

# Sinapse<sup>®</sup>

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 11 | Nº2 | Novembro de 2011

## **Editorial**

### **Artigo Original**

Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico: existe relação com a actividade da doença auto-imune?

### **Casos Clínicos**

Síndrome de Medula Ancorada no Adulto

Trombose Venosa Cerebral: Relato de Caso e Revisão de Literatura

### **Congresso de Neurologia 2011**

Programa

Resumos de Comunicações

Resumos de Posters

Índice de autores

### **Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações**

Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

Recomendações aos Júris das Provas de Avaliação Final do Internato de Neurologia (revisão)

Princípios editoriais e normas de publicação

## Sociedade Portuguesa de Neurologia

### Direcção

**Presidente**  
Vitor Oliveira (Lisboa)  
**Vice-Presidentes**  
Ana Amélia Pinto - *Secretária-Geral*  
(Amadora)  
Carolina de Almeida Garrett (Porto)  
Fernando Matias - *Tesoureiro*  
(Coimbra)  
João Alcântara (Lisboa)

### Mesa da Assembleia Geral

**Presidente**  
Celso Pontes (Porto)  
**Vogais**  
João Ramalho Fontes (Braga)  
Mário Rui Silva (Vila Real)

### Conselho Fiscal

**Presidente**  
Grilo Gonçalves (Coimbra)  
**Vogais**  
João Vasconcelos (Ponta Delgada)  
Maria Antónia Ferro (Coimbra)

## Sinapse®

### Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

**Órgão oficial de:** Sociedade Portuguesa de Neurologia; Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências; Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla; 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](http://www.spneurologia.com)

Indexada nas bases bibliográficas: EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier), SCOPUS (Elsevier), [www.indexrmp.com](http://www.indexrmp.com)

### Administração

Vitor Oliveira  
Ana Amélia Pinto

### Secretariado

Sónia Barroso  
Anabela Mateus

## Ficha Editorial

### Director

Catarina Resende Oliveira (Coimbra)

### Conselho Científico

Alexandre Castro Caldas (Lisboa)  
António Bastos Lima (Porto)  
António Freire Gonçalves (Coimbra)  
Isabel Pavão Martins (Lisboa)  
Luis 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: [spn.edi@spneurologia.org](mailto:spn.edi@spneurologia.org)  
**Design:** Isabel Monteiro, Next Color - Sol. Digitais, Lda., Porto  
**Imagem capa:** Luis Pavão  
**Produção gráfica:** Multitema - Sol. de Impressão, S.A., 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 11 - Número 2 - Novembro de 2011

**Preço unitário:** €10; **Assinatura anual:** €15

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.

# Index

Pág.

	<b>Editorial</b>
3	Catarina Resende Oliveira
	<b>Artigo Original</b>
5	<b>Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico: existe relação com a actividade da doença auto-imune?</b> Filipe Palavra, Cátia Duarte, Luís Inês, Helena Gens, Isabel Luzeiro, Pereira da Silva
	<b>Casos Clínicos</b>
10	<b>Síndrome de Medula Acorada no Adulto</b> Filipa Teixeira, Daniela Peixoto, Mónica Bogas, Carmo Afonso, Domingos Araújo
14	<b>Trombose Venosa Cerebral: Relato de Caso e Revisão de Literatura</b> Rodrigo Antonio Rocha da Cruz Adry, Catarina Couras Lins, Marcio Cesar de Mello Brandão
	<b>Congresso de Neurologia 2011</b>
21	Programa
39	Resumos de Comunicações
55	Resumos de <i>Posters</i>
92	Índice de autores
	<b>Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações</b>
96	Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
104	<b>Recomendações aos Júris das Provas de Avaliação Final do Internato de Neurologia (revisão)</b>
109	Princípios editoriais e normas de publicação



ORGANIZAÇÃO



# NEURO 2012

10 a 12 de Maio de 2012  
Porto Palácio Hotel · Portugal



**Data limite para envio de trabalhos: 29 de Fevereiro de 2012**

**MAIS INFORMAÇÕES EM:**

[www.acropole-servicos.pt](http://www.acropole-servicos.pt)  
[www.spnc.pt](http://www.spnc.pt)  
[www.spneurologia.com](http://www.spneurologia.com)

**SECRETARIADO:**

Acropole, Lda. – Rua de Gondarém, 956 – r/c, 4150-375 Porto  
Telf. +351 22 619 96 83 · Fax: +351 22 619 96 89  
E-mail: paulanora@acropole-servicos.pt

**CONFERENCISTAS INTERNACIONAIS SPNC:**

Alim-Louis Benabid (França)  
Friedrich Weber (Alemanha)  
Hildo Azevedo-Filho (Brasil)  
José Landeiro (Brasil)  
Johannes Schramm (Alemanha)  
Marcus Rotta (Brasil)  
Yong-Kwang Tu (Taiwan)  
Rogelio Revuelta (México)  
Vladimir Benes (Republica Checa)

# Editorial

**Catarina Resende Oliveira**

Centro de Neurociências e Biologia Celular, Faculdade de Medicina e HUC, Universidade de Coimbra.

O número de Outono da Sinapse surge numa fase de reestruturação da revista em que, muito embora mantendo as linhas orientadoras dos que nos antecederam, vamos procurar alargar o âmbito de publicação às áreas de correlação entre neurociências clínicas e fundamentais. Esperamos assim que a Sinapse passe a ser um fórum de publicação e diálogo entre disciplinas afins abrindo novas perspectivas às gerações de neurologistas mais jovens.

Procuraremos alargar não só a abrangência temática da revista, preenchendo simultaneamente uma lacuna que se faz sentir a nível nacional, como estender a sua área de influência aos países de expressão portuguesa em que o Brasil, pela relação prévia estabelecida com a Sociedade se afigura um interlocutor privilegiado.

Neste número da revista que encerra o ano de 2011, contamos com a contribuição de artigos originais que antecipamos capazes de despertar a vossa curiosidade e interesse. ■

**Correspondência:**  
 Serviço de Neurologia do CHUC  
 Centro de Neurociências e Biologia Celular  
 Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra  
 Rua Larga  
 3004-504 COIMBRA  
 catarina.n.oliveira@gmail.com



## Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico: existe relação com a actividade da doença auto-imune?

### *Headache in Systemic Lupus Erythematosus: is there an association with disease activity?*

Filipe Palavra<sup>1</sup>, Cátia Duarte<sup>2</sup>, Luís Inês<sup>2,3</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>, Pereira da Silva<sup>2,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.; 2-Serviço de Reumatologia, Hospitais da Universidade de Coimbra – E.P.E.; 3-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

#### Introdução

As queixas de cefaleia são frequentes em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico (LES). Contudo, existem estudos com resultados distintos, no tocante à relação entre ambas as entidades.

#### Objectivo

Investigar a possível associação entre a presença de cefaleias e a actividade do LES.

#### Método

Incluíram-se todos os doentes com diagnóstico de LES, cumprindo os Critérios de Classificação para LES do American College of Rheumatology (ACR) de 1996, consecutivamente observados em consulta especializada, entre 18 de Fevereiro e 31 de Março de 2010. Foram submetidos a entrevista estruturada efectuada somente por um clínico da área neurológica (as cefaleias foram avaliadas segundo os critérios da International Headache Society – IHS) e um único reumatologista reuniu os dados relativos ao LES (clínicos e laboratoriais). A actividade da doença foi pontuada de acordo com o SLE Disease Activity Index 2000 (SLEDAI-2K) (Score 0-105). A análise estatística de comparação entre grupos foi efectuada através dos testes de Qui-quadrado e T de Student, respectivamente, para as variáveis categóricas e contínuas. A significância foi considerada para valores de  $p < 0.05$ .

#### Resultados

Entrevistaram-se 55 doentes, 48 mulheres (87.3%) e 7 homens (12.7%), com média de idades de 42.2 anos. Quatro doentes (7.3%) apresentavam um envolvimento do Sistema Nervoso Central pela doença, já documentado. Trinta doentes manifestaram cefaleias (54.5%), com  $8 \pm 7.3$  anos de evolução. A cefaleia tipo tensão episódica frequente foi a entidade mais diagnosticada (29.1%), seguindo-se a enxaqueca (10.9%, dos quais 7.3% representam doentes sem aura). A mediana do SLEDAI-2K foi de 2 (actividade baixa) e o valor da pontuação não se associou à presença de cefaleia ( $p = 0.240$ ). Não foi encontrada associação entre a presença de cefaleia e a existência de anticorpos anti-cardiolipina ( $p = 0.485$ ), anti-beta2-glicoproteína-1 ( $p = 0.134$ ), anticoagulante lúpico ( $p = 1.000$ ) e anti-ribossoma P ( $p = 0.115$ ).

#### Discussão/Conclusão

Nestes doentes, não se observou uma diferença significativa quanto à epidemiologia das cefaleias, relativamente ao conhecimento na população geral, assim como não se encontrou relação com a actividade do LES e com o perfil de auto-anticorpos. Serão necessários mais estudos para confirmar estas observações.

**Palavras-chave:** cefaleia, lúpus eritematoso sistémico, SLEDAI-2K, auto-anticorpos

**Título de cabeçalho:** Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico

#### Introduction

Headache is a relatively common condition in patients with Systemic Lupus Erythematosus (SLE). There are some studies with conflicting results regarding a possible relation between these conditions.

#### Objective

To investigate a possible association between headache and SLE disease activity.

#### Methods

Consecutive SLE patients, fulfilling the ACR 1996 SLE Classification Criteria, were evaluated at time of a scheduled visit at the Lupus Clinic, between February 18 and March 31, 2010. All patients were submitted to a structured interview by a single neurologist [headache complaints were assessed according to the International Classification of Headache Disorders (ICHD) criteria] and a single rheumatologist collected SLE-related data. The disease activity was scored using the SLE Disease Activity Index 2000 (SLEDAI-2K) (Score 0-105). In the statistical analysis (Chi-square and Student T test for categorical and continuous variables, respectively), a significant association was considered if  $p < 0.05$ .

#### Results

Fifty-five ( $n = 55$ ) SLE patients were interviewed, 48 females (87.3%) and 7 males (12.7%), with a mean age of 42.2 years. Four patients (7.3%) had previously known SLE Central Nervous System involvement. Thirty patients referred headache complaints (54.5%), with  $8 \pm 7.3$  years of evolution. Frequent episodic tension-type headache was the most prevalent diagnosis (29.1%), followed by migraine (10.9%, from whom 7.3% were patients without aura). SLEDAI-2K had a median of 2 (low disease activity) and score wasn't associated with the presence of headache ( $p = 0.240$ ). No significant association was found between headache and the presence of anti-cardiolipin ( $p = 0.485$ ), anti-beta2-glycoprotein-1 ( $p = 0.134$ ), lupus anticoagulant ( $p = 1.000$ ) and anti-ribosomal P ( $p = 0.115$ ) antibodies.

#### Discussion/Conclusion

The prevalence of headache in this population of patients is similar to that reported for the general population in Portugal. No association was found with disease activity or autoantibody profile. More data are needed (namely a direct comparison with a healthy control group) in order to confirm these results.

**Keywords:** headache, systemic lupus erythematosus, SLEDAI-2K, auto-antibodies

**Head title:** Headache in Systemic Lupus Erythematosus

**Introdução e Objectivos**

O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença auto-imune sistémica, que pode afectar qualquer órgão ou sistema. Do ponto de vista fisiopatológico (e apesar de a causa específica continuar a ser desconhecida), caracteriza-se por uma inflamação microvascular e pela produção de variados auto-anticorpos, dos quais os anti-nucleares (ANA) são os mais representativos<sup>1</sup>. A prevalência dos síndromes neuropsiquiátricos no LES varia de 15 a 91%, dependendo dos critérios de diagnóstico usados e, inclusivamente, da selecção dos próprios doentes incluídos nos estudos<sup>2</sup>. De facto, uma das grandes dificuldades na investigação do envolvimento do sistema nervoso (central ou periférico) no LES resulta precisamente da heterogeneidade metodológica dos estudos clínicos existentes (o que se reflecte na grande discrepância dos valores percentuais de prevalência apontados), pelo que, em 1999, um painel internacional do *American College of Rheumatology* (ACR) publicou um documento de consenso com os critérios de diagnóstico e de exclusão de 19 síndromes neuropsiquiátricos passíveis de ser encontrados em doentes com LES, 12 envolvendo o sistema nervoso central e 7 o periférico (Tabela I)<sup>3</sup>.

As queixas de cefaleia são frequentes em doentes com LES, podendo ocorrer em até 57% dos casos<sup>4,5</sup>. Em 1978, Atkinson e Appenzeller descreveram, em doentes com LES, uma cefaleia independente da hipertensão arterial e de outras eventuais causas secundárias<sup>6</sup> e, no mesmo ano, Brandt e Lessel publicaram uma série clínica de 11 doentes com LES que apresentavam um “fenómeno migrainoso”. Nestes 11 doentes, as cefaleias estavam associadas a períodos de maior actividade da doença, a alterações bioquímicas do líquido cérebro-espinhal, a electroencefalogramas anormais e respondiam ao tratamento com corti-

costeróides<sup>7</sup>, pelo que muitos autores consideraram estas queixas de cefaleia como uma marca da agudização do LES. Contudo, na prática clínica, muitos doentes referem cefaleias que não se associam a qualquer agravamento da sua doença auto-imune de base ou a qualquer outra manifestação de novo da mesma. Uma meta-análise publicada em 2004 revelou que a prevalência de enxaqueca e de cefaleia tipo tensão em doentes com LES não é diferente do que se identifica numa população controlo, de indivíduos saudáveis<sup>8</sup>. Nesta meta-análise, a enxaqueca representou 31.7% das cefaleias diagnosticadas em doentes com LES, enquanto a cefaleia tipo tensão teve uma prevalência de 23.5%. Estudos prévios sugeriram que a enxaqueca, nestes doentes, se encontrava associada ao fenómeno de Raynaud, à presença de anticorpos anti-fosfolípido e/ou a eventos trombóticos<sup>9-11</sup>. Contudo, três estudos controlados incluindo um total de 275 doentes não permitiram confirmar estas associações<sup>5,12,13</sup>.

Com este estudo, pretendemos investigar a possível associação entre a presença de cefaleias e a actividade do LES numa população de doentes seguidos em consulta específica, respondendo às seguintes questões: 1) Os doentes com LES apresentam uma prevalência de cefaleias diferente da da população em geral (tal como se encontra documentada no nosso país)? 2) Que tipos de cefaleias são mais prevalentes nestes doentes? 3) Existe relação da prevalência das cefaleias em doentes com LES com a actividade da doença, avaliada pelo SLEDAI-2K?

**Metodologia**

Foi realizado um estudo descritivo transversal, onde foram incluídos de forma consecutiva todos os doentes com diagnóstico de LES (de acordo com os critérios do

**Tabela I.** Síndromes neuropsiquiátricas associadas ao LES (adaptado de ACR Ad Hoc Committee on Neuropsychiatric Lupus Nomenclature. The American College of Rheumatology nomenclature and case definitions for neuropsychiatric lupus syndromes. *Arthritis Rheum.* 1999;42:599-608).

Sistema Nervoso Central	Sistema Nervoso Periférico
Estado confusional agudo	Síndrome de Guillain-Barré
Disfunção cognitiva	Neuropatia autonómica
Psicose	Mononeuropatia
Distúrbio do humor	Polineuropatia
Distúrbio de ansiedade	Neuropatia craniana
Cefaleia	Plexopatia
Doença cérebro-vascular	Miastenia <i>gravis</i>
Mielopatia	
Distúrbio do movimento	
Síndrome desmielinizante	
Epilepsia	
Meningite asséptica	



**Tabela II.** Diagnósticos efectuados na população de doentes estudada.

Diagnóstico	Código ICHD-2	n
Enxaqueca sem aura	1.1.	4
Enxaqueca com aura	1.2.	2
Cefaleia tipo tensão episódica frequente	2.2.	16
Cefaleia tipo tensão crónica	2.3.	2
Cefaleia cervicogénica	11.2.1.	4
Cefaleia orgásmica	4.4.2.	1
Cefaleia atribuída a crise hipertensiva sem encefalopatia hipertensiva	10.3.2.	1
Cefaleia atribuída a sinusite	11.5.	3
Cefaleia atribuída a distúrbio de ansiedade	12.5.	1
Cefaleia atribuída a hipovisão por erro refractivo	11.3.2.	1

ACR)<sup>14</sup>, em seguimento em consulta específica, no Serviço de Reumatologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra – E.P.E., observados no período de tempo que medeia entre 18 de Fevereiro e 31 de Março de 2010. Todos os doentes foram submetidos a uma entrevista estruturada realizada por um único clínico da área neurológica, a qual foi guiada por um questionário uniformizado, permitindo recolher dados demográficos, clínicos (características e tipo de cefaleia, hábitos e estilos de vida – consumo de álcool, tabaco ou café – e hábitos medicamentosos) e relativos a exames complementares de diagnóstico realizados. Foram utilizados como critérios de diagnóstico e classificação de cefaleias os propostos pela IHS em 2004 (*International Classification of Headache Disorders-2*)<sup>15</sup>. Um único reumatologista, o responsável pela consulta, avaliou os doentes e reuniu os dados relativos ao LES, tanto clínicos como laboratoriais.

A actividade da doença foi quantificada pelo reumatologista aplicando o *Systemic Lupus Erythematosus Disease Activity Index 2000 (SLEDAI-2K)*, proposto por Gladman et al.<sup>16</sup>, em 2002 (score 0-105, sendo tanto maior quanto maior também a actividade clínica e laboratorial da doença), como modificação do índice originalmente criado em 1992 na Universidade de Toronto (SLEDAI)<sup>17</sup>. Foram ainda recolhidos, nos doentes avaliados, dados relativos à presença de auto-anticorpos séricos frequentemente implicados em patologia do foro neurológico, no LES: anti-cardiolipina, anti- $\beta$ 2-glicoproteína-1, anticoagulante lúpico e anti-ribossoma P.

