

no piso 9, levou-nos até a um exíguo gabinete, que partilha com a restante equipa, comentando que, em breve, haverá um pouco mais de espaço, com a ocupação da sala do lado. Mais uma batalha vencida, como muitas outras ao longo dos anos.

«Quando aqui cheguei, em dezembro de 2001, tive de mostrar a importância da Neurologia num hospital, inaugurado em outubro desse ano, onde ainda não existira qualquer contacto com esta especialidade. Todos os doentes neurológicos eram referenciados para outros centros.» Na altura, recorda Carla Fraga, «prestar formação a internos e especialistas de Medicina Interna e de Medicina

Geral e Familiar foi o método encontrado para encaminhar doentes para a consulta de Neurologia».

A falta de equipamentos foi outro desafio – e ainda hoje persiste. Na época, lembra Carla Fraga, «o hospital não dispunha, por exemplo, de TAC-CE [tomografia axial computadorizada crânio-encefálica] nem de Unidade de Cuidados Intensivos», mas, com o tempo, foi aumentando os seus recursos.

Ponto de viragem

Em 2014, a chegada da Dr.ª Maria José Silva marcou o início de uma nova era da Neurologia neste hospital, seguindo-se, no ano seguinte, a Dr.ª Ivânia Alves

«Uma grande família»

Além da importância do aumento do número de neurologistas, Carla Fraga considera o papel dos restantes elementos da equipa que lidera fundamental para que tudo flua da melhor maneira. As enfermeiras alocadas ao Serviço de Neurologia, Arlete Teixeira e Adelaide Ferreira, dão apoio a tudo o que seja necessário, mas especializaram-se no acompanhamento de doentes com esclerose múltipla (EM). «Nos últimos tempos, o tratamento da EM tem evoluído, mesmo em termos farmacológicos, o que é um fator de esperança para os doentes e até para nós», sublinha Arlete Teixeira. Adelaide Ferreira corrobora: «Cria-se uma relação próxima, somos como um “porto de abrigo” para os doentes, que sabem que podem ligar-nos sempre que precisam. Assim, evitam, inclusive, horas de espera na Urgência e isso dá-lhes alguma tranquilidade.»

A avaliação de treinos de marcha e de efeitos colaterais, o ensino, a administração e a supervisão da medicação ou o acompanhamento dos cuidadores e das famílias dos doentes são algumas das muitas tarefas desta dupla, que almeja constituir brevemente uma consulta de enfermagem. Quanto ao ambiente, Arlete Teixeira caracteriza-o como «fantástico», afirmando que «todos os elementos do Serviço de Neurologia trabalham muito bem em conjunto e dão o seu melhor todos os dias». Teresa Silva, assistente operacional, conclui: «Somos uma grande família, há muito bom ambiente e os doentes ficam felizes por ter uma equipa assim ao lado deles.»

e, em 2016, os Drs. João Rocha e Joana Meireles. «Somos cinco neurologistas há pouco tempo e, apesar de sermos um Serviço muito recente, estamos a funcionar em praticamente todas as valências e damos resposta a tempo e horas. Somos uma equipa a toda a prova», sublinha Carla Fraga, nitidamente orgulhosa.

Apesar de todos os especialistas assegurarem a consulta de Neurologia geral, para uma maior organização, subdividiram-se por áreas. A diretora é responsável pelas consultas de doenças desmielinizantes, epilepsia e doenças vasculares cerebrais; Maria José Silva pelas de demência, doenças do movimento e toxina botulínica; e Ivânia Alves tem a seu cargo as consultas de cefaleias e de neuroimunologia, dando também apoio na de demência. Por sua vez, Joana Meireles dedica-se especialmente à epilepsia e João Rocha é res-

ponsável pela presença diária da Neurologia na Unidade de AVC do Serviço de Medicina Interna (criada em 2007, com um grande contributo de Carla Fraga) e também se dedica à consulta de doenças vasculares cerebrais.

Apesar dos obstáculos a contornar até chegar a «bom porto», a equipa mostra-se confiante, nomeadamente no que respeita à aquisição de um ecógrafo para a realização de eco-Doppler dos vasos do pescoço e Doppler transcraniano no Serviço, que, até agora, como explica Ivânia Alves, são exames «sujeitos à disponibilidade dos colegas de Angiologia e Cirurgia Vascular, que estão assoberbados de trabalho». «Quando é imprescindível, os doentes também fazem os eco-Dopplers no exterior», acrescenta Carla Fraga.

Projetos em curso

Apesar dos desafios do dia a dia, a equipa depende também parte do seu tempo no desenvolvimento de projetos como a Unidade de Memória e de Envelhecimento Cerebral, em parceria com o Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, que está no seu início e cujo objetivo é realizar a avaliação conjunta dos doentes. «Aqueles que apresentem alterações comportamentais passam a ser mais acompanhados pela Psiquiatria, enquanto os doentes com complicações neurológicas *major* serão seguidos por nós», esclarece Carla Fraga. Além do tratamento, prevê-se incluir a avaliação e o apoio aos cuidadores neste contexto, bem como o acompanhamento dos doentes na sua inserção na comunidade.

Em colaboração com o Serviço de Medicina Interna, os neurologistas realizam uma reunião multidisciplinar para a discussão de casos de doenças imunológicas, na qual participam também nefrologistas, imuno-hemoterapeutas e gastroenterologistas, entre outros. A criação da consulta de



A Dr.ª Maria José Silva aplica toxina botulínica numa doente com tremor cefálico, com o apoio da enfermeira Adelaide Ferreira

carótida é também uma iniciativa que o Serviço de Neurologia pretende levar a cabo assim que possível. «Criar uma maior interação com o Serviço de Angiologia e Cirurgia Vascular é um dos propósitos, no sentido de nós, neurologistas, seguirmos o estado geral do doente e contribuímos para a decisão de, por exemplo, ter ou não indicação cirúrgica», refere Ivânia Alves.

Além de estreitar relações com outros serviços do CHTS/HPA, a equipa considera fundamental apostar nas ligações externas, nomeadamente com os agrupamentos de centros de saúde, participando ativamente em formações pós-graduadas de internos de Medicina Geral e Familiar. «A aposta nestes projetos e na diferenciação das consultas, bem como nas relações intra e extra-hospitalares é muito importante, porque acreditamos que juntos somos melhores!», remata Carla Fraga. 🌸

NÚMEROS DE 2016

5 neurologistas (2 entraram em outubro)

2 enfermeiras

2 assistentes técnicas e 1 técnica operacional

895 doentes avaliados em internamento

7 924 consultas, das quais 36,3% foram primeiras

249 tratamentos com toxina botulínica

963 sessões no hospital de dia

< 30 dias de tempo de espera médio para primeira consulta



O Dr. João Rocha avalia as capacidades motoras de uma doente internada na Unidade de AVC



As enfermeiras construíram esta caixa para que os doentes possam treinar movimentos como apertar os atacadores ou abrir fechos-éclairés

O neurocirurgião humanista



Para aquele que foi um dos mais prestigiados médicos portugueses dos últimos 20/30 anos, não fazia sentido reter o conhecimento. Talvez por isso, numa altura em que o seu valor já era reconhecido internacionalmente, o Prof. João Lobo Antunes regressou a Portugal e revolucionou a Neurocirurgia nacional.