A análise estatística foi efectuada utilizando o software SPSS® (SPSS Inc., Chicago, IL, USA) v17.0 para Microsoft Windows®. Variáveis contínuas são apresentadas sob a forma de médias e desvio-padrão e variáveis categóricas sob a forma de proporções. As comparações entre os grupos foram efectuadas utilizando o teste do Qui-quadrado ( $\chi^2$ ) para variáveis categóricas e o teste do T de Student

para variáveis contínuas; foi considerado estatisticamente significativo um valor de  $p < 0.05$ .

### Resultados

Foram incluídos 55 doentes, 48 (87.3%) do sexo feminino e 7 (12.7%) do masculino, com  $42.2 \pm 15.0$  anos de idade, sendo o grupo mais representativo (com 17 elementos) o de indivíduos com idade compreendida entre os 31 e os 40 anos. Cinco doentes encontravam-se no intervalo etário dos 11 aos 20 anos e apenas 1 tinha mais de 80 anos.

De todos os doentes avaliados, 4 (7.3%) apresentavam envolvimento documentado do Sistema Nervoso Central pelo LES: 1 doente apresentava sequelas de uma mielite e 3 doentes tinham história de epilepsia (secundária a pequenas lesões vasculares cerebrais), sendo que um desses doentes apresentava um síndrome anti-fosfolípido. Em relação ao envolvimento de outros órgãos-alvo, 24 dos doentes (43.6%) possuíam história de glomerulonefrite lúpica, tendo já 2 (3.6% da população estudada) sido submetidos a transplante renal.

Trinta doentes (54.5% dos entrevistados) referiam queixas de cefaleia, com uma média de  $7.9 \pm 7.1$  anos de evolução (mediana de 5, mínimo de 0.5 e máximo de 30 anos). Os diagnósticos subjacentes a estas queixas figuram na Tabela II. Cinco dos doentes entrevistados apresentavam simultaneamente dois tipos distintos de cefaleia. Não se encontrou uma associação estatisticamente significativa entre a presença de cefaleia e o consumo de álcool ( $\chi^2=0.568$ ;  $p=0.753$ ), o consumo de café ( $\chi^2=4.299$ ;  $p=0.231$ ) ou o tabagismo ( $\chi^2=4.130$ ;  $p=0.127$ ). Relativamente aos hábitos medicamentosos dos doentes entrevistados, não se identificou também qualquer relação estatisticamente significativa entre a existência de queixas de cefaleia e o consumo de anti-inflamatórios não esteróides ( $\chi^2=0.973$ ;  $p=0.324$ ), corticosteróides ( $\chi^2=1.652$ ;  $p=0.199$ ), imunossuppressores ( $\chi^2=0.742$ ;  $p=0.389$ ) ou imunomoduladores ( $\chi^2=0.922$ ;  $p=0.337$ ).

Na população de doentes estudada, o score do SLEDAI-2K teve uma média de  $3.6 \pm 3.1$  pontos (mediana de 2.0), o que representa actividade baixa da doença. A presença de queixas de cefaleia não se relacionou com a pontuação obtida ( $p=0.240$ , Teste T de Student).

Não foi encontrada uma relação estatisticamente significativa entre a presença de cefaleia e a presença dos auto-anticorpos estudados: anti-cardiolipina ( $\chi^2=0.927$ ;  $p=0.485$ ), anti- $\beta 2$ -glicoproteína-1 ( $\chi^2=2.460$ ;  $p=0.134$ ), anticoagulante lúpico ( $\chi^2=0.068$ ;  $p=1.000$ ) e anti-ribossoma P ( $\chi^2=3.704$ ;  $p=0.115$ ).

## Discussão

De entre os vários aspectos clínicos e laboratoriais que são avaliados aquando da determinação da pontuação do SLEDAI-2K, num doente com LES, a presença de cefaleia assume particular relevância. De acordo com a escala, deve ser pontuada (com um peso de 8 pontos) a presença de uma “cefaleia grave, persistente, que pode ser *migrainosa*, mas não responde à analgesia com narcóticos”<sup>16</sup>, o que define uma “cefaleia associada ao LES”. No entanto, a própria classificação da IHS, no seu ponto 10. (Cefaleias atribuíveis a distúrbios da homeostase), mais precisamente no 10.7.1. (Cefaleias atribuíveis a outros distúrbios metabólicos ou sistémicos), aponta diferentes doenças sistémicas (entre as quais o LES) em que é possível a ocorrência de cefaleias, embora, até ao momento, não existam estudos que permitam individualizar as características das mesmas, a ponto de as considerar típicas ou exclusivas de cada uma dessas patologias. A própria IHS sugere a realização de estudos epidemiológicos de grande dimensão, para clarificar melhor estes aspectos clínicos<sup>15</sup>.

Portanto, não existe até ao momento evidência que suporte (ou exclua completamente) a existência de um tipo específico de cefaleia associada ao LES, apesar de se tratar de uma queixa frequente nestes doentes<sup>4,5</sup>. Esta é, de facto, uma questão que levanta um problema de ordem clínica bastante pertinente, na medida em que a eventual identificação de uma cefaleia de natureza “auto-imune” poderia justificar uma intervenção terapêutica (imunossupressora ou imunomoduladora) completamente diferente da que se poderia implementar numa cefaleia sem qualquer relação com uma disfunção imunitária. O facto de o SLEDAI-2K (um instrumento de uso recomendado nas normas de boa prática para monitorização da actividade da doença e o mais frequentemente utilizado para este efeito, em consulta de especialidade) colocar a tónica num tipo de cefaleia eminentemente de carácter vascular ou “*migrainoso*” (o qual, como já foi referido, se atribui a maior actividade do LES, na escala), pode dificultar o reco-

nhecimento de outros tipos de cefaleia que o doente pode referir, inclusivamente de forma espontânea. E no tocante aos dados laboratoriais analisados (presença de alguns tipos de auto-anticorpos), não se encontrou nenhuma relação com significado estatístico entre a presença dos mesmos e a existência de queixas de cefaleia, o que não contribui para sustentar a ideia de que, nestes doentes, poderia haver um componente auto-imune na origem das suas cefaleias.

Os nossos dados corroboram não só a elevada prevalência das cefaleias em doentes com LES (54.5% dos entrevistados referiam-nas, um valor muito próximo dos 57% encontrados em estudos prévios)<sup>4,5</sup>, mas também realçam o enorme peso que a cefaleia tipo tensão assume, nesta população de doentes. De facto, 18 doentes em 30 (o que representa 60% dos doentes que referiam efectivamente cefaleias e 32.7% da população estudada) apresentam critérios para diagnóstico de uma cefaleia tipo tensão, sendo, em 16 dos mesmos, uma episódica frequente. Este será, sem dúvida, um aspecto com um rebate muito significativo na qualidade de vida dos doentes (note-se que, de acordo com a ICHD-2, os doentes com cefaleia tipo tensão episódica frequente podem apresentar dor em até 15 dias num mês), o que deverá merecer uma orientação terapêutica dirigida, a fim de minimizar a interferência destas queixas nas actividades de vida diária. No entanto, apesar de o consumo de fármacos (particularmente de analgésicos) se encontrar frequentemente associado à existência de queixas de cefaleia crónica, na nossa amostra não foi possível estabelecer uma associação estatisticamente significativa entre o consumo de anti-inflamatórios não esteróides e a existência de queixas de cefaleia.

Mesmo tendo em consideração a dimensão dos números apresentados (particularmente no tocante à prevalência da cefaleia tipo tensão no grupo de doentes estudados), os mesmos poderão não ser muito diferentes dos da população em geral. Stovner et al., num estudo realizado no âmbito da campanha “*Lifting The Burden: The Global Campaign to Reduce the Burden of Headache Worldwide*” identificaram uma prevalência de 11% de enxaqueca na população estudada e de 42% de cefaleia tipo tensão<sup>18</sup>. Já em 1991, Rasmussen et al. verificaram que, numa população de Copenhaga, a prevalência de cefaleia tipo tensão ao longo da vida era de 78% e a de enxaqueca de 16%<sup>19</sup>. Em Portugal, não existe publicado nenhum estudo de âmbito nacional sobre a epidemiologia das cefaleias, embora em 1995 se tenha identificado uma prevalência de enxaqueca de 8.8% numa população urbana do norte do país<sup>20</sup>.

Apesar de estes dados poderem assumir alguma relevância clínica na prática diária, são reconhecidas impor-



tantes limitações do estudo pelos autores. Assim, a necessidade de comparar os dados obtidos com um grupo controlo de indivíduos saudáveis, de idade e sexo semelhantes (num estudo transversal caso-controlo), revela-se extremamente pertinente, para que se possa de facto verificar qual a dimensão da frequência de queixas de cefaleia nos doentes portugueses com LES. Para além disso, será ainda importante diversificar e aumentar a dimensão da amostra de doentes estudados, até porque, como foi apresentado, a actividade da doença (medida pelo SLEDAI-2K) foi bastante baixa (mediana de 2), não permitindo aferir até que ponto uma maior actividade clínica ou laboratorial da doença pode justificar mais queixas de cefaleia e de que tipo (os nossos dados não nos permitem concluir pela existência de relação entre queixas de cefaleia e maior actividade da doença auto-imune). Neste sentido, a realização de um estudo longitudinal em doentes com LES, procurando a relação entre a variação da actividade da doença e a presença de queixas de cefaleia seria importante, como contributo para o melhor esclarecimento da relação entre estas duas entidades clínicas.

### Conclusão

Os doentes com LES apresentam frequentemente queixas de cefaleia. O correcto diagnóstico das entidades subjacentes deverá constituir uma meta clínica incontornável e poderá ser também uma fonte de cooperação entre a Reumatologia e a Neurologia, reforçando a abordagem multidisciplinar de uma doença efectivamente sistémica e multifacetada. Estudos de maiores dimensões poderão inclusivamente ser fonte de informação que permita a criação de fluxogramas e árvores de decisão que agilizem a intervenção terapêutica no doente com cefaleia e LES, orientada por ambas as especialidades médicas. ■

### Bibliografia

1. Rahman A, Isenberg DA. Systemic lupus erythematosus. *N Engl J Med.* 2008;358(9):929-939.
2. Cervera R, Khamashta MA, Font J, et al. Morbidity and mortality in Systemic Lupus Erythematosus during a 10-year period: a comparison of early and late manifestations in a cohort of 1000 patients. *Medicine.* 2003;82:299-308.
3. ACR Ad Hoc Committee on Neuropsychiatric Lupus Nomenclature. The American College of Rheumatology nomenclature and case definitions for neuropsychiatric lupus syndromes. *Arthritis Rheum.* 1999;42:599-608.
4. Denburg SD, Stewart KE, Hart LE, et al. How "soft" are soft neurological signs? The relationship of subjective neuropsychiatric complaints to cognitive function in systemic lupus erythematosus. *J Rheumatol.* 2003;30:1006-1010.
5. Fernandez-Nebro A, Palacios-Munoz R, Gordillo J, et al. Chronic or recurrent headache in patients with systemic lupus erythematosus: a case-control study. *Lupus.* 1999;8:151-156.
6. Atkinson RA, Appenzeller O. Headache in small vessel disease of the brain: a study of patients with systemic lupus erythematosus. *Headache.* 1978;15:198-204.
7. Brandt KD, Lessel S. Migrainous phenomenon in systemic lupus erythematosus. *Arthritis Rheum.* 1978;21:716.
8. Mitsikostas DD, Sfikakis PP, Goadsby PJ. A meta-analysis for headache in systemic lupus erythematosus: the evidence and the myth. *Brain.* 2004;127:1200-1209.
9. Hogan MJ, Brunet DG, Ford PM, et al. Lupus anticoagulant, antiphospholipid antibodies and migraine. *Can J Neurol Sci.* 1988;15:420-425.
10. Levine SR, Deegan MJ, Futrell N, et al. Cerebrovascular and neurological disease associated with antiphospholipid antibodies: 48 cases. *Neurology.* 1990;40:1181-1189.
11. O'Keefe ST, Tsapatsaris NP, Beetham WP Jr. Increased prevalence of migraine and chest pain in patients with primary Raynaud's disease. *Ann Intern Med.* 1992;116:985-989.
12. O'Keefe ST, Tsapatsaris NP, Beetham WP Jr. Association between Raynaud's phenomenon and migraine in a random population in hospital employees. *J Rheumatol.* 1993;20:1187-1188.
13. Montalban J, Cervera R, Font J, et al. Lack of association between anticardiolipin antibodies and migraine in systemic lupus erythematosus. *Neurology.* 1992;42:681-682.
14. Hochberg MC. Updating the American College of Rheumatology revised criteria for the classification of systemic lupus erythematosus. *Arthritis Rheum.* 1997;40:1725.
15. Headache Classification Subcommittee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders: 2nd edition. *Cephalalgia.* 2004;24 Suppl 1:9-160.
16. Gladman DD, Ibañez D, Urowitz MB. Systemic Lupus Erythematosus Disease Activity Index 2000. *J Rheumatol.* 2002;29:288-291.
17. Bombardier C, et al. Derivation of the SLEDAI, a disease activity index for lupus patients. The Committee for prognosis studies in SLE. *Arthritis Rheum.* 1992;35:630-640.
18. Stovner LJ, Hagen K, Jensen R, et al. The global burden of headache: a documentation of headache prevalence and disability worldwide. *Cephalalgia.* 2007 Mar;27:193-210.
19. Rasmussen BK, Jensen R, Schroll M, Olesen J. Epidemiology of headache in a general population: a prevalence study. *J Clin Epidemiol.* 1991;44: 1147-1157.
20. Pereira Monteiro JM. Cefaleias: estudo epidemiológico e clínico de uma população urbana. Tese de doutoramento. Porto: ICBAS; 1995.

### Correspondência:

Filipe Palavra  
Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.  
Serviço de Neurologia – Hospital Geral  
Quinta dos Vales, S. Martinho do Bispo  
3041-853 COIMBRA  
filipepalavra@gmail.com

## Síndrome de Medula Acorada no Adulto *Tethered cord syndrome in adult*

Filipa Teixeira, Daniela Peixoto, Mónica Bogas, Carmo Afonso, Domingos Araújo  
Serviço Reumatologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima

O Síndrome da Medula Acorada é uma entidade clínica rara, habitualmente diagnosticado na infância, dado ser uma anomalia congénita. Caracteriza-se pela fixação da medula espinhal dentro do canal espinhal a estruturas, intra ou extradurais, prejudicando o seu movimento longitudinal. Pode apresentar-se combinado com outros disrafismos espinhais ocultos e conduzir a lesões neurogêneas crónicas e défices neurológicos importantes. No adulto o diagnóstico é muitas vezes difícil, uma vez que a sintomatologia instalada de forma insidiosa, pode ser escassa e é inespecífica.

Os autores descrevem o caso clínico de um doente de 25 anos, enviado à consulta de Reumatologia por elevação de creatina fosfoquinase, descoberta acidentalmente em exames analíticos «de rotina», sem qualquer sintomatologia acompanhante, em que a investigação clínica conduziu ao diagnóstico de Síndrome de Medula Acorada. Salienta-se neste caso a ausência de sintomatologia, tendo a investigação clínica sido motivada e orientada apenas pelas alterações constatadas ao exame objectivo.

**Palavras-chave:** Síndrome da medula ancorada, creatina fosfoquinase

Tethered Cord Syndrome is a rare disorder, which is usually diagnosed in childhood, since it is a congenital abnormality. It is characterized by the tethering of the spinal cord inside the spinal canal to the intra or extradural structures, hindering its longitudinal movement. It may be associated with other occult spinal dysraphisms and can lead to chronic neurogenic lesions and significant neurological deficiencies. The diagnosis is more difficult in adults, because symptoms are rare, unspecific, and appear slowly.

The authors report a case of a 25-year-old patient, which was observed in the rheumatology department due to an increased level of creatine phosphokinase found in routine blood tests. The patient had no additional symptoms and the clinical follow-up led to Tethered Spinal Cord Syndrome diagnosis. It is important to reinforce that, in the absence of symptoms, clinical evaluation was merely oriented by the changes found during patient examination

**Keywords:** Tethered Cord Syndrome, creatine phosphokinase.



## Introdução

O Síndrome da Medula Ancorada (SMA) é uma malformação congénita, na qual há uma fixação da medula dentro do canal espinal a componentes que podem ser intra ou extra-durais, o que impede o movimento longitudinal da medula espinal durante o crescimento. É uma entidade clínica pouco frequente e, sendo uma anomalia do desenvolvimento, é quase sempre diagnosticado na infância. O seu diagnóstico na idade adulta é muito raro. Engloba-se dentro dos disrafismos espinais ocultos que podem ser abertos, como por exemplo o meningocele e meningomielocelo, ou fechados, como o lipoma espinal, a diastematomielia, o quisto dermóide e o *filum terminale* espessado<sup>1</sup>.

O SMA pode apresentar-se com sintomatologia muito diversa, dependendo da anomalia estrutural de base e das alterações vasculares e metabólicas subsequentes. A tracção parcial da medula espinal em relação ao crescimento progressivo da coluna vertebral e a perda de elasticidade do *filum terminale*, levam a uma diminuição do fluxo sanguíneo local e, conseqüentemente, a alterações metabólicas locais que causam disfunção neuronal a nível lombossagrado<sup>2,10</sup>.

No adulto a dor lombar ou nos membros inferiores é o sintoma mais comum, seguido da diminuição da força muscular e disfunção de esfíncteres. Geralmente, os sintomas iniciam-se após exercício físico intenso ou pequenos traumatismos. Outras condições como a gravidez ou o parto e traumatismos de maior impacto podem desencadear os sintomas<sup>3-4</sup>.

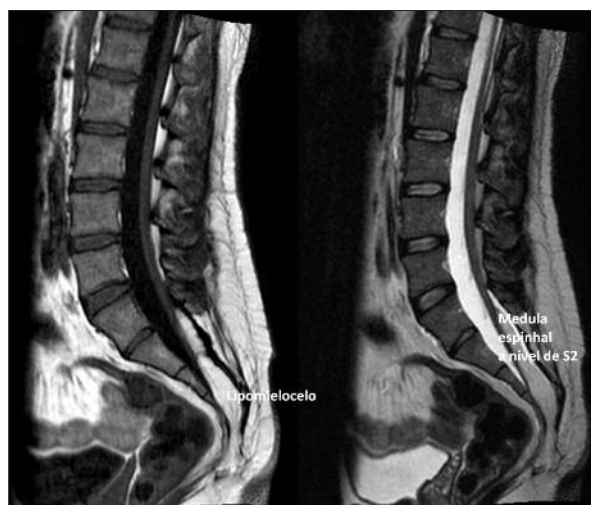
O diagnóstico do SMA é estabelecido por ressonância magnética (RM) da coluna lombar que mostra o nível do cone medular, o componente intra ou extra-dural ao qual a medula está ancorada e ajuda na orientação terapêutica.<sup>5-6</sup>

O tratamento do SMA é cirúrgico e tem como principal objectivo melhorar a dor e restaurar a função neurológica<sup>7</sup>.

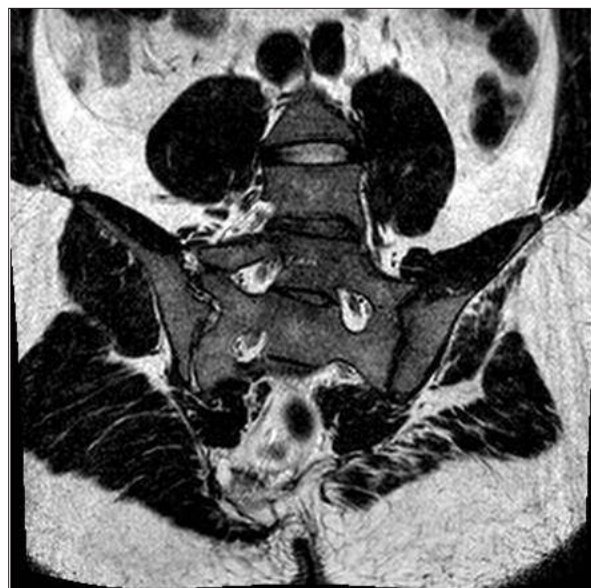
## Caso Clínico

Doente do sexo masculino, de 25 anos de idade, técnico de análises clínicas. Foi enviado à consulta de Reumatologia para despiste de miopatia, pelo facto de apresentar elevação da creatina fosfoquinase (CK - 557 UI/mL), descoberta ocasionalmente em avaliação analítica «de rotina». Negava qualquer sintomatologia, mas depois de muito questionado referia discretas mialgias nos membros inferiores, após esforços físicos intensos. Tinha antecedentes de escoliose lombar, motivo pelo qual era vigiado em consulta de Ortopedia desde os 4 anos. Não fazia nenhuma terapêutica.

Na observação confirmou-se a escoliose lombar estrutural e verificou-se a presença de discreta atrofia dos músculos da região glútea, coxa e perna esquerdas e de pé cavo bilateral. No exame neurológico, constatou-se incapacidade na marcha em pontas do pé esquerdo, diminuição da força muscular na extensão do pé esquerdo e diminuição do reflexo aquiliano à esquerda, estando a força muscular conservada nos restantes grupos musculares e as sensibilidades táctil, álgica e proprioceptiva preservadas. Os exames analíticos mostraram apenas elevação de CK (504 UI/mL), com LDH, AST e aldolase normais. A electromiografia dos membros inferiores revelou sinais de grave lesão neurogénica crónica em músculos da nádega, coxa e perna esquerdas, pertencentes ao miótomo de S1.



**Figura 1.** RMN coluna lombo-sagrada – Corte sagital sequenciado em T1 (à esquerda) e T2 (à direita). Cone medular a nível de S2 e ancorado no lipoma.



**Figura 2.** RMN lombo-sagrada – Corte coronal sequenciado em T2. Escoliose da coluna lombo-sagrada.

Estes achados motivaram a realização de RM da coluna

lombo-sagrada que evidenciou imagens compatíveis com disrafia espinhal ocluta e volumoso lipoma intra-dural, com 10cm de comprimento e 15 mm de diâmetro transversal, com o pólo proximal no plano do disco S1-S2, fundindo-se com a gordura subcutânea na região sacrococcígea, constituindo critério de lipomielocelo. A medula espinhal estava ancorada no lipoma sagrado, com a sua extremidade situada no plano de S2, aderente à face anterior da parte proximal do lipoma (imagem 1). Este exame mostrou ainda, a escoliose da coluna lombo-sagrada, já constatada no exame objectivo (imagem 2).

Foi enviado à consulta de Neurocirurgia para avaliação de eventual indicação cirúrgica que na altura foi protelada quer pela ausência de sintomatologia e pelo facto de não haver uma repercussão clínica relevante, quer pela localização da lesão.

## Discussão

Sendo uma malformação congénita, muitas vezes associado a outras anomalias congénitas, o SMA é habitualmente diagnosticado na idade infantil<sup>8</sup>. O atraso do seu diagnóstico até à idade adulta resultará, como aconteceu no caso clínico presente, da ausência de sintomatologia relevante ao longo da vida.

A dor lombar e nos membros inferiores é a manifestação clínica mais frequente do SMA que evolui sem diagnóstico até à idade adulta. Concomitantemente pode haver défices sensitivos ou motores e outras anomalias congénitas como alterações cutâneas, entre as quais hemangiomas, hipertricrose, nevos ou áreas hiper cromáticas, anomalias músculo-esqueléticas como pés cavos, deformidades em varo/valgo e escoliose, ou ainda alterações esfínterianas como por exemplo as malformações anorrectais, urogenitais e agenesia do sacro<sup>1,2,9</sup>.

Neste caso clínico, embora as anomalias congénitas como a escoliose e o pé cavo já fossem previamente conhecidas e estejam frequentemente associadas a esta entidade clínica, na ausência de queixas, em particular na ausência de queixas do foro neurológico, não são, por si só, evocadores de SMA. Só a constatação e caracterização de défices neurológicos após exame clínico cuidadoso, fez suspeitar de uma eventual lesão neurológica que pudesse explicar a elevação da CK, que foi o motivo pelo qual tinha sido referenciado à consulta. A elevação da CK, neste contexto, explica-se pela lesão neurogénica que levou a uma desnervação dos músculos da região glútea, coxa e perna e consequentemente a necrose muscular associada. Na base desta lesão neurogénica está a diminuição do fluxo sanguíneo local causada pela tracção de medula espinhal<sup>10</sup>.

O estudo electromiográfico dos membros inferiores

confirmou as alterações neurogénicas e a RM da coluna lombar permitiu o diagnóstico final, mostrou o nível da medula espinhal no plano de S2 e permitiu a caracterização das dimensões do lipoma ao qual estava ancorada.

A sintomatologia surge muitas vezes após traumatismos ou exercício físico intenso. Este doente, embora sem o referir espontaneamente, tinha mialgias após o exercício. O início da sintomatologia após estes eventos traumáticos, deve-se ao facto de o grau de ancoramento da medula poder não ser suficientemente significativo para causar sintomas isoladamente, mas em conjunto com o trauma ou o exercício que aumentam o «stresse» na medula, dá origem a mais alterações na microcirculação e no metabolismo celular e, consequentemente, a deterioração neurológica<sup>10</sup>.

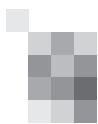
O tratamento desta entidade clínica é cirúrgico. O momento da intervenção neurocirúrgica nos adultos é controverso. Alguns autores recomendam a intervenção cirúrgica no momento do diagnóstico independentemente da presença de sintomatologia acompanhante ou de existir deterioração neurológica. Outros autores defendem que a intervenção cirúrgica deve ficar reservada para aqueles doentes em que os défices neurológicos interferiram na qualidade de vida, nos doentes em que haja agravamento do défice neurológico em relação à altura do diagnóstico ou para doentes que estão mais sujeitos a risco de trauma, uma vez que este, por si só, pode levar ao agravamento do quadro clínico<sup>7</sup>. ■

## Bibliografia

1. Fuente B, Corral C, Miralles M, Vallejo M, Barrio E. Síndrome de médula anclada en el adulto. *Neurología* 2007; 22(4): 201-205.
2. Gupta SK, Khosla VK, Sharma BS, Mathuriya SN, Pathak A, Tewari MK: Tethered cord syndrome in adults. *Surg Neurol* 52:362-370, 1999.
3. Lee GY, Paradiso G, Tator CH, Gentili F, Massicotte EM, Fehlings MG: Surgical management of tethered cord syndrome in adults: indications, techniques and long-term outcomes in 60 patients. *J Neurosurg Spine* 4:123-131, 2006.
4. McLone DG: The adult with a tethered cord. *Clin Neurosurg* 43:203-209, 1996.
5. Barson AJ: The vertebral level of termination of the spinal cord during normal and abnormal development. *J Anat* 106:489-497, 1970.
6. Pinto FC, Fontes RB, Leonhardt MdeC, Amodio DT, Porro FF, Machado J: Anatomic study of the filum terminale and its correlations with the tethered cord syndrome. *Neurosurgery* 51:725-730, 2002.
7. Aufschneider K, Fellner F, Wurm G: Surgery in adult onset tethered cord syndrome (ATCS): review of literature on occasion of an exceptional case. *Neurosurg Rev* 31: 371-384, 2008.
8. Cartwright C. Primary tethered cord syndrome: diagnosis and treatment of an insidious defect. *J Neurosci Nurs* 200;32:210-5.
9. Gutiérrez Banos JL, Martín GB, Hernández RR, Portillo Martín JA; Correias Gómez MA, Valle Schaan JI et al. Tethered cord syndrome in adult. *Arch Esp Urol* 51:195-8, 1998.
10. William R, Stetler Jr, M.D., Park P, M.D., Stephen Sullivan, M.D. Pathophysiology of adult tethered cord syndrome: review of the literature. *Neurosurg Focus* 29 (1): E2, 2010.

## Correspondência:

Serviço de Reumatologia  
Hospital Conde de Bertiandos,  
Unidade Local de Saúde do Alto Minho  
Largo Conde de Bertiandos  
4990-041 PONTE DE LIMA  
filipadteixeira@gmail.com



## Trombose Venosa Cerebral: Relato de Caso e Revisão de Literatura *Cerebral Venous Thrombosis: Case Report and Literature Review*

Rodrigo Antonio Rocha da Cruz Adry<sup>1</sup>, Catarina Couras Lins<sup>5</sup>, Marcio Cesar de Mello Brandão<sup>3,4</sup>

1-Médico Residente em Neurocirurgia do Hospital de Base de São José do Rio Preto – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto; 2-Médico do Serviço de Neurologia e Neurocirurgia do Hospital Geral do Estado da Bahia e Hospital Geral Roberto Santos; 3-Preceptor da Residência Médica em Neurocirurgia do Hospital Geral Roberto Santos; 4-Chefe do Serviço de Neurologia e Neurocirurgia do Hospital Geral do Estado da Bahia e Hospital Geral Roberto Santos; 5-Acadêmica de Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

### Introdução

A trombose venosa cerebral é uma condição rara, sendo muitas vezes subdiagnosticada. A trombose venosa cerebral se apresenta com um amplo espectro de sinais e com alta variabilidade do modo de início. Os sintomas mais comuns são cefaléia, vômitos e diminuição da consciência, mas há sintomas atípicos como epilepsia, alteração de visão, déficit cognitivo e alteração da consciência. Os autores têm como objetivo relatar caso de um paciente com diagnóstico de trombose venosa cerebral.

### Relato de caso

Paciente, 44 anos, sexo masculino, com queixa de dor retroorbitaria há três meses evoluindo com edema, eritema ptose palpebral, diminuição da acuidade visual do olho esquerdo, diminuição da sensibilidade e paralisia da hemiface esquerda. Em seus antecedentes verificou-se extração do dente molar com infecção no local 1 semana antes do início dos sintomas. A ressonância magnética evidenciou aumento de volume do seio cavernoso esquerdo com falha do preenchimento após administração do contraste, mostrando a trombose venosa do seio cavernoso esquerdo. O tratamento é baseado na combinação de heparina intravenosa, seguida por anticoagulação oral e tratamento sintomático como: anticonvulsivantes, analgésicos, tratamento contra o aumento da pressão intracraniana. A causa deve ser tratada quando ela existir.

**Palavras-Chave:** trombose, venosa, cerebral, seio, cavernoso, relato de caso.

### Introduction

Cerebral venous thrombosis is a rare, often misdiagnosed condition. Unlike arterial stroke, cerebral venous thrombosis is an unusual condition that includes a wide range of signs and a great variation in its onset. The most common symptoms are cephalaea, vomiting and loss of conscience, but there are also atypical symptoms such as epilepsy, altered vision, cognitive deficiency and alteration of consciousness. The objective of this paper is to report the case of a patient diagnosed with cerebral venous thrombosis.

### Case report

The patient, a 44-year old male, complained of retroorbital pain during the previous three months, which progressed to edema, erythema, palpebral ptosis, reduced visual acuity in his left eye, reduced sensitivity and paralysis of the left hemiface. The patient reported having extracted an infected molar tooth one week prior to the onset of symptoms. Magnetic resonance imaging detected an increase in the volume and an absence of contrast in the left cavernous sinus, confirming venous thrombosis. Diagnosis can be confirmed, however, by neuroimaging examinations. Treatment is based on the association of intravenous heparin, followed by oral anticoagulants and symptomatic treatment such as: anticonvulsants, analgesics, and treatment to combat any increase in intracranial pressure. If exist a cause, it should be treated.

**Key-Words:** thrombosis, venous, cerebral, sinus, cavernous, case report.



## Introdução

Em 1825, Ribes descreveu a história clínica de um homem de 45 anos de idade que morreu depois de uma história de seis meses de cefaléia grave, epilepsia e delírio<sup>1-3</sup>. O exame *post mortem* mostrou a trombose do seio sagital superior, do seio transversal esquerdo e de uma veia cortical na região parietal. Essa foi provavelmente a primeira descrição detalhada de trombose venosa cerebral (TVC) em um homem<sup>1</sup>. A incidência de TVC, estimada a partir de algumas séries de necropsias, varia de 1% para necropsias consecutivas e 9% das necropsias por acidentes cerebrovasculares<sup>4</sup>. A sua incidência anual em adultos é 0,22/100.000 então mais ou menos 5 a 10 pacientes com TVC provavelmente são admitidos todo ano em um centro de cuidado terciário<sup>5</sup>. A TVC é mais frequente em crianças e neonatos<sup>6</sup>, e em pacientes entre 20 e 40 anos de idade. As mulheres são afetadas três vezes mais que os homens<sup>7</sup>.

O diagnóstico da TVC pode ser muito difícil devido ao seu quadro neurológico proteiforme<sup>8-10</sup>. Dessa forma, o diagnóstico correto é feito com demora considerável<sup>11</sup>. Além disso, são necessários exames de neuroimagem para confirmar o diagnóstico<sup>4</sup>. A ressonância magnética do cérebro, especialmente angioressonância, e a angiografia intra-arterial, são os procedimentos de diagnóstico para estabelecer TVC<sup>12,13</sup>. Os autores têm o objetivo de relatar um caso de TVC do seio cavernoso e realizar uma revisão de literatura.

## Relato do Caso

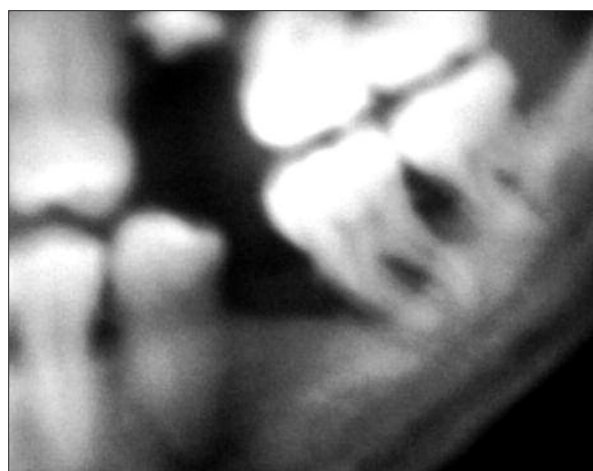
A.A.A., 44 anos, sexo masculino, pardo, solteiro, motorista, natural e procedente de Salvador-Bahia- Brasil procurou o serviço de neurologia por indicação de um serviço de oftalmologia. O paciente relatava que há 3 meses, após uma extração de um dente molar cursou com dor retro-orbitária esquerda que progrediu com edema, eritema, ptose palpebral, perda da visão do olho esquerdo e paralisia da hemiface esquerda (Figura 1). O paciente era



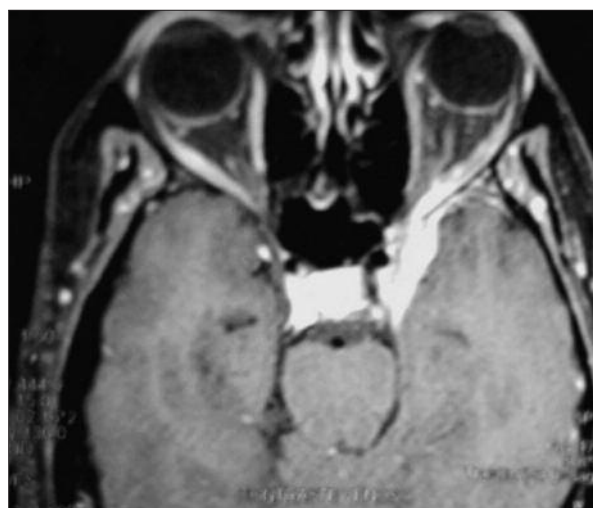
**Figura 1.** Fotos do paciente mostrando a ptose palpebral a esquerda.

fumante, com etilismo social e possuía o diagnóstico de hipertensão arterial sistêmica. Ao exame físico o paciente

apresentava disartria, pupilas isocóricas com reflexos pupilares preservados, no entanto com diminuição do campo e da acuidade visual. A motilidade extrínseca e os movimentos extra-oculares estavam abolidos. A força dos músculos mastigatórios estavam diminuídos assim como a sensibilidade do lado esquerdo de seu rosto. Havia também paralisia de hemiface esquerda. Em uma radiografia da face foi identificado um foco de um possível abscesso no local onde foi feita a extração do dente (Figura 2). Em uma RNM havia um aumento de volume do seio cavernoso esquerdo (Figura 3). Após administração do contraste



**Figura 2.** Mostram o local do provável abscesso onde foi extraído o dente.

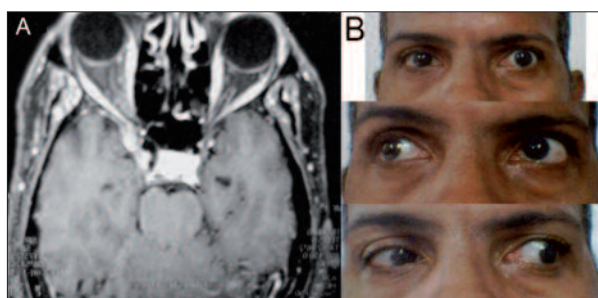


**Figura 3.** RNM mostrando aumento do volume do seio cavernoso esquerdo com falha de enchimento após contraste.

observou-se um realce da área com falha de enchimento em seu interior, coexistindo com realce meníngeo em região temporal homolateral. Era evidente, também protusão da órbita esquerda e espessamento do músculo reto lateral. Dessa forma, chegamos ao diagnóstico de trombose do seio cavernoso causada por um trombo com origem no abscesso que havia no local da extração dentária.