Sandra Diogo

Para quem privou com João Lobo Antunes, falecido a 27 de outubro de 2016, todos os elogios parecem ser poucos para fazer dele uma fiel descrição. «Não era apenas um médico/cirurgião distinto, mas alguém que aliava a uma vasta cultura humanística um interesse profundo por temas sociais, servido por uma inteligência superior. A tudo isto juntava uma capacidade de comunicação cativante, o que contribuiu para lhe garantir uma projeção nacional para além da Medicina e da prática cirúrgica», destaca o Prof. Vítor Oliveira, neurologista no Centro Hospitalar Lisboa Norte/Hospital de Santa Maria (CHLN/HSM).

Talvez devido a este perfil, sempre se destacou por onde passou, desde o Liceu Camões à Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, até ao Instituto Neurológico da Universidade de Columbia, em Nova Iorque, onde se consagrou como um neurocirurgião de reconhecimento internacional. Sem esquecer o contributo para a modernização do Serviço de Neurocirurgia do HSM, «que, graças ao seu empenho, não fica hoje aquém de nenhum outro a nível internacional», confirma Vítor Oliveira.

Neurologia no ADN

Nascido a 4 de junho de 1944, João Lobo Antunes cresceu numa família habituada a ouvir falar de temas neurológicos e neurocirúrgicos. O pai, o neuropatologista Alfredo Lobo Antunes, foi discípulo do Prof. Egas Moniz e diretor do Serviço de Neurologia e Neurocirurgia do HSM; e o tio-avô, Prof. Almeida Lima, foi o primeiro neurocirurgião

nacional e o responsável pela execução das grandes descobertas do Prémio Nobel português.

Rodeado de mentes brilhantes, João Lobo Antunes cedo percebeu que o seu caminho não estaria dissociado da Medicina e das Neurociências, ainda que a Cardiologia o tenha seduzido antes da Neurocirurgia. A educação rigorosa que recebeu refletiu-se no seu percurso académico, terminando o curso na Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL), em 1968, com uma média de 19,47 valores. Mas o sucesso não vinha do acaso: «Estudava das 9h às 13h, parava para almoçar, continuava das 15h às 20h, parava para ir jantar e voltava das 21h até às 23h», recordou o próprio neurocirurgião na última aula que lecionou na FMUL, intitulada «Uma vida examinada», a 6 de junho de 2014.

Embora tenha começado a sua atividade profissional no Hospital Júlio de Matos, em Lisboa, tendo-se debruçado, inicialmente, sobre a doença de Parkinson, com algumas tentativas cirúrgicas nestes doentes, o apelo do contacto com aquilo que de melhor se fazia no estrangeiro foi mais forte e, em 1971, partiu para os EUA para ingressar na equipa do Departamento de Neurocirurgia do Instituto Neurológico de Nova Iorque, da Universidade de Columbia, como investigador bolsheiro das fundações Fullbright e Matheson. Durante os cerca de 13 anos que aí permaneceu, trabalhou de perto com os *experts* da sua área e contactou com as mais modernas tecnologias e inovações ao serviço da Neurocirurgia, o que lhe permitiu aprofundar as suas capacidades, ao mesmo tempo que construía uma carreira respeitada internacionalmente. Foi, por exemplo, o primeiro médico a implantar o olho eletrónico num cego, em 1983. Mas o amor pelo seu País acabou por prevalecer e, nesse mesmo ano, regressou a Portugal, onde assumiu a cadeira de Neurocirurgia da FMUL e, passado algum tempo, a direção do Serviço de Neurocirurgia do HSM, cargo que ocupou durante 30 anos.



OS DIRETORES DAS TRÊS INSTITUIÇÕES QUE INTEGRAM O CENTRO ACADÉMICO DE MEDICINA DE LISBOA, EM MAIO DE 2013: Prof. João Lobo Antunes (Instituto de Medicina Molecular), Prof.ª Maria do Céu Machado (Hospital de Santa Maria) e Prof. José Fernandes e Fernandes (Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa)

Magistratura de influência

Uma vida dedicada à prática médica exigente, rigorosa e perfeccionista não impediu o neurocirurgião de refletir sobre muitos outros aspetos do dia a dia, fruto da sua extensa cultura geral. «O Prof. Lobo Antunes era um pensador sobre temas sociais, em particular relacionados com a evolução da Medicina, sobretudo numa perspetiva humanística. Talvez por força disso, teve alguma intervenção que, não sendo política, se repercutiu nessa área, por exemplo, como mandatário de vários Presidentes da República e como Conselheiro de Estado (entre 2011 e 2016). Isso foi uma mais-valia muito grande para a Medicina, para a Neurologia e para as Neurociências em particular. Todos nos orgulhamos de o ter como um de nós», refere Vitor Oliveira.

Exemplos da necessidade que tinha de contribuir para um bem maior são também os vários cargos que foi ocupando, nomeadamente como presidente da Sociedade Europeia de Neurocirurgia (1999-2003), do Instituto de Medicina Molecular (2002-2014), em Lisboa, do Conselho Superior de



A 6 de junho de 2014, na última aula que lecionou no Instituto de Medicina Molecular, da FMUL, à qual chamou «Uma vida examinada», numa alusão à *Apologia de Sócrates*, de Platão

Ciência, Tecnologia e Inovação (2003-2006), entre muitos outros, grande parte dos quais ligados à área da Ética. Este tema, aliás, apaixonou-o até ao final da vida – em 2015, foi eleito presidente do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida. Segundo Vitor Oliveira, João Lobo Antunes «exerceu também uma magistratura de influência: as pessoas não hesitavam em mudar de ideias perante ele, não por acanhamento, mas por reconhecerem nele uma inteligência, uma cultura médica e uma probidade ética inquestionáveis».

Ao mesmo tempo que a carreira médica lhe dava um estatuto de referência nacional e internacional, a literatura continuava a ser a sua outra paixão, com cada vez maior sucesso. O primeiro livro, *Um Modo de Ser*, publicado em 1996, reunia um conjunto de textos lidos em conferências e valeu-lhe a atribuição do Prémio Pessoa. A esse seguiram-se muitos outros e, por concluir, ficou a biografia que tinha começado a escrever desde que se reformara.

«Não sei o que nos espera, mas sei o que me preocupa: é que a Medicina, empolgada pela ciência, seduzida pela tecnologia e atordoada pela



O Prof. João Lobo Antunes durante uma cirurgia no Hospital de Santa Maria

Uma vida de reconhecimento

- Prémio Pfizer (1969)
- Prémio Sandoz (1970)
- Prémio Pessoa (1996)
- Medalha de Honra do Concelho de Cascais (2001)
- Medalha de Mérito de Ouro do Ministério da Saúde (2003)
- Neurobionik Award – Hannover (2004)
- Grã-Cruz da Ordem do Infante D. Henrique (2004)
- Medalha de Honra da European Association of Neurosurgical Societies (2007)
- Prémio Rotary «Profissional Liberal» (2007/2008)
- Prémio da Academia Pedro Hispano (2009)
- Prémio Nunes Corrêa Verdades de Faria (2012)
- Prémio Universidade de Lisboa (2013)
- Prémio Saúde Sustentável Personalidade do Ano, Sanofi (2014)
- Grã-Cruz da Ordem Militar de Sant'Iago da Espada (2014)
- Prémio Nacional de Saúde da Direção-Geral da Saúde (2015)
- Nomeação pela revista canadiana *Jo Lee* como um dos 16 mais influentes neurocirurgiões do mundo (2015)
- Grã-Cruz da Ordem da Liberdade (2016)
- 33 cargos desempenhados
- Cerca de 200 artigos publicados
- 13 livros publicados

burocracia, apague a sua face humana e ignore a individualidade única de cada pessoa que sofre, pois, embora se inventem cada vez mais modos de tratar, não se descobriu ainda forma de aliviar o sofrimento sem empatia ou compaixão», confessou, no livro *A Nova Medicina* (2012). ☀

«Ele tinha uma obsessão pela perfeição»

A Prof.^ª Maria do Céu Machado, diretora do Departamento de Pediatria do CHLN/HSM, que foi casada com o Prof. João Lobo Antunes e partilhou com ele os últimos 15 anos da sua vida, evoca as qualidades que fizeram deste neurocirurgião uma figura incontornável da Medicina nacional.

Como comenta o contributo do Prof. João Lobo Antunes para a Neurocirurgia?

Numa única ideia, foi com ele que se deu a modernização técnica e tecnológica da Neurocirurgia portuguesa, que estava com enorme atraso. Os exemplos são múltiplos: novas técnicas cirúrgicas, cirurgia microscópica, neuronavegação, ecografia intraoperatória, endoscopia e instrumentações da coluna lombar, entre outras. Mas, fruto do seu grande rigor e honestidade, a sua influência refletiu-se também a outro nível, com a adoção de critérios de intervenção, análise da mortalidade, discussão em grupos e promoção da formação de internos e especialistas em serviços de Neurocirurgia ingleses e americanos.

Como se via o Prof. Lobo Antunes enquanto profissional?

O João ensinou-me o rigor que deve pautar os nossos atos e forma de estar. Ele próprio tinha uma obsessão pela perfeição, fosse na cirurgia ou nas múltiplas conferências, textos e ensaios que publicou. Lia regularmente as melhores revistas científicas da especialidade, porque achava que era sua obrigação estar atualizado. E adorava os livros que comprava, incansavelmente, sobre ética, filosofia e erro médico, mas também sobre literatura, pintura e ficção. No último ano, leu toda a obra de Proust. Por outro lado, gostava das pessoas, mesmo das que chamava de «preocupados saudáveis», que o procuravam e não tinham doença, mas precisavam de ajuda – e ele nunca a negava. Aliás, se lhe pediam para ver um doente, marcava imediatamente nesse dia ou no seguinte.

«A relação entre a Neurologia e a Genética Humana é cada vez mais estreita»



Para a Prof.ª Joana Barbosa de Melo, vice-presidente da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, a interpretação da enorme quantidade de informação proveniente da sequenciação do genoma humano constitui um dos principais desafios neste campo. Em entrevista, a responsável destaca a importância de fortalecer as ligações entre a área a que se dedica e a Neurologia, tendo em conta a origem genética de várias doenças neurológicas.

Marisa Teixeira

Qual a missão da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)?

A SPGH foi criada, em 1996, por um conjunto de geneticistas clínicos e laboratoriais que sentiram a necessidade de congregar os profissionais com interesse em Genética Humana. No fundo, o objetivo foi unir esforços e combater a dispersão que prejudicava o desenvolvimento de projetos nesta área. Assim, esta Sociedade científica tem como principais objetivos: contribuir para o aperfeiçoamento e a difusão de conhecimentos especializados na área da Genética Humana, facilitando o contacto dos geneticistas entre si, com outros especialistas e com a sociedade em geral; promover a organização de reuniões científicas nacionais e internacionais; e emitir pareceres a pedido de diferentes organismos governamentais, ordens profissionais e outras entidades, bem como formular recomendações por sua própria iniciativa.

«O Projeto Genoma Humano, concluído em 2003, foi um ponto de viragem em termos de inovação, que tem desencadeado o aparecimento de cada vez mais possibilidades tecnológicas para a investigação e o diagnóstico»

A SPGH comemora duas décadas neste ano de 2017. A área de Genética Humana evoluiu muito ao longo desse tempo?

Houve grandes avanços nesta área ao longo dos últimos anos, sobretudo após o Projeto Genoma Humano, concluído em 2003, que envolveu laboratórios de todo o mundo e teve como objetivo o mapeamento do genoma humano e a identificação da sequência de nucleotídeos que o compõe. Pode dizer-se que este foi um ponto de viragem em termos de inovação, que tem desencadeado o aparecimento de cada vez mais possibilidades tecnológicas para a investigação e o diagnóstico. Todavia, tem sido um desenvolvimento extremamente rápido. Pode dizer-se que a Genética Humana tem atravessado momentos de evolução mais paulatinos, que foram contrastando com outros de repentinos avanços.

Na prática clínica, como se relaciona a Neurologia com a Genética Humana?

A relação entre a Neurologia e a Genética Humana é cada vez mais estreita e esse é o caminho certo

a seguir. Consolidar pontes de comunicação entre estas duas áreas, para que as suas ligações sejam reforçadas, é fundamental, até porque as patologias genéticas neurológicas são muito diversas, tanto na criança como no adulto.

⦿ O apoio dos geneticistas é muito requisitado pelos neurologistas?

O apoio dos geneticistas clínicos será cada vez mais importante no campo da Neurologia. A nível pediátrico, pensando em termos laboratoriais, podem ser requeridos estudos genéticos, por exemplo, em situações de atraso no desenvolvimento psicomotor ou de autismo, entre outras. No que respeita às doenças neurológicas em idade adulta, também são diversos os exemplos, incluindo algumas doenças de manifestação tardia, não esquecendo patologias mais raras, mas com representatividade em Portugal, como é o caso da polineuropatia amiloidótica familiar.

⦿ O estreitar de relações entre a Neurologia e a Genética Humana tem levado a mais investigações em conjunto?

A intensificação da relação entre as duas áreas é importante, inclusive para criar equipas que permitam o desenvolvimento de projetos de investigação. Já existem alguns trabalhos, mas, obviamente, serão necessários cada vez mais, sobretudo bem estruturados, alavancados em diferentes centros nacionais e internacionais, que permitam que o conhecimento conduza à aplicabilidade. Conseguir que a informação obtida se reflita na prática clínica é o anseio de todos os médicos e o grande desafio que serve de estímulo para muitos estudos.

⦿ Portugal já consegue dar resposta a todas as solicitações relativas ao diagnóstico genético?

Temos laboratórios com essa capacidade instalada, mas, tendo em conta a dimensão do País, julgo que também não será necessário que todos os centros tenham os equipamentos e o *know-how* associado para a totalidade dos estudos. Todavia, há que melhorar e temos de ambicionar oferecer ainda mais capacidade de resposta aos pedidos nacionais. Convém, no entanto, notar que a inves-

«A intensificação da relação da Neurologia com a Genética Humana é importante para o desenvolvimento de projetos de investigação. Serão necessários cada vez mais, permitindo que o conhecimento conduza à aplicabilidade»

tigação no campo da Genética também se pode fazer, em algumas situações, no âmbito de colaborações internacionais. A meu ver, por exemplo, não faz sentido criar estruturas em Portugal para estudar molecularmente algumas doenças mais raras, existindo centros internacionais com casuística, recursos e conhecimento mais amplos na matéria. E o contrário também é válido – temos centros em Portugal muito aptos a realizar estudos específicos para outros países.

⦿ Fala-se muito da terapia génica.

É o futuro?

O conceito de terapia génica surgiu há alguns anos, como uma esperança que iria resolver muitas questões, mas tem-se deparado com algumas limitações, que dificultam a sua aplicabilidade à clínica. Hoje em dia, além da terapia génica tal como foi idealizada, temos outro tipo de abordagens moleculares e celulares que têm revelado um potencial importante. É o caso das células estaminais, que podem ter potencial de utilização em vários campos, nomeadamente na Neurologia. Um tema também emergente é a edição de ADN, que poderá revolucionar a ideia de modificação de determinados erros genéticos.