Com o diagnóstico, tratamos o paciente com prednisona 60mg por dia durante 3 meses com diminuição progressiva da dose, 300mg de cloridrato de ranitidina por dia durante 4 semanas e cefadroxil monoidratado 1g por dia durante 15 dias.

Com dois meses de tratamento foi feita uma RNM. Durante os 4 meses de acompanhamento houve recuperação da motilidade extrínseca e dos movimentos extra-oculares (Figuras 4). Houve melhora do campo e da acuidade visual. Entretanto, a paralisia da hemiface esquerda não houve recuperação total.



**Figura 4.** Na figura A a RNM mostra diminuição do seio cavernoso e na Figura B mostra a melhora nos movimentos oculares.

## Discussão

Fatores predisponentes podem ser identificados em até 80% dos pacientes. No entanto, a etiologia precisa permaneça desconhecida em aproximadamente um-terço (variando de 17 a 35%) dos casos<sup>12,14,15</sup>. Trombofilias hereditárias foram relatadas em aproximadamente 20% a 30% dos pacientes com TVC. O mais comum deles, mutação no Fator V de Leiden, foi demonstrado ser um fator de risco em vários caso-controle e estudos de metanálise. Deficiência da proteína C, deficiência da proteína S, deficiência da antitrombina III, hiperhomocisteinemia, síndrome antifosfolipídica, policitemia e hemoglobiúria noturna paroxística são outros fatores encontrados. Estado trombótico adquirido (síndrome nefrótica, gravidez, puerpério, trombose venosa profunda e períodos pós-operatórios) e mutação da Protrombina 20210 também aumentam o risco de TVC podendo ocorrer em 10 a 15% dos casos<sup>7,9,12,14-17</sup>.

Outras doenças também podem levar a TVC como as doenças sistêmicas (por exemplo, síndrome de Behçet, lúpus eritematoso sistêmico, doença do colágeno, granulomatose de Wegener), neoplasias (por exemplo, leucemia, carcinoma sistêmico), doenças infecciosas sistêmicas (por exemplo, septicemia), causas locais (por exemplo, otite, mastoidite, sinusite paranasal, abscessos intracranianos, meningites, traumatismo craniano fechado contuso ou dano direto aos seios, intervenções neurocirúrgicas

e perfuração lombar) e uso de anticoncepcionais orais<sup>7,9,12,14,15,17,18</sup>.

A causa infecciosa ainda constitui uma causa significativa na grande maioria dos estudos, no entanto, isso tem se reduzido em países desenvolvidos desde a introdução dos antibióticos<sup>12</sup>. A trombose do seio permanece como a forma mais comum de trombose séptica, normalmente seguindo uma infecção do terço médio da face devido a *Staphylococcus aureus*<sup>12,16</sup>. Otites e mastoidites, principalmente, podem se complicar para trombose do seio sagital e seios transversos<sup>17</sup>. Outros locais de infecção que podem levar a TVC incluem sinusite esfenoidal e etmoidal, abscesso dental, e menos frequentemente otite média. No caso relatado a etiologia provavelmente era desta natureza, com o foco infeccioso localizado no local da extração dentária. A frequência de trombose de seios por infecção tem diminuído e varia de 6 até 12% em estudos com adultos, mas a TVC por infecções sistêmicas (por exemplo,

**Tabela 1.** Etiologias mais frequentes da trombose venosa cerebral

<b>Distúrbios de coagulação (hereditárias)</b>
Fator V de Leiden
Deficiência de proteína C
Deficiência de proteína S
Deficiência de antitrombina III
Hiperhomocisteinemia
Síndrome antifosfolipídica
Policitemia
Hemoglobiúria noturna paroxística
<b>Distúrbios de coagulação (adquiridos)</b>
Síndrome nefrótica
Gravidez
Puerpério
Uso de anticoncepcionais orais
Trombose venosa profunda
Períodos pós-operatórios
<b>Doenças Sistêmicas</b>
Doença de Behçet
Lúpus eritematoso sistêmico
Doença do colágeno
Granulomatose de Wegener
<b>Neoplasia</b>
Leucemia
Carcinoma sistêmico
<b>Doenças infecciosas</b>
Septicemias
Otite
Mastoidite
Sinusite Paranasal
Abscessos intracranianos
Meningite
<b>Traumáticas</b>
Traumatismo craniano fechado
Traumatismo direto aos seios
Intervenção neurocirúrgica
Punção lombar

neonatal sepse) e infecções locais (por exemplo, otite) são relatadas frequentemente em crianças<sup>17</sup>. Um caso especial é trombose dos seios cavernosos, que é quase sempre causado por uma infecção do seio paranasal (etmóide e esfenoíde), da órbita, ou da face<sup>17</sup>. Sendo o caso um exemplo desta situação. Um resumo das etiologias se encontra na tabela 1.

A trombose venosa do seio cerebral tem um amplo espectro de sintomas e sinais<sup>7,9,12,16</sup>. A cefaléia esta presente em 70-97% dos casos<sup>4,14,16,17</sup>, sendo um sintoma revelador para a trombose venosa cerebral. Com relação a estes outros sintomas como hipertensão intracraniana com papiledema, vômitos, visão turva, paralisia do VI nervo craniano diplopia e déficits focais são os mais frequentes de modo geral, após a cefaléia, sendo presente em torno de 20% a 40% dos pacientes<sup>4,7,16,14,18</sup>, Crises convulsivas, encefalopatia e alterações de consciência foram relatadas em 10% a 60% de pacientes, com incidência mais alta nos casos relacionada a gravidez, a idade avançada e a crianças<sup>14</sup>. Os principais sintomas encontra-se na tabela 2.

**Tabela 2.** Sinais e sintomas mais frequentes na trombose venosa cerebral

Sinais e sintomas
Cefaleia
Hipertensão Intracraniana
Vômitos
Alteração do nível de consciência
Visão turva
Déficits sensitivos e motores
Crise convulsiva
Encefalopatia
Paralisia de nervo craniano

O início dos sintomas pode ser: agudo, subagudo e crônico<sup>7</sup>, Sendo considerado, agudos quando menos que 2 dias, ocorrendo em 30%, subagudo quando se apresenta em 2 dias a 1 mês, ocorrendo em aproximadamente 50% dos pacientes e crônicos com apresentação por mais de 1 mês em 20% do pacientes<sup>12,14,19</sup>.

Bousser (2000) classificou os sintomas e sinais em 4 padrões principais sendo o primeiro e mais comum caracterizado por déficits focais e/ou crises convulsivas parciais. O segundo é aquele de hipertensão intracraniana isolada com cefaléia, papiledema, e paralisia do sexto nervo craniano, similar a "hipertensão craniana benigna". O terceiro padrão com apresentação particularmente enganosa é aquele de uma encefalopatia subaguda caracterizada principalmente um grau variável de rebaixamento do nível de consciência e às vezes crises convulsivas sem localização evidente dos sinais ou características reconhecíveis de hipertensão intracraniana. Quarto, embora trombose de seio cavernoso normalmente tenha

um quadro clínico agudo distinto, pode tomar um curso lentamente progressivo e moderadamente doloroso com paralisia do terceiro ao sexto nervo craniano. Esta última classificação pode ser vista no relato de caso.

O seio sagital é mais comumente afetado (70-80% dos casos), seguido pelo seio transversal e sigmóide (70% dos casos), e menos frequentemente o seio cavernoso e direito<sup>14</sup>. A trombose de seio cavernoso pode ter um quadro clínico distinto, consistindo em queimose, proptose, exoftalmia, edema palpebral, acometimento dos nervos cranianos (II, III, VI, V2, VI) e oftalmoplegia dolorosa<sup>4,14</sup>. Os sinais e sintomas inicialmente unilaterais podem se tornar bilaterais se a trombose se estender até o seio cavernoso contra-lateral<sup>4</sup>, Esse quadro pode ser exemplificado pelo caso, e neste caso a trombose estava passando para o lado contralateral como pode ser visto na RNM na Figura 3.

Tomografia axial computada (TAC) é normalmente o primeiro método de investigação utilizado em uma emergência e principalmente nos casos de pacientes com cefaléia, crises convulsivas ou alteração da consciência<sup>7,12,20</sup>. A TAC se mostra normal em aproximadamente 10% a 30% dos pacientes com TVC<sup>4,7,12,15,16,21</sup>. A TAC pode, portanto, mostrar sinais diretos e indiretos, sendo muitos inespecíficos<sup>4</sup>. Um dos principais sinais que pode ser vista na TAC é o sinal do delta vazio que é reflexo da opacificação de veias colaterais na parede do seio sagital superior trombosado que após da injeção de contraste mostra o sinal de hipodensidade e pode estar presente de 10% a 35% dos casos. Este sinal é o melhor sinal direto, visível, principalmente na TAC com injeção de contraste. Outros sinais diretos da TVC são: a veia densa (20-55% dos casos) e sinal da corda (1-24,5% dos casos) que corresponde a hiperdensidade do seio venoso trombosado e das veias corticais<sup>12,14,15,17,22</sup>. Os sinais indiretos de trombose venosa cerebral são muito mais comumente visualizados (20 a 30%) em TAC do que os sinais diretos<sup>14</sup>. Efeitos de massa e edema são os mais vistos<sup>4,14</sup>. Outros sinais inespecíficos indiretos podem ser encontrados como anormalidade no parênquima (60-80% dos casos) como hipodensidade refletindo edema ou infarto, hiperdensidades sugerindo infartos hemorrágicos e áreas de realce do giro e ventrículos pequenos (20-50% dos casos)<sup>4,12,14</sup>. A trombose de seio cavernoso pode ser visualizada em TAC com contraste pelos defeitos de preenchimento irregulares e múltiplos com seios cavernosos edemaciados e aumento das veias orbitais.

A angiotomografia computadorizada (ATC) foi recentemente desenvolvida e é uma ferramenta excelente para diagnosticar TVC<sup>12</sup>. As anormalidades frequentemente encontradas na ATC são defeitos no preenchimento, realce da parede do seio e aumento da drenagem venosa colate-

ral. Além de poder ter uma deficiência da opacificação do contraste nas veias e seios do cérebro, atraso no preenchimento venoso e no proeminente trajeto colateral venoso.

Nos últimos 10 anos numerosas vantagens no processamento de imagens por ressonância nuclear magnética (RNM) vêm sendo adquiridas principalmente quando associada a angioressonância magnética (ARM). Atualmente é o melhor método para o diagnóstico preciso e acompanhamento da TVC<sup>12,14,17,23</sup>, sendo este método utilizado no paciente.

Devido as suas vantagens, a RNM e a ARM substituíram a invasiva angiografia cerebral (AGC) e a TAC<sup>16</sup>. A RNM tem a vantagem de demonstrar quaisquer lesões parenquimatosas (por exemplo, hemorragias), como também edema, trombo e o não preenchimento dos vasos<sup>12,7,14,15</sup>.

A Angioressonância magnética (ARM) é um método que tende a substituir a angiografia cerebral (AGC) intra-arterial, e sua combinação com a RNM é hoje os melhores métodos para diagnóstico e manutenção da TVC. Como na AGC intra-arterial, a aparência típica da TVC na ARM é a ausência de fluxo, indicando uma trombose completa<sup>4,14,22,23</sup>.

A angiografia arterial cerebral (AGC) foi um procedimento chave para o diagnóstico da TVC, entretanto, atualmente só se faz necessária quando dúvidas permanecem depois da TAC ou RNM<sup>4,7,12,17</sup>. Os sinais típicos da trombose incluem a não visualização de todo ou parte do seio (defeito de enchimento parcial ou total) e a parada súbita das veias corticais com vasos espiralados colaterais dilatados (formação de veias colaterais)<sup>1,4,15,17</sup>. Os sinais indiretos na angiografia são: atraso do esvaziamento venoso, veias colaterais dilatadas com aparência espiralada e circulação venosa colateral anormal, sendo os mais importantes para estabelecer o diagnóstico quando não há visualização do trombo.

Os exames laboratoriais só serão necessários para tentar achar a etiologia da TVC ou para acompanhar o tratamento anticoagulante. Alguns exames podem nos revelar e orientar nos casos infecciosos, inflamatórios ou malignos. Muitos estudos tem usado o valor do D-dímero, mas resultados negativos não descarta a TVC<sup>18</sup>.

A heparina tem sido a terapia comum para TVC, e vários estudos demonstraram resultados benéficos<sup>1,4,14,16,23,24</sup>. Embora existam poucos testes controlados randomizados, a heparina é considerada pela maioria a droga de primeira escolha, sendo suas complicações raras<sup>14</sup>. O tempo do tratamento anticoagulante não é conhecido precisamente, geralmente recomenda-se de três a seis meses dependendo da evolução do paciente [4]. Kim *et al.* (2004) em seu trabalho sugere anticoagulação

oral por 3 meses em pacientes com TVC idiopática, 3 a 6 meses se a TVC for relacionada a gravidez e anticoncepcional oral e 6 a 12 meses se relacionada a trombofilia hereditária. Ferro & Canhão (2003) sugerem a anticoagulação com heparina intravenosa ou nadroparina subcutânea seguido por warfarina visando INR entre 2 e 3 é o recomendado para todos os pacientes com TVC, não importando a apresentação clínica e as características dos exames de imagem. A warfarina deveria ser mantida por 6 meses, ou mais e eventualmente por toda vida em pacientes com coagulopatias de origem genética ou aqueles que adquiriram condição protromboticas<sup>7,14,17</sup>. No paciente preferimos utilizar prednisona para diminuir o processo inflamatório: que havia no seio cavernoso.

A terapia endovascular pode ser tentada com a administração de uma enzima trombolítica, normalmente urocinase, no seio, e às vezes em combinação com tromboaspiração mecânica<sup>17</sup>. A terapia com trombolítico também é considerada se as condições clínicas continuam a piorar depois de 24 horas de tratamento com heparina, se existir envolvimento de veias cerebrais profundas ou se os pacientes estão em risco de vida<sup>7,12,14,15</sup>. Os agentes mais usados para a terapia trombolítica tem sido a urocinase e o ativador do plasminogênio tecidual recombinante (rtPA)<sup>12,14,15</sup>.

Sempre que possível, a causa da TVC deve ser tratada, mesmo em associação com heparina e outras medidas sintomáticas. Deve ser sistemático e iniciado precocemente. Esta atitude se aplica particularmente no caso de pacientes com doença de Behçet que exige esteróides em alta dose e imunossupressão, e para a TVC séptica podemos usar uma combinação de antibióticos de largo espectro, com tratamento cirúrgico no local primário da infecção algumas vezes<sup>12</sup>.

Os pacientes com cefaléia pode-se ser utilizado paracetamol<sup>12</sup>. O tratamento antiepiléptico pode se feito como profilaxia, principalmente nos pacientes com edema importante, no entanto há controvérsias se deve ser dado apenas àqueles pacientes com crises convulsivas<sup>4,14,16,18</sup>. O tratamento da hipertensão intracraniana pode ser um tratamento medicamentoso (com corticóides, manitol, o acetazolamida, furosemida) ou a realização de punção lombar, e mais drasticamente, induzir ao coma com barbitalato e descompressão cirúrgica<sup>4,7,12,14,15,17,18,23</sup>.

Um dos aspectos mais enigmáticos da TVC é sua diversidade em resultado e sua individualidade<sup>4,12</sup>. Ao longo do tempo, tem sido reconhecido que a sobrevida, o prognóstico e a recuperação das funções nos pacientes com TVC é melhor que as tromboses arteriais apesar do resultado da TVC permanecer impossível de prever<sup>1,4,12,14</sup>. A maioria





dos pacientes tem uma recuperação completa (57 a 87%) embora alguns pacientes fiquem com sequelas visuais, motora, de linguagem, de cognição ou comportamental<sup>7,14</sup>. Mas só uma minoria fica dependente depois de uma TVC.

A mortalidade esta entre 5 e 30%, e em 15,25% dos pacientes ocorrerá déficits neurológicos permanentes<sup>14,15,18</sup>. Nos países desenvolvidos a taxa de mortalidade varia de 10 a 20% ou até menos em alguns estudos, mas na década de 60 esta taxa era de 30 a 50% (nos primeiros estudos com angiografia era de 50%)<sup>4,12,14</sup>.