⦿ Até onde poderá chegar a Genética Humana na prática clínica?

A aplicação da Genética Humana no âmbito da Medicina é já muito evidente e essencial em várias áreas, desde a fase pré-natal até ao envelheci-

mento. Estamos, contudo, numa era da ciência muito interessante, em que, por um lado, temos a capacidade tecnológica de obter muita informação, mas ainda nos debatemos com dificuldades em correlacionar todos os dados obtidos com a clínica.

No futuro, ultrapassadas estas limitações, e com o contributo de outras áreas – como a bioinformática – que venham a ajudar nessa interpretação, penso que seremos capazes de «dar o salto» e a aplicabilidade dos dados genéticos na abordagem clínica será, sem dúvida, muito maior e mais abrangente. ⦿

Currículo em resumo

A Prof.^a Joana Barbosa de Melo formou-se em Ciências Farmacêuticas, no ano de 1997, pela Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra (UC). Em 2001, fez o mestrado em Biologia Celular na Faculdade de Ciências e Tecnologia da UC e, em 2011, o doutoramento em Biomedicina na área da Biologia, Citogenética e Genómica pela Faculdade de Medicina da UC. Nesta instituição, além de ser professora, é, desde 2010, responsável pela área de Citogenética-*array* do Laboratório de Citogenética e Genómica, onde presta atividade assistencial. É especialista europeia em Genética Clínica Laboratorial, reconhecida pelo European Board of Medical Geneticists.

Além de lecionar no Mestrado Integrado de Medicina, Joana Barbosa de Melo é coordenadora da Unidade Curricular de Tecnologias e Bases de Dados em Genómica do Mestrado Integrado em Engenharia Biomédica. Participa ainda no ensino de Genética Humana do Mestrado em Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da UC e do Mestrado em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da UC, bem como na Unidade Curricular de Bases Biológicas do Comportamento na Faculdade de Psicologia da UC.

Desde 1998, é membro do Centro de Neurociências e Biologia Celular e, desde 2013, membro integrado do CNC.IBILI (Center for Neuroscience and Cell Biology/ Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences), no grupo *Aging and Brain Diseases: Advanced Diagnosis and Biomarkers*. Além disso, é investigadora no Centro de Investigação em Meio Ambiente, Genética e Oncologia da Faculdade de Medicina da UC, desde 2009. Em 2016, presidiu a Sociedade Portuguesa de Genética Humana, sendo atualmente vice-presidente e membro da sua Comissão Científica.

Ficha Técnica



Depósito legal n.º 338824/12



Propriedade:
Sociedade Portuguesa de Neurologia
Campo Grande, 380 (3K) Piso 0 - E
1700 - 097 Lisboa
Tel./Fax: (+351) 218 205 854
Tlm.: (+351) 938 149 887
spn.sec@spneurologia.org
www.spneurologia.com



Edição: **Esfera das Ideias, Lda.**
Campo Grande, n.º 56, 8.º B • 1700 - 093 Lisboa
Tel.: (+351) 219 172 815 • geral@esferadasideias.pt
www.esferadasideias.pt • f EsferaDasIdeiasLda
Direção: Madalena Barbosa (mbarbosa@esferadasideias.pt)
Marketing e Publicidade: Ricardo Pereira (rpereira@esferadasideias.pt)
Coordenação editorial: Luís Garcia (lgarcia@esferadasideias.pt)
Redação: Marisa Teixeira, Rui Alexandre Coelho e Sandra Diogo
Fotografia: João Ferrão • Design/paginação: Susana Vale
Colaborações: Rui Jorge

Patrocinadores desta edição:



Publicação isenta de registo na ERC, ao abrigo do Decreto Regulamentar n.º 8/99, de 6 de junho, artigo 12.º, 1.º alínea



«O que importa não é reproduzir o que vejo, mas a forma como vejo»

O Prof. José Leal de Loureiro, diretor do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga/Hospital de São Sebastião, abriu-nos as portas da sua casa, em Vila Nova de Gaia, para nos falar um pouco de si, particularmente sobre o papel da pintura, do desenho e da poesia na sua vida. Expressões artísticas que são mais do que um escape para este neurologista, pois «fazer coisas belas é viver no meio delas e isso torna-nos mais felizes».

— Marisa Teixeira

◉ **De Viseu a Vila Nova de Gaia. Como se fez esta travessia?**

Nasci numa manhã fria e chuvosa, na casa de um tio-avô, no número 88 da estreitinha Rua D. Duarte, bem perto da Sé de Viseu. A minha mãe era uma incansável dona de casa e o meu pai, não menos incansável, era médico. Passei a infância naquela cidade e na vila de Santar (concelho de Nelas), com a minha avó materna. Nesse tempo, ainda tínhamos galinhas e borboletas no quintal... Brinquei também nas margens do rio Dão, no Banho de Alcafache, cuja estância termal foi fundada pelo meu pai. Foi neste rio que, entre barbos e bogas, aprendi a nadar.

Aos 17 anos, ingressei na Faculdade de Medicina da Universidade do Porto e a vida foi-se tornando mais séria. Vivo agora em Miramar, neste local bonito e tranquilo do concelho de Vila Nova de Gaia. Em rigor, deveria dizer que durmo aqui, porque

grande parte das horas são vividas fora de casa, embora cada vez mais me apeteça o silêncio, um sofá, uma manta e deixar que as ideias fluam, sem ter de pensar em assuntos obrigatórios.

◉ **O que o levou a enveredar pela Medicina e, depois, pela Neurologia?**

Antes do interesse pela Medicina, existiu uma tentativa de descoberta da mente. A decisão foi tomada aos 15 anos e partiu de uma ideia muito ingénua. Constrangido pela aridez da Filosofia e da Psicologia ensinadas no Liceu, achei que a melhor maneira de conhecer a mente humana seria ir para Psiquiatria. Só depois de conhecer a realidade no seu âmago é que, pensava eu, poderia tentar responder às interrogações filosóficas que despontavam. Uma década depois, tive a possibilidade de escolher e, continuando nesta linha, mas já quase sem dela me aperceber, tendi naturalmente para a Neurologia. As

tais interrogações permaneceram e a Neurologia também, sem que, até agora, me tenha arrependido.

◉ **Como resume o seu percurso académico e profissional?**

Médico por opção, neurologista por gosto, doutorado por desfecho. Poderia acrescentar mais, mas o essencial é isto. Para quem me conhece, não é necessário mais e, para quem não me conhece, não deve ter grande importância. Gostaria apenas de exprimir gratidão aos colegas que comigo se foram cruzando e sem os quais o meu percurso nunca teria sido possível.

◉ **Quando e como surgiu o gosto pelo desenho e pela pintura?**

Vivi sempre na companhia de obras executadas por familiares meus, nomeadamente pelo tio-avô que mencionei. Os meus amigos acham que é de família

e devem ter razão. Sempre gostei de esboçar uns pequenos desenhos e uns breves poemas, sem o propósito de os expor ou de os publicar. É que, tal como se diz dos deuses, as nossas musas também vendem quanto dão. Nada é de graça. Tudo implica tempo e esforço. A Medicina consome muito tempo e, quanto ao esforço, já basta o inerente à condição de existir e de ter de trabalhar. Contudo, há uns meses, mudei de ideias e resolvi aproveitar o que possuo em potência. Veremos o que sairá. O que interessa é que dê prazer a quem faz e a quem vê.

☉ **Tem preferência por algumas técnicas ou temas?**

Ando ainda à procura das minhas próprias preferências e tendências. De momento, estou na pintura a óleo, mas gosto da aguarela, da grafite e das técnicas mistas. Há quem considere o óleo mais nobre, menos suscetível de viciação, o que é importante neste nosso tempo do *copy paste*... A técnica é importante, porém, saber olhar é muito mais, pois assim se educa o cérebro e a mão. Com uma simples lapiseira, das que trazemos no bolso da bata (pode ser-se médico sem bisturi, mas sem lapiseira não), consegue-se fazer uma obra interessante. Por vezes, basta não se pensar. Soltar a mão.

☉ **O que sente quando está a pintar?**

Muita coisa. Por vezes é uma luta, sinto raiva, por não estar a sair como queria. E, noutras tantas, sinto surpresa no fim: «Fui eu mesmo quem fez isto?» Sinto muita coisa, mas gostaria de salientar que o que importa não é reproduzir o que vejo, mas a forma como vejo. Esta é a diferença entre uma vulgar fotografia e a poesia sob a forma de imagem. Importa também tentar representar algo que não tenha forma predefinida e que não seja mais do que um sentimento. Ainda lá não cheguei.

☉ **Tem pintores e/ou obras de eleição?**

Referir-me aos grandes mestres e às grandes obras, na minha opinião, não faz sentido. Elas falam por

si próprias. Por outro lado, eleger um autor é optar por uma época, um estilo ou uma escola. As escolas morreram, defenderam alguns artistas do século XX. Isto não é completamente verdade, porque todos somos fruto das nossas inevitáveis circunstâncias. Portanto, tal como as épocas, as escolas também existem, mas de formas cada vez mais diversificadas, entrecruzadas e, por vezes, irreconhecíveis. Para mim, o melhor é não optar por nenhuma, não defender qualquer manifesto e ir andando na corrente do tempo. O que apetece hoje pode não apetecer amanhã. Quer queiramos, quer não, a nossa marca está em tudo o que fazemos. E essa marca é a nossa escola.

☉ **Como apareceu a poesia na sua vida?**

Surgiu antes da pintura, no interior da timidez da adolescência e de um antigo desejo de sentir o mundo poeticamente. A poesia e a música, para mim, são quase a mesma coisa – indefiníveis e mais importantes do que as artes plásticas. Mas tudo se liga; tudo partilha da procura do belo. As notas que se conjugam, as palavras certas e as cores que nos abraçam. Não sente que a música é uma forma de poesia? Tudo se relaciona. A escrita, é por de mais evidente, começa sempre por ser desenho. Quando aprendemos a escrever, começamos por desenhar as vogais. Para mim, o prazer da escrita está ainda ligado ao prazer na mão, a ponta do lápis sobre a virgindade do papel. No entanto, não sou poeta. Ninguém o é. Apenas me aventuro, muito ocasionalmente, por ruelas literárias noturnas que desembocam no espaço exíguo de uma gaveta.

☉ **Com que frequência se dedica a estes hobbies?**

Menos do que gostaria. Às artes plásticas, dedico três horas por semana. Frequento o Poética da Imagem – Atelier das Flores, de Ophelia Marçal, na baixa portuense. As aulas são muito informais e livres. Vale a pena uma visita, nem que seja só para experimentar.

Ainda antes

*Leve como tudo
o que não existe*

*Leve como o sangue
que insiste
em nos aquecer a alma*

*Leve como a neve
a cair sobre a lenha
fria, macia e calma*

*Leve como uma gota de água
antes de ser rio*

*Leve como um navio
antes de ser mágoa*

*Leve como qualquer ser
antes de si próprio saber*

*Antes de a luz ser ardor
antes do ruído ser amor*

*Leve como um fluido
antes de ser sede*

*Leve como a sombra
antes de ser parede*

J. Leal (inédito)

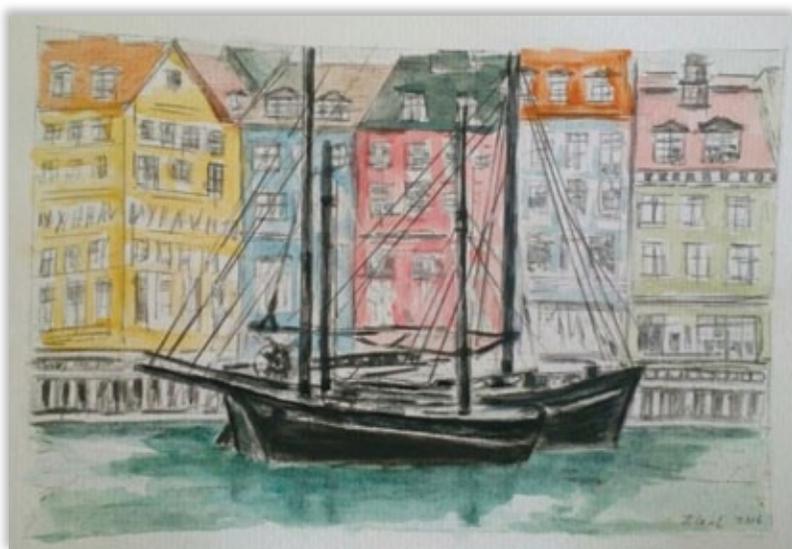
☉ **A arte é um escape?**

Sim, é um escape, mas é mais do que isso. Fazer coisas belas é viver no meio delas e isso torna-nos mais felizes. A arte pode ser uma forma de libertação porque a expressão dilata o peito e a alma. A música, a dança, esborratar uma tela, tudo o que é corporal afasta-nos da onnipresença das máquinas, da submissão ao dinheiro e a outras quimeras. O que me faz dedicar a esta arte são as mesmas razões que me fariam dedicar a qualquer outra. Razões muito complexas e tão simples como a que nos leva a gostar, por exemplo, de pastéis de nata.

Alguém disse que toda a obra de arte é um autorretrato sem espelho. Eu concordo, pois andamos sempre à procura de nós próprios, tanto na arte como nas viagens espaciais. E ainda não desistimos da busca da imortalidade... Não posso fugir a isto. Se atrás de mim ficarem algumas telas com uns tons bonitos, tanto melhor. Alguém as olhará com carinho. Um desenho aguarelado, com dois barquinhos, feito num intervalo do último congresso da European Academy of Neurology, em Copenhaga, será a melhor recordação que, deste evento, valerá a pena deixar aos meus filhos [ver ao lado].

☉ **A Medicina é uma arte?**

A Medicina pode ser encarada como uma arte, sem deixar de ser uma ciência, que cada vez mais resulta da aplicação de diversos ramos do conhecimento e da técnica. Porém, tudo depende daquilo a que chamamos arte ou ciência. Teríamos aqui «pano para mangas»... ✿



Um desenho em aguarela que o Prof. José Leal de Loureiro realizou num intervalo do último congresso da European Academy of Neurology, em Copenhaga

Tratamento das cefaleias: uma tarefa de todos os neurologistas



O Hotel Dom Gonçalo, em Fátima, volta a receber, nos dias 6 e 7 de maio, a Reunião de Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias (SPC). Um encontro que «terá a preocupação de promover a participação de neurologistas

que não se dediquem especialmente a esta área», antecipa o **presidente da SPC, Prof. José Barros**.