### Conclusão

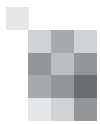
A TVC é uma patologia com uma grande variedade de sinais e sintomas, dificultando o diagnóstico. Desse modo, muitos médicos não estão preparados para diagnosticar e tratar a TVC, por isso muitos casos ficam subdiagnosticados ou levam semanas para serem descobertos. Neste relato de caso o paciente tinha buscado serviços médicos, no entanto não houve um diagnóstico e nem um tratamento específico para a TVC, sendo tratado especificamente quando procurou atendimento neurológico. Isso demonstra a importância dos médicos de outras especialidades, além dos neurologistas acadêmicos, como internistas, hematologistas, oncologistas, obstetras, médicos de emergência e intensivistas saberem sobre esta patologia, principalmente por que a TVC pode ser confundida com diversas patologias levando a um tratamento incorreto. Podendo este erro ser fatal, pois é um caso onde exige uma intervenção imediata. Os sintomas e os sinais junto com os exames laboratoriais e a história do paciente podem contribuir para uma suspeita indicando a TVC, entretanto o diagnóstico só é confirmado com exames de imagem como a TAC, a RNM e a ARM. Nos pacientes devidamente tratados o prognóstico é excelente. As sequelas são raras e quando elas estão presentes, geralmente são mínimas. Entretanto, as consequências da TVC são insuportáveis de prever, pois muitos pacientes são instáveis podendo mudar de leve a grave rapidamente. ■

### Referências:

1. Bousser M.G, Chiras J., et al. Cerebral Venous Thrombosis - A Review of 38 Cases. *Stroke* 1985; 2:199-213.
2. Smith A.G., Cornblath W.T., Deveikis J.P. Local thrombolytic therapy in deep cerebral venous thrombosis. *Neurology* 1997; 6:1613-19.
3. Buccino G., Scoditti U., Pini M., et al. Low-oestrogen oral contraceptives as a major risk factor for cerebral venous and sinus thrombosis: evidence from a clinical series. *Ital J Neurol Sci* 1999;20:231-5.
4. Arquizan C. Thrombophlébites cérébrales: aspects cliniques, diagnostique et traitement. *Réanimation*; 2001; 10; 383-92.
5. Ferro J.M., Correia M., Pontes C., et al. Cerebral Venous Thrombosis in Portugal. *Cerebrovasc Dis* 2001; 11: 177-82.
6. Ferro J.M., Canhão P. Cerebral venous and dural sinus thrombosis. *Pract Neurol* 2003; 3:214-9.
7. Schultz D.W., Davis S.M., Tress B.M., et al. Recanalisation and outcome after cerebral venous thrombosis. *J Clin Neurosci* 1996; 3:133-8.
8. Appenzeller S., Zeller C.B., Annichino-Bizzachi J.M., et al. Cerebral venous thrombosis: influence of risk factors and imaging findings on prognosis. *Clini Neurol Neurosur* 2005; 107:371-8.
9. Stolz E., Rahimi A., Gerriets T., et al. Cerebral venous thrombosis: an all or nothing disease? Prognostic factors and long-term outcome. *Clini Neurol Neurosur* 2005; 107:99-107.
10. Bienfait H.P., van Duin S., Tans J.T.J. Latent Cerebral Venous and Sinus Thrombosis. *J Neurol* 2003; 250: 436-9.
11. Bousser M.G. Cerebral venous thrombosis: diagnosis and management. *J Neurol* 2000; 247:252-8.
12. Breteau G., Mounier-Vehier F., Godefroy O., et al. Cerebral venous thrombosis 3-year clinical outcome in 55 consecutive patients. *J Neurol* 2003; 250:29-35.
13. Kim B.S., Do H.M., Marks M.P. Diagnosis and Management of Cerebral Venous and Sinus Thrombosis. *Semin Cerebrovasc Dis Stroke* 2004; 4:205-216.
14. Renowden S. Cerebral venous sinus thrombosis. *Eur Radiol* 2004; 14:215-26.
15. Allroggen H., Abbott R.J. Cerebral venous sinus thrombosis. *Postgrad Med J* 2000; 76:12-15.
16. Stam J. Thrombosis of the Cerebral Veins and Sinuses. *N Engl J Med* 2005; 352:1791-8.
17. Agostini E. Headache in cerebral venous thrombosis. *Neurol Sci* 2004; 25:206-10.
18. Bousser M.G., Ferro J.M. Cerebral Venous Thrombosis: an Update. *Lancet Neurol* 2007; 6:162-70.
19. Crombé D., Haven E., Gille M. Isolated Deep Cerebral Venous Thrombosis Diagnosed on CT and MR Imaging. A Case Study and Literature Review. *JBR-BTR* 2003; 86:257-61.
20. Ming S., Qi Z., Wang L., et al. Deep cerebral venous thrombosis in adults. *Chin Med J* 2002; 115: 395-7.
21. von Mering M., Stiefel M., Brockmann K., et al. Deep cerebral venous sinus thrombosis often presents with neuropsychologic symptoms. *J Clin Neurosci* 2003; 10:310-2.
22. Crassard L., Ameri A., Rougemont D., Bousser M.G. Thromboses veineuses cérébrales. *Encyclopédie Médico-Chirurgicale* 2003; 10; 1 -12.
23. Einhaupl K.M., Villringer A., Meister W., et al. Heparin treatment in sinus venous thrombosis. *Lancet* 1991; 338:597-600.
24. de Bruijn S.F.T.M., Stam J. Randomized placebo-controlled trial of anticoagulant treatment with low-molecular-weight heparin for cerebral sinus thrombosis. *Stroke* 1999;30:484-8.

### Correspondência

Rodrigo Adry  
Rua Professor Enlholras Vampré,  
nº 190, Aptº 25, São Manoel.  
São José do Rio Preto-SP  
CEP: 15091-290  
Telefone: (17)81007115  
rodrigoadry@hotmail.com



# Congresso de Neurologia 2011

O cérebro e os sentidos

3 a 5 de Novembro | SANA Lisboa Hotel

## Comissão Organizadora SPN

Direcção SPN  
Vitor Oliveira  
Ana Amélia Pinto  
Carolina Garrett  
Fernando Matias  
João Alcântara

## Comissão Científica SPN

Alexandre Castro Caldas  
António Bastos Lima  
António Freire Gonçalves  
Isabel Pavão Martins  
Luís Cunha  
José Ferro  
Paula Coutinho  
Teresa Paiva

## Secretariado SPN

Sónia Barroso  
Anabela Mateus

## Patrocinadores

Abbott Laboratórios, Lda.  
Angelini Farmacêutica, Lda.  
Bayer Portugal S.A.  
Bial  
EISAI Farmacêutica, Lda.  
GE Helthcare Biosciences, S.A.  
GlaxoSmithKline, Produtos Farmacêuticos, Lda.  
Grunenthal, S.A.  
IBMC - Instituto Biologia Molecular e Celular  
Laboratórios Pfizer, Lda.  
Lundbeck Portugal, Lda.  
Merck-Serono  
Merck Sharpe & Dohme  
Novartis Farma - Produtos Farmacêuticos, S.A.  
Servier Portugal  
Tecnifar Farmacêutica  
Teva Pharma Lda.  
UCB Pharma (Produtos Farmacêuticos), Lda.

## Sociedade Portuguesa de Neurologia

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

[www.spneurologia.com](http://www.spneurologia.com)

## Fotografias

Luís Pavão para a SPN

## Paginação e Design

Isabel Monteiro (Next Color, Lda.)

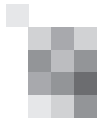


# Congresso de Neurologia 2011

O cérebro e os sentidos

**3 a 5 de Novembro**  
SANA Lisboa Hotel

## PROGRAMA



## **Quinta-feira, 3 de Novembro**

### **Reuniões Pré-Congresso**

**10:00-19:00 VI FÓRUM CIRURGIA DA EPILEPSIA (Sala A)**

**10:00-13:00 Encontro Anual de Investigadores Rede Europeia da Doença de Huntington (Sala B)**

**14:00-19:00 Reunião do Grupo de Neurologia do Comportamento (Sala B)**

**20:00-22:00 Abertura do secretariado**



## Sexta-feira, 4 de Novembro

### 08:00-09:00 Sessão de *Posters* 1 (Sala A)

#### Tema: Cefaleias

Moderadores: Elsa Parreira, Isabel Luzeiro, Pereira Monteiro

- PO1. Nevralgia occipital - um caso elucidativo da importância do bloqueio anestésico**  
João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.
- PO2. Complicações da punção lombar diagnóstica: incidência e fatores de risco**  
Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Pedro Oliveira<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2-Departamento de Estudo das Populações, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto.
- PO3. Aura de início tardio e aura de início típico: A mesma condição?**  
Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, Tomas Goucha<sup>3</sup>, Inês Mares<sup>1</sup>, Ana Filipa Antunes<sup>2</sup>  
1-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, 2-GAPIC, Faculdade de Medicina de Lisboa; 3-Centro Academico de Medicina.
- PO4. Cefaleia associada a manifestações oculares**  
Augusto Ferreira, Peter Grebe  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga.
- PO5. Cefaleia no Serviço de Urgência: Que Papel para a Punção Lombar?**  
Miguel Grunho, Cláudia Guarda  
Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO6. Cefaleia ortostática sem hipotensão do LCR**  
Raquel Gil-Gouveia, Sofia Nunes de Oliveira, José M. Ferro  
Hospital da Luz, Lisboa, Portugal.
- PO7. Cefaleia cardiogénica atípica**  
Liliana Letra, Fernando Matias  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO8. Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada: diferentes formas de apresentação**  
Joana Morgado<sup>1</sup>, Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Rute Relvas<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO9. Síndrome de Hipotensão Espontânea do Líquor: Critérios de Classificação**  
Joana Morgado<sup>1</sup>, Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO10. Síndrome de Hipotensão Intracraniana Espontânea: Quando Cada Caso, é um Caso!**  
Miguel Grunho<sup>1</sup>, Lígia Neves<sup>2</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>, João Coimbra<sup>1</sup>, Cláudia Guarda<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

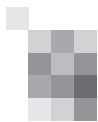
### 8:00-9:00 Sessão de *Posters* 2 (Sala B)

#### Tema: Doenças Metabólicas e Epidemiologia

Moderadores: Leal Loureiro, Fernando Matias, Freire Gonçalves

- PO11. Doença do neurónio motor como nova manifestação fenotípica na mutação 9185T>C do gene MTATP6**  
Marisa Brum, Ana Romeiro, Paulo Santos, Rui Guerreiro, Rui Matos, Jose Pinto Marques  
Centro Hospitalar de Setúbal.
- PO12. O Jardineiro e a Dama-da-Noite**  
Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO13. Encefalopatia de Wernicke e Doença de Marchiafava-Bignami em doente oncológica.**  
Joana Marques<sup>1</sup>, Vanessa Silva<sup>1</sup>, Mário Tavares<sup>2</sup>, João Nunes<sup>1</sup>, Ana Luísa Azevedo<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil.
- PO14. Forma adulta da doença de Krabbe: descrição clínico-imagiológica**  
Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Cristina Ramos<sup>2</sup>, JM Lopes Lima<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.





**PO15. Encefalopatia recorrente de etiologia múltipla**

Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>1</sup>, Marisa Miranda<sup>2</sup>, Bernardo Macedo<sup>2</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga.

**PO16. Tetraparesia após choque eléctrico**

Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Pedro Beleza  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**PO17. Anormalidades na RMN encefálica e medular resultantes da carência em vitamina B12.**

Andreia Matas, Andreia Veiga, Hugo Lopes, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto, Hospital de Vila Real.

**PO18. Perturbações do sono: Prevalência nas Crianças e Adolescentes do Concelho da Covilhã**

Sandra Sousa<sup>1</sup>, Luiza Rosado<sup>1,2</sup>, António Atalaia<sup>2,1</sup>, Pedro Rosado<sup>2,1</sup>  
1-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior; 2-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Cova da Beira.

**PO19. Cefaleia: Prevalência nas Crianças e Adolescentes do Concelho da Covilhã**

Sandra Sousa<sup>1</sup>, Luiza Rosado<sup>1,2</sup>, António Atalaia<sup>2,1</sup>, Pedro Rosado<sup>2,1</sup>  
1-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior; 2-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Cova da Beira.

**9:00 Abertura da Reunião (Sala A)**

**9:10-10:00 Comunicações Orais 1 (Sala A)**

**Tema: Epilepsia / Neurofisiologia, Neuropediatria e Neurociências**

**Moderadores: António Martins, Rita Lopes da Silva**

**CO1. Cirurgia da Epilepsia na Esclerose Tuberosa: Avaliação neurofisiológica e resultados clínicos em 9 casos intervencionados**

Alberto Leal<sup>1,2,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa.

**CO2. Contributo dos Potenciais Evocados Auditivos de Média Latência na distinção entre epilepsias frontais e temporais em avaliação para Cirurgia da Epilepsia**

Ricardo Lopes<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2,3</sup>  
1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Centro de Investigação Social, ISCTE.

**CO3. Doença de Kufs manifestada por demência, parkinsonismo e epilepsia mioclónica**

Ana Sofia Aleixo Correia, Nuno Canas, José Vale  
Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Lisboa.

**CO4. Estudo clínico e genético do síndrome de Dravet em Portugal**

João Pinho<sup>1</sup>, Susana Rocha<sup>2</sup>, Manuela Almeida Santos<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>1</sup>, Sónia Figueiroa<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>2</sup>, José Pedro Vieira<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Clara Barbot<sup>1</sup>, Fátima Furtado<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>4</sup>, Ana Moreira<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Pediatria, Hospital José Joaquim Fernandes, Unidade Local de Saúde do Baixo.

**CO5. Encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias: o primeiro caso pediátrico com anticorpos anti-receptores de glicina**

Joana Damásio<sup>1</sup>, M Isabel Leite<sup>3</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Patrick Waters<sup>3</sup>, Mark Woodhall<sup>3</sup>, Manuela A Santos<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>2</sup>, Angela Vincent<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, Oxford University, UK.

**CO6. Inhibitors of Oxidative Phosphorylation in Acute Ischemic Stroke: preliminary data in rats**

Isabel Henriques<sup>2</sup>, Maria Gutiérrez-Fernández<sup>1</sup>, Berta Rodríguez-Frutos<sup>1</sup>, Mercedes Exposito-Alcaide<sup>1</sup>, Julia Alvarez-Grech<sup>1</sup>, Exuperio Díez-Tejedor<sup>1</sup>, José Ferro<sup>2</sup>  
1-Laboratory for Neurosciences and Cerebrovascular Research, Hospital Universitario la Paz, IdiPAZ, Universidad Autónoma Madrid; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.



## 9:10-10:00 Comunicações Orais 2 (Sala B)

### Tema: Doenças Desmielinizantes e Genética

Moderadores: José Vale, Grilo Gonçalves

#### CO7. Risco de Esclerose Múltipla após Nevrite Óptica Idiopática em doentes com RM inicial normal

Inês Brás Marques, José Tomás, Carmo Macário, Fernando Matias, Lúvia Sousa  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

#### CO8. Afasias agudas em doentes com Esclerose Múltipla

Joana Domingos<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1,3</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Claudia Pinho<sup>2</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>2,3</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano do Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Unidade Multidisciplinar Investigação Biomédica do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto.

#### CO9. Perturbação do Olfacto na Esclerose Múltipla: estudo exploratório

Sónia Batista<sup>1</sup>, João Sargento Freitas<sup>1</sup>, Eugénia Almeida<sup>2</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, João Carlos Ribeiro<sup>3</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imuno-Alergologia, 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.

#### CO10. Estudo da Vitamina D numa população de doentes Portugueses com Esclerose Múltipla

Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Ana Silva<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Paulo Pinho e Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>

1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.

#### CO11. Paraparesias espásticas autossómicas recessivas – revisão de 130 famílias portuguesas

Eva Brandão<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>1</sup>, Vitor T Cruz<sup>1</sup>, Conceição Pereira<sup>2,3</sup>, J Pinto-Basto<sup>2,3,4</sup>, Isabel Alonso<sup>2,3,4</sup>, Stevanin G<sup>5</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2,3,4</sup>, Paula Coutinho<sup>2</sup>, J Leal Loureiro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-UnIGENE, Institute for Molecular and Cellular Biology (IBMC), Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC; 4-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5-ISERM U679, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.

#### CO12. Inflamação e crises epilépticas: o papel da IL-1 $\beta$

Bárbara Leal<sup>1</sup>, Cláudia Brito<sup>1</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Raquel Castelo Branco<sup>1</sup>, José Lopes Lima<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>2</sup>, António Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Paulo P Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>

1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.

## 10:00-10:30 Conferência 1 (Sala A)

### “Epilepsy surgery: When and why”

Palestrante: Sohey! Noachtar

Moderador: José Pimentel

## 10:30-11:00 Café

## 11:00-12:30 Mesa Redonda (Neuro-otologia) (Sala A)

Moderadores: José Pimentel e Vaz Garcia

### Anatomia das vias vestibulares

José Pimentel

### Reflexo vestibulo-oculo-motor

Vaz Garcia

### Vertigo and Dizziness: un update on diagnosis and treatment

Klaus Jahn

**12:30-13:30 Simpósio Satélite (Lundbeck) (Sala A)**

**"How close are we to modify Parkinson's disease progression?"**

**Palestrante: Olivier Rascol**

**Moderador: Joaquim Ferreira**

**13:30-14:30 Almoço**

**14:30-15:30 Sessão de Posters 3 (Sala A)**

**Tema: Doenças Infecciosas**

**Moderadores: Carolina Garrett, Luisa Albuquerque, Miguel Rodrigues**

- PO20. Pseudo-hernia abdominal pos-herpética – a propósito dum caso clínico**  
Cátia Carmona, Rui Guerreiro, Liliana Gouveia, Fernando Pita  
Unidade Funcional de Neurologia – HPP Hospital de Cascais.
- PO21. Mielite transversa: uma complicação rara da infecção por *Mycoplasma pneumoniae* na infância**  
Andreia Veiga<sup>1</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, Joana Carvalho<sup>2</sup>, Helena Pereira<sup>2</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro.
- PO22. Neuroborreliose – uma forma de apresentação atípica**  
Motasem Shamasna, Joana Nunes, Joana Cortez, Cristina Valente, Florbela Magalhães, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
- PO23. Multinevrite por zoster sine herpete: forma rara de reactivação do vírus varicela zoster**  
Catarina Cruto<sup>1</sup>, Sofia Jordão<sup>2</sup>, João Chaves<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Infeciologia, Hospital Pedro Hispano, Porto.
- PO24. Traumatismo e infecção por Vírus Varicela Zoster: uma associação a ter em conta**  
Sílvia César, Sandra Perdigão  
Unidade Local de Saúde do Alto Minho – Hospital de Viana do Castelo.
- PO25. Crise parcial complexa: apresentação atípica de Herpes Zoster**  
Rita Salvado, Pedro Pereira, Miguel Grunho, Paula Breia, Cláudia Guarda  
Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE.
- PO26. Encefalite Aguda na primo-manifestação da infecção pelo HIV**  
Hipólito Nzwaló<sup>1</sup>, Rosário Pazos<sup>2</sup>, Maria José Águas<sup>2</sup>  
1-Hospital de Faro EPE, Faro; 2-Hospital Garcia de Orta EPE, Almada.
- PO27. Meningite asséptica como forma de apresentação de Síndrome de Sjögren**  
Filipe Correia<sup>1</sup>, Tiago Gomes<sup>1</sup>, Maria Castelo Branco<sup>2</sup>, Ana Costa<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oncologia, 3-Serviço de Medicina Interna, do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos.
- PO28. Episódios recorrentes de cefaleia incapacitante**  
Raquel Tojal, José Campillo  
Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.
- PO29. Síndrome de Ramsay-Hunt com envolvimento de múltiplos pares cranianos.**  
Inês Menezes Cordeiro, Hipólito Nzwaló, Francisca Sá, Fátima Ferreira, Carlos Basílio  
Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE.

**14:30-15:30 Sessão de Posters 4 (Sala B)**

**Tema: Cognição / Demências**

**Moderadores: Celso Pontes, Catarina Oliveira, Isabel Carmo**

- PO30. Efeito do contacto ocular na nomeação de faces famosas**  
Inês Mares, Isabel Pavão Martins  
Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.
- PO31. Duas etiologias tratáveis para uma síndrome demencial e tremor**  
Adriana Rua, Catarina Cruto, Cecília Monteiro, Joana Damásio, Nuno Vila-Chã  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- PO32. Manifestações pouco comuns de sarcoidose**  
Maria José Silva<sup>1</sup>, Marta Pereira<sup>2</sup>, Mavilde Arantes<sup>3</sup>, Mrinalini Honovar<sup>4</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>  
1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Dermatologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano – ULSM.



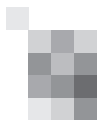
- PO33. O Teste do Desenho do Relógio na população portuguesa: Dados preliminares**  
Diana Duro<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>2</sup>, Lara Alves<sup>2</sup>, Mário R. Simões<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Faculdade de Medicina, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade de Coimbra.
- PO34. Espaços de Virchow-Robin Alargados: Hidrocefalia Obstrutiva e Amnésia Global Transitória**  
Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Manuel Rito<sup>2</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga.
- PO35. O Homem que tem uma Mulher dentro de si: um caso de Demência Fronto-Temporal**  
Sofia Rocha, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Álvaro Machado  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.
- PO36. Leucodistrofia de início na idade adulta associada a insuficiência ovárica precoce: que entidade?**  
Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Helena Rocha<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1</sup>, Marco Metello<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de São João, Porto.
- PO37. Alexia sem agrafia provavelmente secundária a lesão do giro fusiforme**  
Joana Domingues<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>1</sup>, Sara Pereira<sup>2</sup>, Gil Cunha<sup>2,3</sup>, Miguel Castelo Branco<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Aibili – Associação para Investigação Biomédica e Investigação em Luz e Imagem, Coimbra.

### 15:30-16:30 Comunicações Orais 3 (Sala A)

#### Tema: Cognição / Demências

Moderadores: Isabel Pavão Martins, Isabel Santana

- CO13. Contribution of the recent research criteria for the early detection of Alzheimer's disease**  
Isabel Santana<sup>1,3</sup>, Inês Baldeiras<sup>2,3</sup>, Raquel Lemos<sup>2</sup>, Gina Caetano<sup>4</sup>, Maria Helena Garrucho<sup>2,3</sup>, Gil Cunha<sup>4</sup>, Beatriz Santiago<sup>1</sup>, Miguel Castelo-Branco<sup>4</sup>, Catarina Oliveira<sup>2,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-IBILI, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.
- CO14. Características clínicas, genéticas e neuropatológicas de uma nova mutação da progranulina na demência frontotemporal**  
Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>2</sup>, Pedro Pinto<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>4</sup>, Gabriel Miltenberger<sup>5</sup>, Daniela Galimberti<sup>6</sup>, Manuel Melo-Pires<sup>1</sup>  
1-Unidade de Neuropatologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neuroradiologia, 4-Unidade de Neuropsicologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 5- Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.
- CO15. Estado nutricional e função muscular em doentes com defeito cognitivo ligeiro e demência de Alzheimer**  
Helder Esperto<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>2</sup>, Elisa Meira<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Fernando Santos<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>2</sup>, Nascimento Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Medicina Interna, 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO16. Estudo de correlação entre a avaliação neuropsicológica inicial e o desempenho à entrada num sistema progressivo de estimulação cognitiva**  
Ivânia Alves, Rui Barreto, Luís Ruano, Cátia Mateus, Joana Pais, Vítor Tedim Cruz  
Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.
- CO17. Variabilidade de expressão de uma nova mutação no gene GRN numa família com Degenerescência Lobar Frontotemporal**  
Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>1,2</sup>, Ana Verdelho<sup>1,3</sup>, Sónia Vale Pereira<sup>2</sup>, Cândida Barroso<sup>1,3</sup>, Alexandre de Mendonça<sup>1,3</sup>  
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-GenoMed – Diagnósticos de Medicina Molecular, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria.
- CO18. Glaucoma e Doença de Alzheimer**  
Sérgio Brito<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Pedro Faria<sup>1</sup>, Moura Pereira<sup>1,2</sup>, Isabel Santana<sup>2</sup>, Rui Proença<sup>1</sup>  
1-Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia EPE; 2-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra EPE.



**16:30-17:30 Conferência 2 (Sala A)**

**"The Amusia"**

**Palestrante: Jason Warren**

**Moderador: Isabel Pavão Martins**

**17:30-18:00 Café**

**18:00-19:00 Conferência de Abertura (Sala A)**

**"A Nova Medicina"**

**Palestrante: J. Lobo Antunes**

**19:00-19:30 Assembleia-Geral**

**20:30 Jantar e Entrega de Prémios**





## Sábado, 5 de Novembro

### 8:30-9:30 Sessão de Posters 5 (Sala A)

#### Tema: Doenças Vasculares I

Moderadores: Isabel Henriques, Manuel Correia, Miguel Viana Baptista

- PO38. Fístula Artério-Venosa Dural Espinhal – Um desafio diagnóstico**  
Inês Brás Marques, José Tomás, Tiago Parreira, Sara Pereira, Miguel Cordeiro, Pedro Nunes Vicente  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
- PO39. Síndrome de vasoconstrição cerebral reversível: uma causa rara de hemorragia da convexidade**  
Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Tiago Rodrigues<sup>2</sup>, Pedro Pinto<sup>2</sup>, Carlos Correia<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- PO40. Impacto da Rede Nacional de Cuidados Continuados no Tempo de Internamento dos Doentes com Acidente Vascular Cerebral**  
Catarina Canha<sup>1,3</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Teresa Ferreira<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Equipa de Gestão de Altas, 3-Serviço de Medicina Interna, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- PO41. Hemorragia Subaracnoideia pós drenagem lombar contínua em cirurgia de reparação de aneurisma da aorta torácica**  
Pedro Barros, Ana Teresa Carvalho, Joaquim Pinheiro  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de V.N. Gaia/Espinho.
- PO42. Dissecção Carotídea bilateral: Síndrome de Eagle?**  
Pedro Barros<sup>1,2</sup>, Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Cátia Macedo<sup>4</sup>, Pedro Carneiro<sup>1,2</sup>, Sérgio Castro<sup>3</sup>, Dulce Pinheiro<sup>2</sup>, Miguel Veloso<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar V.N. Gaia/Espinho; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano.
- PO43. Leucoencefalopatia Vascolar Grave como Forma de Apresentação de Amiloidose Sistémica**  
Liliana Pereira, Rita Salvado, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO44. Lesão do cone medular – quando a causa é difícil de estabelecer.**  
Helena Rocha<sup>1</sup>, Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Irene Bernardes<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João, Porto.
- PO45. Lesões talâmicas bilaterais reversíveis secundárias a trombose venosa cerebral profunda: um caso clínico**  
João Raposo, Motasem Shamasna, Andreia Godinho, Pedro Velho, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.
- PO46. Dissecção carotídea como primeira manifestação de Arterite de Takayasu**  
Ruth Geraldés<sup>1</sup>, Paulo Batista<sup>1</sup>, Luís Mendes Pedro<sup>2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1</sup>  
1-Unidade AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Cirurgia Vascolar, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- PO47. Trombo endoluminal associado a anemia ferropénica como causa de acidente vascular cerebral isquémico**  
Ana Catarina Fonseca<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>2</sup>, Ruth Geraldés<sup>1</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.

### 8:30-9:30 Sessão de Posters 6 (Sala B)

#### Tema: Doenças Neuromusculares e Neurofisiologia

Moderadores: Luís Negrão, Isabel Conceição, Teresinha Evangelista

- PO48. The first Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L**  
Luís Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>3</sup>, Cristina Marques<sup>2</sup>  
1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, 2-Imagiology Department, Coimbra University Hospitals, Coimbra; 3-Molecular Genetics Center Jacinto Magalhães, National Institute of Health, Porto.

- PO49. Doença de Madelung. Plexopatia braquial de causa rara**  
Joana Marques<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Luís Santos<sup>2</sup>, João Reis<sup>3</sup>, Amélia Nogueira Pinto<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital da Cruz Vermelha.
- PO50. Paralisia Bulbar Progressiva com extenso hipersinal do tracto piramidal**  
Pedro Barros, Ana Teresa Carvalho, Miguel Veloso, Hugo Morais, António Jorge  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar V.N. Gaia/Espinho.
- PO51. Oftalmoparésia dolorosa como forma de apresentação de um Síndrome de Sjögren**  
Marta Arenga, Motasem Shamasna, Florbela Magalhães, Carla Nunes, Deolinda Portelina, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
- PO52. Síndrome miasténica de Lambert-Eaton associada a adenocarcinoma da próstata**  
Cecília Monteiro, Ernestina Santos, José Lopes Lima  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- PO53. Miastenia gravis após linfoma linfobástico pulmonar**  
Isabel Moreira<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Cristina Gonçalves<sup>2</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Department of Clinical Neurology, Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, University of Oxford.
- PO54. Até a camisola despertava dor! Cirurgia de estimulação cerebral profunda num caso de dor neuropática de tipo periférico**  
Joana Meireles<sup>1</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Virgínia Rebelo<sup>2</sup>, Armanda Gomes<sup>2</sup>, Margarida Ayres Basto<sup>3</sup>, Paulo Linhares<sup>4</sup>, Rui Vaz<sup>4</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2,5</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Consulta da Dor, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar São João, Porto; 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO55. Síndrome de Guillain-Barré mimetizando morte cerebral – um caso clínico.**  
Susana Chaves, Teresa Carolina, Armando Morganho, Duarte Noronha, Orlando Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal.
- PO56. Miosite ocular aguda bilateral – diagnóstico diferencial**  
Ana Margarida Romeiro, Marisa Brum, Paulo santos, Rui Matos, Rui Guerreiro, José Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal – Hospital São Bernardo.
- PO57. Seguimento de um caso de Síndrome de Guillain-Barré com ecografia de nervo periférico.**  
Vânia Almeida<sup>1</sup>, Paolo Mariotti<sup>2</sup>, Stefania Veltri<sup>2</sup>, Carmen Erra<sup>3,4</sup>, Luca Padua<sup>3,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Unità di Neuropsichiatria infantile, 3-Dipartimento di Neuroscienze, Università Cattolica, Roma, Itália; 4-Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus, Itália.

## 9:30-10:30 Comunicações Orais 4 (Sala A)

### Tema: Doenças Vasculares

Moderadores: Vasco Salgado, Teresa Pinho e Melo

- CO19. Tendência na incidência do primeiro Evento Isquémico Vascular Cerebral Agudo na população rural e urbana no norte de Portugal 1999 a 2010: resultados preliminares**  
Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Rui Loureiro<sup>1</sup>, Cláudia Quintas<sup>1</sup>, Carla Branco<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>3</sup>, Ilda Matos<sup>4</sup>, João Paulo Gabriel<sup>3</sup>, Maria Carolina Silva<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>1</sup>, pelo Grupo de Investigadores do segundo estudo de incidência de Acidentes Neurológicos no norte de Portugal (ACIN2)  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-UNIFAI, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-Montes e Alto Douro, Vila Real; 4-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Nordeste, Mirandela.
- CO20. Sensibilidade e especificidade diferencial das escalas CHADS2 e CHA2DS2-VASc em contexto de prevenção secundária cerebrovascular**  
Tiago Sá<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Vítor Pinheiro<sup>1</sup>, Rui Martins<sup>2</sup>, Rogério Teixeira<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, José Tomás<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Freire Gonçalves<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>  
1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cardiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO21. Via Verde do Acidente Vascular Cerebral: mimetizadores e contra-indicações para trombólise**  
Miguel Grilo<sup>1</sup>, Pedro Castro<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Dulce Pereira<sup>2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Elsa Azevedo<sup>1</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Urgência, Hospital de São João, Porto.



**CO22. Edema oro-lingual em contexto de terapêutica com Alteplase no acidente vascular cerebral: A monitorização deve ser a regra**

Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Ana Lourenço<sup>2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Lisboa; 2-Unidade de AVC do Hospital S. Francisco Xavier, Lisboa; 3-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.

**CO23. Cefaleia associada à Trombose Venosa Cerebral: estudo de seguimento.**

Nuno Inácio, Ângela Timóteo, Sara Machado, Ana Amélia Pinto, Elsa Parreira

Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora.

**CO24. Descompensação glicémica após enfarte bulbar: Estudo retrospectivo em 23 doentes com grupo de controlo.**

Luis Ruano, Ivânia Alves, Rui Barreto, Carlos Veira, Vitor Tedim Cruz

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

**CO25. Avaliação ultrassonográfica intra e extracranial de leucoencefalopatia isquémica subcortical**

João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Joana Ribeiro<sup>1</sup>, Ricardo Morais<sup>2</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Rita Fernandes<sup>1,3</sup>, José Tomás<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Luis Cunha<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Sousa Martins, Guarda.

**10:30-11:00 Café**

**11:00-12:30 Mesa Redonda (Neuro-Oftalmologia) (Sala A)**

**Moderadores: Raquel Gil-Gouveia e Ivone Cravo**

**Structure and function correlations in retinocortical pathways: from basic research to clinical applications**

Miguel Castelo-Branco

**Pupillary Evaluation in Neurology**

Aki Kawasaki

**12:30-13:30 Simpósio Satélite (Abbot) (Sala A)**

**"Duodopa: Uma nova alternativa para os doentes parkinsonianos em estadio avançado"**

**Palestrante: Angelo Antonini**

**Moderador: Joaquim Ferreira**

**13:30-14:30 Almoço**

**14:30-15:30 Conferência 3 (Sala A)**

**"Hyposmia for the Diagnosis and the Management of Neurodegenerative Diseases"**

**Palestrante: Laura Silveira-Moriyama**

**Moderador: Joaquim Ferreira**

**15:30-16:30 Sessão de Posters 7 (Sala A)**

**Tema: Doenças Vasculares II**

**Moderadores: Elsa Azevedo, Fernando Pita, Patrícia Canhão**

**PO58. Acidente Isquémico Transitório em Doente com Esferocitose Hereditária**

Sofia Rocha, João Rocha, Ana Santos, Carla Ferreira, Álvaro Machado

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**PO59. Dilatação Extrema de Espaços Perivasculares de Virchow-Robin: «The Swiss Cheese Brain»**

Miguel Grunho<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa; 3-Faculdade Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.

**PO60. Angiopatia amilóide mimetizando vasculite primária do sistema nervoso central**

Joana Domingos<sup>1</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

- PO61. Arterite de células gigantes intracraniana**  
Joana Domingues<sup>1</sup>, João Sargento<sup>1</sup>, António Mestre<sup>1</sup>, Gonçalo Santos<sup>2</sup>, Gil Cunha<sup>2,3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Aibili – Associação para Investigação Biomédica e Investigação em Luz e Imagem, Coimbra.
- PO62. Edema bilateral da papila secundário a amiodarona: manifestação de neuropatia óptica iatrogénica**  
Carlos Andrade<sup>1,3</sup>, Olinda Faria<sup>2</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia do Hospital de S. João, EPE; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO63. Terapêutica com rt-PA intravenoso em grávida com Acidente Vascular Cerebral**  
Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>, Ruth Geraldês<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa.
- PO64. Enfarte Medular em doente com Trombocitose**  
Joana Morgado<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO65. Embolia gasosa, uma causa rara de isquémia cerebral.**  
José Tomás<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Fernanda Gamboa<sup>2</sup>, Óscar Camacho<sup>4</sup>, Cláudia Paulino<sup>3</sup>, César Nunes<sup>3</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>  
1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, 2-Serviço de Pneumologia, 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC); 4-Unidade de Medicina Hiperbárica, Hospital Pedro Hispano.
- PO66. Alucinações visuais e isquémia no território da artéria coroideia anterior**  
Ana Patrícia Antunes, Ruth Geraldês, Patrícia Canhão  
Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital Santa Maria.
- PO67. Fenótipo atípico de uma nova mutação patogénica no CADASIL**  
Miguel Grilo<sup>1</sup>, Carlos Andrade<sup>1,2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>, Maria José Sá<sup>1,3</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>  
1-Serviços de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa.