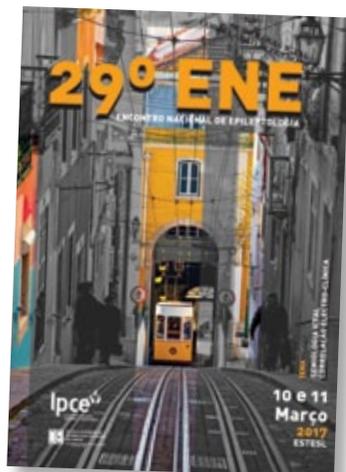
O neurologista e diretor clínico do Centro Hospitalar do Porto considera que o caráter «demasiado prevalente» das cefaleias justifica que estas não fiquem somente ao cuidado dos profissionais que mais se dedicam ao tratamento e à investigação nesta área. «A abordagem das cefaleias deve ser uma tarefa de todos os neurologistas, neuropediatras e internos da especialidade. Até mais do que isso: de quase todos os médicos», vinca o presidente da SPC.

A reunião vai acomodar os avanços mais recentes ao nível do tratamento da enxaqueca, como o uso da toxina botulínica, cuja aplicação mais generalizada na Europa se deu apenas nos últimos dois ou três anos. Segundo José Barros, Portugal «estava um pouco atrasado em relação ao resto da Europa, mas conseguiu-se uma certa recuperação no último ano».

Ainda no que toca às novidades no tratamento da enxaqueca, o especialista destaca os neuroestimuladores, que configuram uma prática «ainda sem evidência clínica robusta e que não é corrente, em Portugal ou noutros países, mas que está a ser vista com muita atenção, com o aparecimento de vários modelos de estimuladores, sobretudo externos».

No sentido de captar a atenção da generalidade dos neurologistas para as cefaleias, a SPC organizou, nos dias 5 e 6 de dezembro de 2016, no Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António (CHP/HSA), o Curso Avançado de Enxaqueca. Após esta primeira edição, que contou com 140 participantes da Neurologia e da Medicina Geral e Familiar, já está previsto um segundo curso, também no CHP/HSA, para os dias 16 e 17 de dezembro de 2017. Desta feita, a formação vai incidir sobre as cefaleias trigémino-autónomas. ❁ Rui Alexandre Coelho

Semiologia ictal em destaque no 29.º ENE



Entrado na semiologia ictal e na sua correlação eletroclínica, o 29.º Encontro Nacional de Epileptologia (ENE) decorre nos próximos dias 10 e 11 de março, na Escola Superior de Tecnologia da Saúde, em Lisboa. Segundo o Dr. Dílio Alves, presidente da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE), a correlação eletrográfica das principais manifestações clínicas das crises epiléticas é um tema de grande atualidade, dada a evolução técnica recente. «Nos últimos anos, já tem havido facilidade no registo de vídeo digital dos doentes internados. Mas temos de perceber se aquilo que vemos no videoeletroencefalograma está de acordo



Dr. Dílio Alves

com os outros exames que o doente realizou», explica Dílio Alves, que também é coordenador do Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de São João, no Porto.

A 29.ª edição do ENE conta com duas novidades. Haverá um curso integrado de epilepsia, constituído por sete conferências (quatro no dia 10 de março e três no dia 11) proferidas por oradores nacionais e internacionais de mérito reconhecido, que visa aprofundar os conhecimentos acerca da avaliação clínica e eletroclínica das crises epiléticas. Também haverá um espaço dedicado ao doente no dia 10 de março (das 18h30 às 19h30). «Nesta sessão, além de médicos, estarão presentes assistentes sociais, psicólogos e um advogado que trabalha para a



Dr. Nuno Canas

LPCE, com o intuito de tentar dar resposta aos problemas não clínicos dos doentes e seus familiares a respeito de mudanças legais sobre emprego, carta de condução e outras», explica Dílio Alves.

O Dr. Nuno Canas, secretário-geral do 29.º ENE, reforça «a dimensão social desta mesa-redonda organizada em conjunto com a EPI – Associação Portuguesa de Familiares, Amigos e Pessoas com Epilepsia, na qual o doente pode assistir e participar, expondo as dúvidas que tenha no dia a dia em vários âmbitos». Nuno Canas realça ainda duas sessões: uma centrada na esclerose tuberosa (dia 10, das 15h30 às 16h30) e outra dedicada à dieta cetogénica no tratamento da epilepsia em crianças (dia 11, das 10h00 às 10h30). ❁ Rui Alexandre Coelho



Neurologia e Neurocirurgia retomam reunião conjunta

À semelhança do que aconteceu em 2009 e 2012, neurologistas e neurocirurgiões portugueses vão reunir-se novamente, neste ano, num encontro científico promovido pela Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN) e pela Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia (SPNC), no qual serão discutidos temas que envolvem as duas especialidades. O Neuro 2017 irá decorrer de 1 a 3 de junho, no Centro de Congressos do VidaMar Resort Hotel Madeira, na cidade do Funchal.



Prof. Manuel Correia, presidente da SPN



Prof. Paulo Pereira, presidente da SPNC

Marisa Teixeira

«Promover reuniões entre várias especialidades para debater o tratamento de doentes que requerem uma intervenção multidisciplinar é um dos nossos objetivos», assegura o Prof. Manuel Correia, presidente da SPN e diretor do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António. «Desta feita, unimos novamente esforços com a SPNC para uma nova edição do Neuro, em que decorrerão várias sessões conjuntas [ver caixa], pois o futuro está na multidisciplinaridade.»

Esta opinião é partilhada pelo Prof. Paulo Pereira, presidente da SPNC e neurocirurgião no Centro Hospitalar de São João, no Porto, que sublinha o facto de se tratar de «uma tarefa complexa criar um evento único que englobe a Neurologia e a Neurocirurgia, que tanto partilham áreas comuns quanto distintas». E acrescenta: «Como acontece em todas as especialidades, também nestas existe a tendência para uma subespecialização, por isso, para conseguirmos atrair um maior número de participantes, além das sessões conjuntas, irão também realizar-se mesas e simpósios mais específicos. Por outro lado, haverá lugar para comunicações orais ao longo dos três dias, destinadas especialmente aos mais jovens, que constituirão, esperamos nós, uma forma de os incentivar a comparecer.»

Os presidentes de ambas as sociedades científicas destacam ainda a evolução que tem ocorrido, pois, como recorda Paulo Pereira, «enquanto há uns anos estas especialidades se tentavam afastar, com o intuito de criarem as suas próprias identidades, agora passa-se o contrário, estão cada vez mais próximas». Por isso, também na opinião de Manuel Correia, faz sentido, num futuro breve, «passar a alargar estas reuniões a outras áreas das Neurociências».

Envolvimento dos serviços locais

Enquanto membro da comissão organizadora local, o Dr. Duarte Noronha, neurologista no Hospital Dr. Nélio Mendonça, no Funchal, mostra-se muito satisfeito «pelo interesse e pela disponibilidade das direções das duas sociedades científicas em organizar o encontro conjunto nesta cidade, mesmo considerando a maior exigência em termos de logística e de custos», sendo esta «a primeira vez que acontece uma reunião desta natureza na ilha da Madeira».

Salientando as «ótimas condições e localização» do Centro de Congressos do VidaMar Resort Hotel Madeira, Duarte Noronha frisa a importância do debate e da partilha de ideias e experiências entre duas especialidades que tratam o mesmo órgão. O Dr. Pedro Lima, neurocirurgião no mesmo hospital e também membro da comissão organizadora lo-

cal, subscreve esta ideia e assegura: «Para nós, esta reunião não significa apenas confrontar diversas sensibilidades sobre os mais diversos assuntos da área neurológica ou estabelecer contactos. Sentimos que expressa também a inequívoca solidariedade das duas sociedades científicas com os Serviços de Neurologia e de Neurocirurgia do Hospital Dr. Nélio Mendonça.»