## 15:30-16:30 Sessão de Posters 8 (Sala B)

### Tema: Doenças Desmielinizantes e Epilepsia

Moderadores: Livia Sousa, Fernando Matias, Francisco Pinto

- PO68. Meningoencefalite Recorrente como manifestação sistémica de Artrite Reumatóide**  
Fernando Dias Correia<sup>1</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, João Ferreira<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>6</sup>, Ricardo Taipa<sup>4</sup>, Sara Cavaco<sup>5,7</sup>, João Correia<sup>2,3</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,3,7</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Medicina Interna, 3-Unidade de Imunologia Clínica, 4-Serviço de Neuropatologia, 5-Laboratório de Neurobiologia, Comportamento Humano, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 7-Unidade Multidisciplinar Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto.
- PO69. Occam ou Hickam? A propósito de um caso de esclerose múltipla.**  
Paulo Santos, Rui Pedro Guerreiro, José Fernando Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.
- PO70. Encefalopatia em doente com Lúpus Eritematoso Sistémico e anticorpos Anti-CASPR2**  
Alice Morais Castro<sup>1</sup>, Ruth Geraldês<sup>2</sup>, José Carlos Romeu<sup>1</sup>  
1-Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, E.P.E.
- PO71. Tumores Cerebrais e Esclerose Múltipla: associação rara**  
José Eduardo Alves<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>3</sup>, José Maria Pereira Monteiro<sup>3</sup>, Pedro Soares Pinto<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ana Martins da Silva<sup>3,4</sup>  
1-Serviço de Neuroradiologia, 2-Unidade de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurologia, 4-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António – CH Porto.
- PO72. Celulite recorrente após administração de interferão**  
Ivânia Alves, Vitor Tedim Cruz, Carlos Veira  
Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.
- PO73. Hemidistonia paroxística como manifestação inicial de Esclerose Múltipla**  
Pedro Pereira, João Proença, Cláudia Guarda  
Hospital Garcia de Orta, Almada.



- PO74. Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva com Epilepsia Refractária**  
Fernando Dias Correia, Joana Domingos, João Chaves  
Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- PO75. EEG de alta densidade na avaliação pré-cirúrgica de pacientes epiléticos – a propósito de um caso clínico**  
Nuno Vicente<sup>1</sup>, António Atalaia<sup>1,2</sup>, Francisco Sales<sup>3</sup>, Pedro Rosado<sup>1,2</sup>, Luiza Rosado<sup>2,1</sup>  
1-Centro Hospitalar da Cova da Beira, EPE, Hospital Pêro da Covilhã, Serviço de Neurologia, Covilhã; 2-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã; 3-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- PO76. Avaliação Multimodal Neurofisiológica-Hemodinâmica-Neuropsicológica da função dos lobos occipitais para aplicação na Cirurgia da Epilepsia**  
Ricardo Lopes<sup>1</sup>, Rita Jerónimo<sup>2</sup>, Patrícia Arriaga<sup>2</sup>, Jéssica Gomes<sup>3</sup>, Rute Barrambana<sup>3</sup>, Alberto Leal<sup>2,4</sup>  
1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 2-Centro de Investigação e Intervenção Social (CIS/ISCTE-IUL); 3-Departamento de Psicologia Social e das Organizações, ISCTE-IUL; 4-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa.
- PO77. Sinal do pulvinar – nem sempre a variante da Doença de Creutzfeldt-Jakob**  
Vânia Almeida<sup>1</sup>, Rita Peralta<sup>1,2</sup>, Cândida Barroso<sup>1,3</sup>, Sofia Reimão<sup>4</sup>, Carla Bentes<sup>1,2</sup>, José Pimentel<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de EEG/sono, Serviço de Neurologia, 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.

16:30-17:00 **Café**

17:00-18:00 **Conferência 4 (Sala A)**

**“Early Markers in Dementia”**

**Palestrante: Nick Fox**

**Moderador: Alexandre Mendonça**

18:00-19:00 **Sessão de Posters 9 (Sala A)**

**Tema: Doenças do Movimento e Ataxias**

**Moderadores: Pedro Nunes Vicente, Cristina Costa, Miguel Coelho**

- PO78. Atrofia de Sistemas Múltiplos subtipo Cerebeloso – o desafio diagnóstico**  
Ana Cláudia Ribeiro, Mariana Leitão Marques, Filipe Palavra, Ana Morgadinho  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.
- PO79. Parkinsonismo atípico reversível por défice de vitamina B12**  
Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São João.
- PO80. Doença de Wilson de início tardio**  
Maria José Silva<sup>1</sup>, Mavilde Arantes<sup>2</sup>, Mrinalini Honovar<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano – ULSM.
- PO81. Validação do Brief-Smell Identification Test para a Doença de Parkinson**  
Sara Cavaco<sup>1,3</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,2,3</sup>, Inês Moreira<sup>1</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,2,3</sup>, A. Bastos Lima<sup>1,2,3</sup>  
1-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 2-Grupo de Doenças do Movimento, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 3-Grupo de Estudos da Doença de Parkinson, Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto.
- PO82. Toxina botulínica no tratamento da distonia oromandibular**  
Joana Domingos<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- PO83. Hemicoxia na Síndrome Hiperosmolar Hiperglicémica**  
Alberto Leite<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>2</sup>, Cecília Vilaça<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>2</sup>, Narciso Oliveira<sup>1</sup>  
1-Serviço Medicina Interna, 2-Serviço Neurologia, Hospital Braga.
- PO84. Siderose superficial associada a anticoagulação oral: diferentes modos de apresentação e estratégias terapêuticas**  
Rui Barreto, Luís Ruano, Vítor Tedim Cruz, Carlos Veira  
Centro Hospitalar entre o Douro e Vouga, Unidade de Santa Maria da Feira.



**PO85. Ataxia episódica tipo 2: um desafio diagnóstico.**

Luís Isidoro, João Lemos, Fernando Matias, Beatriz Santiago  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

**PO86. Dois irmãos com doença degenerativa e ataxia**

Catarina Luís<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Moreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Serviço de Imagiologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, EPE.

**PO87. Ataxia telangiectásica sem telangiectasias**

Leonor Correia Guedes, Joaquim Ferreira  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**18:00-19:00 Sessão de Posters 10 (Sala B)**

**Tema: Neuropatologia e Neuro-oncologia**

**Moderadores: Bravo Marques, José Pimentel, Melo Pires**

**PO88. Encefalopatia recorrente sintomática a malformação vascular difusa**

Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>5</sup>, Tiago Rodrigues<sup>3</sup>, Sónia Figueiroa<sup>6</sup>, Isabel Ribeiro<sup>4</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa; 6-Serviço de Neuropediatria, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

**PO89. Mucormicose disseminada em doente com imunodeficiência celular idiopática**

Alexandre Costa<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1</sup>, Artur Vale<sup>2</sup>, Miguel Ferreira<sup>3</sup>, Rafael Roque<sup>5</sup>, Ricardo Taipa<sup>4</sup>, Fernando Guimarães<sup>2</sup>, M. Melo Pires<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Via Real; 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Central.

**PO90. Gliomatose cerebral lentamente progressiva**

Dulce Neutel<sup>1</sup>, Carolina Pires<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

**PO91. Miopatia inflamatória braquio-cervical – doença rara, tratável.**

Dulce Neutel<sup>1</sup>, Cândida Barroso<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

**PO92. Movimentos periódicos das pernas como manifestação paraneoplásica**

Catarina Cruto<sup>1</sup>, João Lopes<sup>2</sup>, A. Martins da Silva<sup>2</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

**PO93. Linfoma intravascular, enfartes cerebrais e demência**

C. Cruto<sup>1</sup>, C. Monteiro<sup>1</sup>, I. Moreira<sup>1</sup>, J. Teixeira<sup>2</sup>, R. Roque<sup>5</sup>, J. Reis<sup>4</sup>, R. Taipa<sup>3</sup>, M. Melo Pires<sup>3</sup>, M. Correia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Neuropatologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Porto; 5-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

**PO94. Provável encefalopatia posterior reversível em leucemia linfóide aguda recidivada: dilemas de diagnóstico e tratamento**

Helena Rocha<sup>1</sup>, Manuel Sobrinho Simões<sup>2,4</sup>, Pedro Castro<sup>1,4</sup>, Diana Ferreira<sup>3</sup>, Fernando Príncipe<sup>2,4</sup>, Marta Carvalho<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia Clínica, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**PO95. Paralisia isolada do músculo frontal secundária a metastização parotídea de carcinoma da laringe**

Filipa Sousa<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Fernandes<sup>2</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga.

**PO96. Síndrome Opsoclónus-Mioclónus, Ataxia Cerebelosa, Encefalite Límbica e Retinopatia Bilateral Paraneoplásicos**

Filipe Blanco, Luís Isidoro, João Lemos, João Figueira, Carmo Macário  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.



## 19:00-20:00 Comunicações Orais 5 (Sala A)

### Tema: Doenças do Movimento

Moderadores: Maria José Rosas, Mário Miguel Rosa

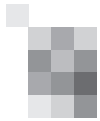
- CO26. Uma família com doença de Parkinson sem mutações nos genes SNCA, LRRK2 e PARK2 – mais um exemplo de heterogeneidade genética**  
Gabriel Miltenberger-Miltényi<sup>1,2</sup>, Sónia Pereira<sup>2</sup>, Ângela Timoteo<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>3</sup>  
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Diagnósticos de Medicina Molecular (GenoMed), IMM, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora.
- CO27. Avaliação da qualidade dos registos clínicos na doença de Parkinson**  
Nuno Vila-Chã<sup>1,3</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, Sara Cavaco<sup>2,3</sup>, A. Bastos Lima<sup>1,3</sup>  
1-Grupo de Doenças do Movimento, Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Grupo de Estudos da Doença de Parkinson, Unidade Multidisciplinar de Investigação B.
- CO28. Leucoaraiose como predictor de declínio cognitivo em doentes com Doença de Parkinson submetidos a STN-DBS.**  
João Rocha<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, João Massano<sup>3</sup>, Claudia Sousa<sup>4</sup>, Joana Lima<sup>4</sup>, Rita Figueiredo<sup>5</sup>, Carina Reis<sup>5</sup>, Carlos Carvalho<sup>6</sup>, Margarida Basto<sup>5</sup>, Paulo Linhares<sup>3</sup>, Rui Vaz<sup>3</sup>, Maria José Rosas<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, 3-Unidade de Doenças do Movimento – Cirurgia Funcional, 4-Unidade de Neuropsicologia, 5-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de São João – Porto; 6-Unidade de Saúde Pública ACE.
- CO29. NBIA – Desafio diagnóstico de formas atípicas**  
João Rocha<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Maria José Rosas<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de São João – Porto.
- CO30. Diversidade genotípica da síndrome de Leigh: 2 casos clínico-patológicos**  
Joana Domingos<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>3</sup>, Dulce Quelhas<sup>4</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 4-Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães.
- CO31. Comparação de dois instrumentos breves de avaliação do défice cognitivo em doentes com Doença de Huntington**  
Fradique Moreira, Joana Guerra, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.

## 19:00-20:00 Comunicações Orais 6 (Sala B)

### Tema: Doenças Neuromusculares

Moderadores: Mamede Carvalho, Luís Santos

- CO32. Polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica em idade pediátrica**  
Joana Damásio<sup>1</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Laura Marques<sup>2</sup>, Manuela Santos<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Imunodeficiências/Infecciosas do Serviço de Pediatria, 3-Consulta Doenças Neuromusculares do Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto.
- CO33. Correlação entre a suspeita clínica e os estudos neurofisiológicos na síndrome do canal cárpico**  
Fernando Correia<sup>1</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, Vítor Moreira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto.
- CO34. Avaliação Muscular Paravertebral Lombossagrada por Ressonância Magnética nas Disferlinopatias**  
Anabela Matos<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, Maria Portilha<sup>3</sup>, Miguel Seco<sup>3</sup>, Cristina Marques<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>  
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 3-Departamento de Imagiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.



**CO35. Síndrome de ISAAC no diagnóstico diferencial de esclerose lateral amiotrófica**

Carina Fernandes, João Proença, João Coimbra, Nadine Ferreira  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**CO36. The added value of the Awaji algorithm in the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis.**

João Parracho da Costa<sup>1,2</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,2,3</sup>

1-Neuromuscular Unit. Institute of Molecular Medicine, Lisbon, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 3-Neurology Department, Santa Maria University Hospital, Lisbon, Portugal.

**20:00 Atribuição Prémio António Flores**

**Fim do Congresso**

**Domingo, 6 de Novembro**

**9:00-12:30 CURSO DEMÊNCIAS (Sala A)**

**Direcção: Alexandre de Mendonça**

### Quinta-feira, 3 de Novembro

Reuniões Pré-Congresso		
SALA A	SALA B	
10:00 13:00	VI FÓRUM CIRURGIA DA EPILEPSIA	Encontro Anual de Investigadores Rede Europeia da Doença de Huntington
14:00 19:00	VI FÓRUM CIRURGIA DA EPILEPSIA	Reunião do Grupo de Neurologia do Comportamento
20:00 22:00	Abertura do Secretariado	

### Sexta-feira, 4 de Novembro

8:00	PO 1 - Sala A Cefaleias	PO 2 - Sala B Doenças Metabólicas e Epidemiologia
8:30	Abertura da reunião	
9:00	CO 1 - Sala A Epilepsia / Neurofisiologia, Neuropediatria e Neurociências	CO 2 - Sala B Doenças Desmielinizantes e Genética
9:30	Conferência 1 - Soheyl Noachtar - Sala A Epilepsy surgery: When and why	
10:00	Café	
10:30	Mesa Redonda (Neuro-Otologia) - Sala A Anatomia das vias vestibulares - José Pimentel Reflexo vestibulo-oculo-motor - Vaz Garcia Vertigo and Dizziness: an update on diagnosis and treatment - Klaus Jahn	
11:00	Simpósio Satélite (Lundbeck) - Sala A How close are we to modify Parkinson's disease progression? - Olivier Rascol	
11:30	Almoço	
12:00	PO 3 - Sala A Doenças Infecciosas	PO 4 - Sala B Cognição / Demências
12:30	CO 3 - Sala A Cognição / Demências	
13:00	Conferência 2 - Jason Warren - Sala A The Amusia	
13:30	Café	
14:00	Conferência de Abertura - J. Lobo Antunes - Sala A A Nova Medicina	
14:30	Assembleia-Geral	
15:00	Jantar e Entrega de Prémios	

### Sábado, 5 de Novembro

8:00	PO 5 - Sala A Doenças Vasculares I		PO 6 - Sala B Doenças Neuromusculares e Neurofisiologia
8:30	CO 4 - Sala A Doenças Vasculares		
9:00	Café		
9:30	Mesa Redonda (Neuro-Oftalmologia) - Sala A Structure and function correlations in retinocortical pathways: from basic research to clinical applications - Miguel Castelo-Branco Pupillary Evaluation in Neurology - Aki Kawasaki		
10:00	Simpósio Satélite (Abbot) - Sala A Duodopa: Uma nova alternativa para os doentes parkinsonianos em estadio avançado - Angelo Antonini		
10:30	Almoço		
11:00	Conferência 3 - Sala A Hyposmia for the Diagnosis and the Management of Neurodegenerative Diseases - Laura Silveira-Moriyama		
11:30	PO 7 - Sala A Doenças Vasculares II	PO 8 - Sala B Doenças Desmielinizantes e Epilepsia	
12:00	Café		
12:30	Conferência 4 - Nick Fox - Sala A Early Markers in Dementia		
13:00	PO 9 - Sala A Doenças do Movimento e Ataxias	PO 10 - Sala B Neuropatologia e Neuro-oncologia	
13:30	CO 5 - Sala A Doenças do Movimento	CO 6 - Sala B Doenças Neuromusculares	
14:00	Atribuição Prémio António Flores		
14:30	Fim do Congresso		

### Domingo, 6 de Novembro

9:00	CURSO DEMÊNCIAS - Direcção: Alexandre Mendonça Sala A
10:00	Café
10:30	CURSO DEMÊNCIAS - Direcção: Alexandre Mendonça Sala A
11:00	CURSO DEMÊNCIAS - Direcção: Alexandre Mendonça Sala A
12:00	Almoço
13:00	

PO - Sessão de Posters; CO - Sessão de Comunicações Orais;







# Congresso de Neurologia 2011

O cérebro e os sentidos

**3 a 5 de Novembro**  
SANA Lisboa Hotel

## COMUNICAÇÕES ORAIS

## CO1. Cirurgia da Epilepsia na Esclerose Tuberosa: Avaliação neurofisiológica e resultados clínicos em 9 casos intervencionados

Alberto Leal<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa. a.leal@aleeg.com

**Introdução:** A Esclerose Tuberosa é uma causa frequente de epilepsia refractária à terapêutica farmacológica que, quando iniciada nos primeiros anos de vida, se associa a evolução desfavorável com impacto significativo no desenvolvimento cognitivo. A expectativa de um contributo com impacto clínico significativo por parte dos programas de cirurgia da epilepsia nesta área tem crescido nos últimos anos. No entanto a multiplicidade das lesões, a complexidade das alterações neurofisiológicas e os frequentes défices neuro-cognitivos colocam dificuldades formidáveis ao planeamento de estratégias cirúrgicas adequadas.

**Objectivos:** Detalhar as estratégias de abordagem ao estudo e planeamento cirúrgico de 19 casos de epilepsia refractária associados a Esclerose Tuberosa na idade pediátrica. Efectuou-se uma avaliação dos resultados cirúrgicos e do impacto no desenvolvimento.

**Metodologia:** Dezanove doentes na idade pediátrica (0.3-14 anos) foram avaliados neurofisiologicamente nos laboratórios de Neurofisiologia dos Hospitais de Dona Estefânia e São Francisco Xavier entre 2006-2011, usando vídeo-EEGs ictais seriados (intervalos de 6 meses a um ano). Os casos em que foi possível obter correlações consistentes no tempo com lesões estruturais foram seleccionados para intervenção.