Dr. Duarte Noronha



Dr. Pedro Lima

Temas das sessões conjuntas

- Doenças do movimento;
- Acidente vascular cerebral;
- Epilepsia;
- Doentes neurológicos/neurocirúrgicos urgentes em territórios longínquos.

O Prof. José Barros resumiu a história da PAF no nosso País, que foi descrita pelo Prof. Corino de Andrade nos anos de 1950



Evolução do tratamento da PAF em Portugal

No dia 25 de novembro, o simpósio-satélite organizado pela Pfizer no Congresso de Neurologia 2016 apresentou uma retrospectiva sobre o tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) desde que, em 1939, foi descrita pelo Prof. Corino de Andrade, no à data designado Hospital Geral de Santo António, no Porto. Em 2012, com o aparecimento do tafamidis, primeiro e ainda único fármaco específico para esta patologia, abriram-se novas janelas de esperança. Quatro anos depois, os resultados apresentados na sessão demonstram que uma percentagem significativa dos doentes tratados com este fármaco atingiu a estabilização da doença.

Sandra Diogo

Subordinado ao tema «4ward», numa referência ao número de anos desde que o tafamidis foi disponibilizado nos hospitais portugueses para tratamento da PAF, o simpósio-satélite arrancou com uma contextualização histórica da doença no nosso País, a cargo do Prof. José Barros, neurologista e diretor clínico do Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António (CHP/HSA). «A partir de 1939, a convite do médico poveiro Dr. Américo Graça, o Prof. Corino de Andrade deslocou-se muitas vezes à Póvoa de Varzim para observar doentes que apresentavam uma neuropatia peculiar e fatal, localmente conhecida como “doença dos pezinhos”. Mais tarde, sistematizou-a como uma amiloidose hereditária e surgiu o acrónimo PAF», recordou o neurologista.

Corino de Andrade reuniria uma equipa que o acompanharia neste trabalho, ao longo de décadas, nomeadamente o Dr. João Resende, seu braço direito e autor da primeira autópsia a um doente, em 1943; o Prof. Pedro Pinho e Costa e a Prof.ª Maria João Saraiva, neuroquímicos responsáveis pela identificação da transtirretina mutada; o

geneticista Prof. Jorge Sequeiros; e a neurologista Prof.ª Paula Coutinho, que assumiu a assistência, a formação e a difusão de conhecimento aos médicos das regiões de alta prevalência da doença.

José Barros partilhou ainda com a assistência alguns «acontecimentos relevantes», nomeadamente a prisão política de Corino de Andrade, em 1951, quando se dedicava à redação do manuscrito sobre a patologia. Foi a sua esposa, Gwen Gething Andrade, quem traduziu o documento para inglês e, com a ajuda técnica do Prof. João Alfredo Lobo Antunes, chegou ao artigo final que foi publicado

na revista *Brain*, em 1952. «Há dezenas de teses de mestrado e de doutoramento sobre a PAF, de naturezas extremamente variadas, o que traduz o atingimento sistémico da doença e o trabalho multidisciplinar que tem sido feito desde o início das investigações do Prof. Corino de Andrade», concluiu José Barros.

Para comentar a realidade atual da PAF tomou a palavra a Dr.ª Teresa Coelho, neurologista e responsável pela Unidade Corino de Andrade do CHP/HSA. «A ideia que tínhamos de que esta doença estava confinada a certas zonas, nomea-

Potenciar o diagnóstico

Ainda que, com a introdução do teste genético, se tenha verificado um aumento muito significativo do número de famílias diagnosticadas com PAF, a Dr.ª Teresa Coelho defende que há ainda muito a fazer nesta área. Por isso, no simpósio-satélite, aproveitou para divulgar o projeto do Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António que tem por objetivo «fazer a sequenciação do gene TTR em todas as polineuropatias axonais crónicas sem diagnóstico, que têm um curso mais grave do que seria de esperar numa neuropatia deste tipo, e em doentes classificados como tendo neuropatias inflamatórias, mas que não respondem ao tratamento». Já são alguns os neurologistas das zonas Norte e Centro que estão a contribuir para este projeto, encaminhando estes casos, mas é importante que esta referenciação se alargue a todo o País e conte com a colaboração de mais neurologistas. «Apesar de ainda estarmos no início, já encontramos algumas mutações no gene TTR, incluindo novas mutações», sublinhou Teresa Coelho.

damente Póvoa de Varzim e Vila do Conde, e de que estava associada a pessoas relativamente novas está a mudar», alertou a oradora. Hoje em dia, é conhecido que a PAF está presente em praticamente todo o País, tem um espectro clínico muito mais complexo do que a tradicional neuropatia peculiar e os aspetos relacionados com a neuropatia e a cardiopatia descritos inicialmente estão presentes em muitos doentes simultaneamente. «Isto significa que há formas hereditárias e outras adquiridas, já que a transtirretina normal nos doentes mais idosos também é amiloidogénica.»

«Ao fim de quatro anos de medicação, os doentes que reagem ao tratamento com tafamidis têm uma estabilização da neuropatia e um bom estado geral, com melhoria da qualidade de vida e um aumento não superior a 2 pontos na escala NIS»

Dr.ª Isabel Conceição

Reforçando que são conhecidas mais de 130 mutações patogénicas da transtirretina (TTR) e que continuam sempre a ser descobertas novas, Teresa Coelho frisou que tal obriga a colocar a hipótese do diagnóstico de PAF com mais frequência. «Há doentes que começam por sofrer de síndrome nefrótica importante; outros de cardiomiopatia infiltrativa ou apenas alterações na condução cardíaca, síndrome do túnel cárpico ou opacidades do vítreo», exemplificou a neurologista, explicando que, muitas vezes, os doentes que começam por ter manifestações mais atípicas não têm história familiar de PAF e são mais idosos.

As dificuldades de diagnóstico foram também sublinhadas por Teresa Coelho, até porque, quanto

mais tarde for identificada a patologia, mais se coloca em risco o tratamento dos doentes. «Quando analisamos os motivos de atraso no diagnóstico, concluímos que, nos doentes sem história familiar, independentemente da idade, o atraso na identificação da patologia é superior a quatro anos. Neste período, o nível de aquisição de défices neurológicos é muito elevado e a possibilidade de tratamento também diminui de forma acentuada», alertou.

Além disso, «nas pessoas mais velhas, a neuropatia não é tanto disautonómica e marcada pelo atingimento das pequenas fibras sensitivas ou pseudossiringomiélica, apresentando-se, antes, como sensitivo-motora axonal comum». Ou seja, «é preciso valorizar a história familiar quando ela está presente, mas a sua ausência não serve como critério de exclusão para o diagnóstico de PAF».

Estabilização da PAF com o tafamidis

A Dr.ª Isabel Conceição, neurologista no Centro Hospitalar Lisboa Norte/Hospital de Santa Maria, falou sobre um dos tratamentos modificadores da doença, o tafamidis, apresentando resultados dos doentes que são tratados com este fármaco desde a sua disponibilização, em 2012, nos centros de Lisboa e do Porto que prescrevem esta terapêutica (hospitais de Santa Maria e de Santo António). «Numa percentagem significativa de doentes, assistimos à estabilização da doença, nomeadamente ao nível da progressão da neuropatia e do estado nutricional, mas há casos em que tal não acontece, sem que saibamos exatamente porquê. Por isso, queremos analisar os resultados dos dois centros que prescrevem o tafamidis para tentar perceber se há algumas características comuns nos doentes em que se continua a verificar progressão da doença, apesar da terapêutica.»

Isabel Conceição aproveitou para lembrar os critérios de inclusão na terapêutica com tafamidis: mutação no gene TTR identificada, estágio 1 da doença (andar sem apoio), sinais objetivos de neuropatia e amiloide em qualquer biópsia. Estes critérios «são focados nos resultados do ensaio clínico que demonstrou a eficácia



Dr.ª Isabel Conceição

do fármaco e nos fatores que constituem a avaliação na *baseline*, nomeadamente avaliação clínica dos sintomas e efeitos adversos, exame neurológico com a escala de NIS [*Neurological Impairment Scale*], peso, índice de massa corporal [IMC] e IMC modificado, análises de sangue, avaliação da função renal, hepática e tiroideia, eletrocardiograma, Norfolk (questionário de qualidade de vida) e estudos de velocidade de condução nervosa.

Realçando que os parâmetros acima também permitem fazer o *follow-up* dos doentes com PAF, Isabel Conceição referiu que os resultados já analisados permitem perceber que, «ao fim de quatro anos de medicação, os doentes que reagem ao tratamento com tafamidis têm uma estabilização da neuropatia e um bom estado geral, com melhoria da qualidade de vida e um aumento não superior a 2 pontos na escala NIS, além de manterem o peso». A análise dos resultados «permitiu ainda constatar que a idade, o sexo, a duração dos sintomas e o IMC na *baseline* parecem não ser relevantes para a progressão da PAF». Já «a perda de peso, o Norfolk, o estado avançado da doença e o diferencial do NIS entre a *baseline* e os 12 meses têm um impacto significativo», concluiu a neurologista. 🌟



Dr.ª Teresa Coelho

Efeitos do tratamento na sobrevida dos doentes

Na última intervenção do simpósio, a Dr.ª Teresa Coelho apresentou os resultados do estudo «*Treatment comparative effectiveness in rare diseases: the case of transthyretin familial amyloid polyneuropathy survival*», publicado no jornal *Value in Health*, em novembro de 2016, que comparou os efeitos dos tratamentos com tafamidis ou com transplante hepático na sobrevida dos doentes com PAF, face àqueles que não seguiram qualquer terapêutica. Eis as principais conclusões:

- Diminuição muito significativa da mortalidade depois da introdução dos tratamentos;
- Aumento da sobrevida média de 11 anos, nos doentes não tratados, para 24 anos, nos doentes tratados;
- Sobrevida aos 10 anos é mais alta nos doentes tratados com tafamidis do que nos doentes não tratados ou submetidos a transplante hepático;
- Nos doentes que iniciam a terapêutica precocemente, o tafamidis está associado a uma redução da mortalidade em 88% em relação aos doentes transplantados e de 90% em relação aos não tratados;
- O tafamidis proporciona uma redução muito significativa do risco de mortalidade.

Diferenciar mimetizadores da esclerose múltipla

A Reunião de Outono-Inverno 2016 do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) teve lugar em Lisboa, no dia 24 de novembro. Desta vez, optou-se por um formato mais curto e teórico-prático, com enfoque no diagnóstico diferencial da esclerose múltipla (EM).

Marisa Teixeira



ALGUNS INTERVENIENTES NA REUNIÃO: Dr. José Vale (moderador), Dr.ª Teresa Nunes, Dr.ª Maria do Carmo Macário, Dr.ª Livia Sousa (moderadora) e Dr. Pedro Abreu

«A EM tem evoluído em termos de diagnóstico, até pela descoberta de novas entidades que se assemelham, em certos aspetos, a esta patologia. É crucial distingui-las corretamente, porque o tratamento poderá ser completamente diferente.» É desta forma que o Dr. José Vale, presidente do GEEM, justifica a escolha dos temas em foco nesta reunião.

Inicialmente, foram abordadas algumas das doenças que mimetizam a EM, nomeadamente as inflamatórias e vasculares (pelo Dr. Pedro Abreu, neurologista no Centro Hospitalar de São João –

CHSJ, no Porto) e as metabólicas hereditárias (pela Dr.ª Maria do Carmo Macário, neurologista no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra). Por sua vez, a Dr.ª Teresa Nunes, neurorradiologista no Hospital Garcia de Orta, em Almada, e no Hospital Beatriz Ângelo (HBA), em Loures, destacou alguns aspetos imagiológicos a ter em conta neste contexto.

José Vale relembrou que cada doente com EM tem as suas particularidades e que «há certas subtilidades que podem modificar a perceção dos médicos em relação à doença, sendo necessária muita experiência clínica para obter um melhor diagnóstico». Até porque, segundo o também diretor do Serviço de Neurologia do HBA, existem dois importantes desafios neste âmbito: «O desconhecimento das causas de EM e a inexistência de um marcador biológico que permita afirmar definitivamente o diagnóstico.»

Formato interativo

No final da manhã, a discussão de 14 casos clínicos deu azo a uma grande interação com a assistência em torno de situações que aparentavam ser de EM e não o eram, ou vice-versa. José Vale sublinha a importância destes debates, até porque «não se devem aplicar cegamente os critérios de diagnóstico, mas sim caracterizar as alterações que tendem a ser valorizadas do ponto de vista clínico».

Com o apoio da Bayer, foram distinguidos os dois melhores casos clínicos (ver caixa) – «uma forma de aliciar os neurologistas a participar», assegura

José Vale. Além disso, a estrutura da reunião fomentou, na opinião do responsável, uma maior interatividade. Nesse sentido, de agora em diante, enquanto as Reuniões de Primavera-Verão do GEEM irão manter a estrutura de anos anteriores, sendo mais abrangentes, as de Outono-Inverno seguirão o exemplo desta última edição, com o foco num tema específico e uma componente mais prática.

Promover a investigação

No final deste encontro, à margem do programa científico, decorreu uma reunião de grupos de investigação clínica, que, segundo José Vale, teve como principal objetivo «envolver pessoas em estudos multicêntricos sobre a EM, nomeadamente em dois que já estão em curso e que receberam bolsas de investigação atribuídas pelo GEEM, em parceria com a Biogen, no valor de 40 000 euros cada uma, cujos pontos de situação foram apresentados nesta Reunião».

Um dos estudos, que arrancou em 2014, versa sobre a epigenética da EM e tem como principal investigadora a Prof.ª Ana Martins Silva, neurologista no Centro Hospitalar do Porto/Hospital de Santo António; o outro, que tem como principais investigadoras a Prof.ª Maria José Sá e a Prof.ª Joana Guimarães, do CHSJ, incide na síndrome metabólica e na modulação noradrenérgica na EM, e teve início no final de 2015. «Esta foi uma discussão frutífera, pois, além de permitir a agregação de outras pessoas aos trabalhos em desenvolvimento, levou ao surgimento de outras ideias de projetos», comenta José Vale. 🌟

Melhores casos clínicos

Dos 14 casos clínicos apresentados, foram premiados, com o valor de 1 000 euros a cada e o patrocínio da Bayer, os seguintes:

- «Neuromielite ótica com anticorpo antiaquaporina 4 de apresentação atípica» (autores principais: Dr.ªs Maria Gomes Santos, Lia Leitão, e Amélia Nogueira Pinto, do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, na Amadora, e Dr.ª Ângela Timóteo, do HBA);
- «Adrenomiélonuropatia – um mimetizador de esclerose múltipla» (autores principais: Drs. Ana Arraiolos, Rita Simões e José Vale, do HBA).

Save
the
date

Reunião de Primavera-Verão
2017 do GEEM

26 e 27 de maio

Eurostars Oasis Plaza Hotel,
na Figueira da Foz





PUBLICIDADE



PUBLICIDADE