**Resultados:** Nove doentes foram intervencionados no espaço de 4 anos, sendo que em todos a localização do presumível foco epiléptico foi consistentemente associado a uma área displásica na RM. O EEG interictal revelou-se pouco útil, sendo demasiado complexo e variável para fornecer uma orientação consistente na selecção dos casos. O seguimento variou entre 3 meses e 4 anos, sendo que 5 doentes estão sem crises (classe Ia), 2 com melhoria parcial (classe II-III) e 2 sem melhoria (classe IV). Em dois doentes foi efectuada monitorização invasiva.

**Conclusões:** A utilização de uma estratégia baseada em registos Vídeo-EEG ictais seriados no tempo e correlacionados com as alterações estruturais da RM permitiu seleccionar 9 casos para cirurgia da epilepsia, com uma percentagem de 55% (5/9) sem crises no pós-operatório.

## CO2. Contributo dos Potenciais Evocados Auditivos de Média Latência na distinção entre epilepsias frontais e temporais em avaliação para Cirurgia da Epilepsia

Ricardo Lopes<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2,3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Centro de Investigação Social, ISCTE. r.lopes@clix.pt

**Introdução:** No contexto da Cirurgia da Epilepsia, a distinção entre epilepsias do lobo frontal e temporal é um problema

importante, em especial quando o foco epiléptico se localiza na proximidade da fissura de Sylvius. Atendendo a que a área cortical auditiva primária se localiza na face superior do lobo temporal, a detecção de eventuais anomalias funcionais no processamento auditivo poderá contribuir para melhor localizar a área epileptogénica. Os potenciais evocados auditivos fornecem uma metodologia simples mas com alta resolução espacial e temporal para detectar, de forma não invasiva, anomalias funcionais relevantes em doentes em avaliação para cirurgia da epilepsia.

**Objectivos:** Mapear, recorrendo a Potenciais Evocados (PEs) de Média Latência (MMN), as áreas corticais funcionais responsáveis pelo processamento de estímulos auditivos complexos em doentes com epilepsias frontais e temporais. Avaliar possíveis assimetrias inter-hemisféricas do PE.

**Metodologia:** Estudámos 15 doentes (5-23 anos) com epilepsias focais sintomáticas, avaliados no âmbito do Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO). O protocolo de avaliação incluiu, entre mais, monitorização Vídeo-EEG, Ressonância Magnética, avaliação neuropsicológica e registo EEG de alta densidade (82ch). Recorreu-se a este último exame para aquisição de PEs usando o paradigma MMN. Através de métodos de source analysis localizaram-se os geradores da actividade paroxística e dos PEs. Avaliou-se a assimetria inter-hemisférica e correlacionou-se esta com a distância ao foco epiléptico e lesão estrutural.

**Resultados:** Verificaram-se anomalias na distribuição espacial e na assimetria inter-hemisférica do potencial em alguns doentes com epilepsia temporal, tendo o mesmo sido normal nos casos de epilepsia frontal. A proximidade do foco epiléptico ao córtex auditivo associou-se de forma mais robusta a uma disfunção do MMN do que a proximidade à lesão estrutural.

**Conclusões:** Os PEs auditivos são um método não invasivo com interesse na avaliação para Cirurgia da Epilepsia.

## CO3. Doença de Kufs manifestada por demência, parkinsonismo e epilepsia mioclónica

Ana Sofia Aleixo Correia, Nuno Canas, José Vale

Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Lisboa. ana\_sofiacorreia@hotmail.com

**Introdução:** A doença de Kufs representa a variante adulta das ceroidolipofuscinoses neuronais (CNL). Clinicamente distinguem-se 2 fenótipos principais: A) epilepsia mioclónica progressiva com demência; B) demência, alterações do comportamento, síndrome piramidal e extra-piramidal. A doença de Kufs é transmitida de forma autossómica dominante ou recessiva, sendo reconhecida a existência de heterogeneidade genética.

Os autores descrevem a evolução clínica de um caso de doença de Kufs com fenótipo 'misto'.

**Caso clínico:** Homem de 37 anos, filho de pais não-consanguíneos. As primeiras manifestações foram notadas há 3 anos atrás com o aparecimento de síndrome depressiva, apatia e perda de funções cognitivas (memória e funções executivas) associadas a parkinsonismo. Alguns meses depois, desenvolveu um quadro psicótico (alucinações, agitação, agressividade) e há cerca de 2 anos começou a apresentar mioclonias, vindo a desenvolver uma epilepsia mioclónica progressiva com agravamento da deterioração cognitiva. Actualmente não tem marcha autónoma, o discurso está limitado a frases





simples pouco coerentes e apresenta mioclonias persistentes nos membros, parkinsonismo acinético-rígido e síndrome piramidal. Após uma extensa investigação o diagnóstico foi estabelecido através da biópsia cerebral, tendo sido demonstrado por microscopia electrónica a presença das inclusões lisossómicas típicas de CNL.

**Conclusão:** A doença de Kufs é uma patologia neurodegenerativa rara e de difícil diagnóstico, sobretudo quando não existe história familiar. Tal como este caso ilustra, a expressão pode ser mais heterogénea do que sugerem os fenótipos clássicos. Perante um doente com quadro demencial e epilepsia, com início na 3<sup>a</sup>-4<sup>a</sup> décadas, de etiologia indeterminada, deve ser equacionada a possibilidade de doença de Kufs e ponderada a realização de biópsia cerebral.

#### C04. Estudo clínico e genético do síndrome de Dravet em Portugal

**João Pinho<sup>1</sup>, Susana Rocha<sup>2</sup>, Manuela Almeida Santos<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>1</sup>, Sónia Figueiroa<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>2</sup>, José Pedro Vieira<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Clara Barbot<sup>1</sup>, Fátima Furtado<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>4</sup>, Ana Moreira<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Pediatria, Hospital José Joaquim Fernandes, Unidade Local de Saúde do Baixo. jdpinho@gmail.com

**Introdução:** O síndrome de Dravet (SD) caracteriza-se por convulsões febris (CF) frequentemente complexas, com início no primeiro ano de vida, em lactentes com desenvolvimento psico-motor (DPM) prévio normal, seguidas por vários tipos de crises epilépticas (febris ou em apirexia) e atraso do DPM. 70-80% têm mutação no gene SCN1A.

**Objectivos:** Caracterização clínica e genética de doentes com SD.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de doentes com critérios clínicos de SD, através de um inquérito enviado a vários Neuropediatrias portuguesas, sobre a história clínica, exame físico, investigação complementar, terapêutica e evolução. Análise estatística realizada em PASW Statistics-18®.

**Resultados:** 41 doentes, 51% do sexo masculino, mediana de idade actual de 11 anos. Primeira crise com idade mediana de 5 meses (2-13), tendo sido uma CF em 63% (simples=22%; complexa=41%). 78% apresentaram durante o seguimento estados de mal convulsivo generalizado (EMCG), com ou sem febre. Mais de 50% apresenta atraso mental grave; dos 21 doentes com avaliação cognitiva formal, o quociente cognitivo global (QCG) mediano foi 47 (25-91). 68% têm ataxia, 73% têm alterações do comportamento (AC). Actualmente 85% têm epilepsia refractária, com vários tipos de crises. 89% têm mutações do SCN1A, 49% truncantes. Os doentes com mutações truncantes apresentaram mais frequentemente EMCG e crises de suspensão de consciência. Os doentes sem mioclonias e/ou actividade paroxística generalizada têm mais frequentemente mutações não-truncantes. As AC são mais frequentes em doentes com atraso mental grave. Existe uma correlação negativa entre a idade de avaliação cognitiva formal e o QCG.

**Conclusões:** A suspeita de SD em lactentes com CF complexas que desenvolvem epilepsia pleomórfica refractária exige uma referência precoce a Neuropediatria, e a confirmação diagnóstica é fundamental para o estabelecimento do prognóstico e escolha dos anticonvulsivantes aconselhados. O fenótipo clássico do SD, os EMCG e as crises de suspensão de consciência estão associados a mutações truncantes do SCN1A.

#### C05. Encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias: o primeiro caso pediátrico com anticorpos anti-receptores de glicina

**Joana Damásio<sup>1</sup>, M Isabel Leite<sup>3</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Patrick Waters<sup>3</sup>, Mark Woodhall<sup>3</sup>, Manuela A Santos<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>2</sup>, Angela Vincent<sup>3</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, Oxford University, UK.

joanadamasio80@gmail.com; maria.leite@imm.ox.ac.uk; estercoutinho@gmail.com; pwaters@hammer.ox.ac.uk; woodhall@clneuro.ox.ac.uk; manuela.a.santos@gmail.com; icccarrilho@gmail.com; angela.vincent@imm.ox.ac.uk

**Introdução:** A encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias (PERM) é uma doença rara caracterizada por espasmos musculares dolorosos, rigidez, hipereplexia e envolvimento do tronco cerebral. Recentemente foram identificados anticorpos associados ao PERM [anti-receptor da glicina (GlycR)]. Os poucos doentes com PERM com anti-GlyR descritos são adultos. Uma revisão dos casos de PERM até agora testados confirma a etiologia autoimune e a potencial gravidade, especialmente se não tratada, havendo casos fatais. A doente apresentada (com vídeos), constitui o primeiro caso de PERM pediátrico identificado com esta patologia neurológica autoimune.

**Caso clínico:** Criança, previamente saudável; aos 14 meses apresentou episódios de rigidez dos quatro membros, mioclonias generalizadas, hiperextensão axial e trismo, sem alteração da consciência. Os episódios eram desencadeados por estímulos visuais, auditivos ou táteis, ocorriam durante o sono e vigília, duravam segundos e eram acompanhados por choro, taquipneia e dessaturação de oxigénio. Posteriormente surgiu postura cervical anómala e espasmo hemifacial. RMN do neuroeixo, estudos de LCR, endócrino e metabólico foram normais/negativos. Video-EEG: frequentes mioclonias axiais sem tradução electroencefalográfica. Foi tratada com corticoides endovenosos e imunoglobulinas com melhoria significativa. Um mês após a sua suspensão teve novo surto com episódios mais frequentes, prolongados e severos, conduzindo a rabdomiólise grave. Foram detetados anticorpos anti-GlyR no soro e líquido. Reiniciou imunoglobulinas e corticoides endovenosos, com benefício, encontrando-se sob corticoterapia oral desde então. Meses depois, durante a redução da dose de corticoides, desencadearam-se dois surtos ligeiros. Estes foram imediatamente tratados com aumento do corticoide oral e imunoglobulinas, tratamento que mantém. Não tem havido recorrência dos sintomas e os níveis de anticorpos têm descido.

**Conclusões:** Apresentamos o primeiro caso de PERM pediátrico com anticorpos anti-GlyR com boa resposta a imunoterapia. Os vídeos ilustram as características clínicas da doença e ajudarão a identificar mais doentes com esta patologia que é imunomediada, tratável, mas potencialmente fatal.

#### C06. Inhibitors of Oxidative Phosphorylation in Acute Ischemic Stroke: preliminary data in rats

**Isabel Henriques<sup>2</sup>, Maria Gutiérrez-Fernández<sup>1</sup>, Berta Rodríguez-Frutos<sup>1</sup>, Mercedes Exposito-Alcaide<sup>1</sup>, Julia Alvarez-Grech<sup>1</sup>, Exuperio Díez-Tejedor<sup>1</sup>, José Ferro<sup>2</sup>**

1-Laboratory for Neurosciences and Cerebrovascular Research, Hospital Universitario la Paz, IdiPAZ, Universidad Autónoma Madrid; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa. ilh.igc@gmail.com

**Introduction:** Hypometabolism may contribute to brain protection after acute brain ischemia by modulating apoptotic and non-apoptotic cell death pathways. Inhibitors of oxidative phosphorylation, like hydrogen sulphide (H<sub>2</sub>S) can acutely induce hypometabolic states. We studied hydrogen sulphide, an inhibitor of oxidative phosphorylation, in a rat model of acute ischemic stroke by permanent middle cerebral artery occlusion (MCAO).

**Methods:** Sprague-Dawley rats were distributed into a sham, a control group (permanent MCAO alone) and a group with permanent MCAO + inhalation of H<sub>2</sub>S. We analyzed lesion volume by magnetic resonance imaging (MRI) at 24 hours and 14 days after MCAO and by hematoxylin/eosin staining. Functional outcome was assessed by the modified Rogers scale. Rats were sacrificed at day 14 and cell death was assessed by TUNEL analysis.

**Results:** Preliminary data showed a decrease in infarct size both at 24 hours (9.76% versus 16.80%) and at 14 days (8.50% versus 17.22%) and a benefit in functional outcome in rats exposed to H<sub>2</sub>S. TUNEL analysis showed a decrease in the expression of TUNEL positive cells in the peri-infarct border zone (18 ± 7.07 versus 58 ± 12.73).

**Conclusion:** Preliminary data showed that hydrogen sulphide inhalation after acute brain ischemia is associated with a decrease in infarct volume and in peri-infarct cell death.

## C07. Risco de Esclerose Múltipla após Nevrite Óptica Idiopática em doentes com RM inicial normal

Inês Brás Marques, José Tomás, Carmo Macário, Fernando Matias, Livia Sousa

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra. inesbmarques@gmail.com; livia.sousa@netcabo.pt

**Introdução:** A Nevrite Óptica (NO) isolada constitui a apresentação inicial de Esclerose Múltipla (EM) em cerca de 20% dos doentes. O risco estimado de desenvolver EM após NO é de 30% aos 5 anos, 38% aos 10 anos e 50% aos 15 anos. Estudos recentes sugerem que tratamento imunomodulador precoce pode atrasar a conversão para EM e reduzir a acumulação de lesões na RM. A presença de lesões com determinadas características na RM inicial (critérios de Barkoff) tem sido considerado o factor preditivo de conversão mais importante.

**Objectivos:** Estimar o risco de conversão em EM após NO idiopática em doentes com RM inicial normal. Identificar factores preditivos de conversão.

**Metodologia:** Revisão de processos clínicos de doentes com NO idiopática e RMN inicial normal, admitidos no nosso hospital entre 2003 e 2010. Análise estatística com o programa SPSS 19.0.

**Resultados:** 42 doentes foram identificados, 78,6% do sexo feminino e com idade média de 29,64 anos. 10 doentes converteram em EM, todos no intervalo de 5 anos, identificando-se risco de desenvolver EM de 23,8% aos 5 anos. Ausência de papiledema, recuperação parcial, bandas oligoclonais presentes no LCR e história prévia de sintomas sugestivos de desmielinização associaram-se a maior risco de conversão (p<0,05). Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa em termos de sexo, idade, lateralidade da NO, presença de outras alterações no exame neurológico, alteração dos potenciais evocados visuais ou recorrência da NO.

**Conclusões:** O risco de conversão em EM nos nossos doentes

com NO idiopática e RMN inicial normal foi relativamente baixo (23,8% aos 5 anos), ligeiramente inferior ao reportado. Foram factores associados a conversão: fundoscopia normal, recuperação incompleta, presença de bandas oligoclonais no LCR e história prévia de sintomas sugestivos de desmielinização.

## C08. Afasias agudas em doentes com Esclerose Múltipla

Joana Domingos<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1,3</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Claudia Pinho<sup>2</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>2,3</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano do Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Unidade Multidisciplinar Investigação Biomédica do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto. joanadomingos@hotmail.com; anadmsilva@yahoo.com

**Introdução:** As perturbações da linguagem/afasias como apresentação da Esclerose Múltipla (EM) ou como sintoma agudo focal em surto são raras. Descrevemos 4 casos de EM com episódios agudos de perturbação de linguagem.

**Afasia na apresentação inicial:** 1. Mulher com EM surto-remissão (EMSR) desde os 25 anos. A manifestação inicial caracterizou-se por afasia motora. A Ressonância magnética encefálica (RM) mostrava lesão pseudotumoral extensa subcortical temporo-parietal esquerda e focos hiperintensos em T2/FLAIR periventriculares. Fez corticoterapia com melhoria. Após 4 anos, teve episódio agudo de diplopia e surgiram novas lesões desmielinizantes na RM. Dez anos depois, a doente apresentava EDSS=2.0 e ligeiras dificuldades cognitivas; 2) Mulher com EMSR desde os 35 anos. Na apresentação inicial teve afasia de domínio sensitivo e síndrome piramidal não deficitário direito. A RM encefálica mostrava múltiplas lesões na substância branca hiperintensas em T2/FLAIR e o liquor mostrava bandas oligoclonais. Após 3 meses, teve surto medular. A RM revelava novas lesões desmielinizantes. Aos 11 meses de evolução apresentava EDSS=3.0 e ligeiras dificuldades cognitivas.

**Surto afásico:** 3) Homem, EMSR desde os 20 anos com 2 surtos e lesões desmielinizantes na RM. Aos 26 anos teve quadro agudo de afasia motora. A RM revelou volumosa lesão frontal esquerda hiperintensa em T2, de aparecimento recente. Após corticoterapia teve melhoria da afasia. Após 5 anos deste surto, apresentava EDSS=5.0 e ligeiras dificuldades cognitivas. 4) Mulher, EMSR desde os 29 anos com surto inicial medular sensitivo e critérios de disseminação temporo-espacial na RM. Aos 30 anos teve quadro agudo de dificuldade na expressão verbal e fez corticoterapia com melhoria. Após dois anos, apresentava EDSS=1.0 e perfil cognitivo normal.

**Conclusões:** Nestes casos, à semelhança da literatura, as afasias agudas na EM foram predominantemente de expressão e surgiram em doentes com formas EMSR. As perturbações da linguagem na EM podem ter recuperação parcial ou total.

## C09. Perturbação do Olfacto na Esclerose Múltipla: estudo exploratório

Sónia Batista<sup>1</sup>, João Sargento Freitas<sup>1</sup>, Eugénia Almeida<sup>2</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, João Carlos Ribeiro<sup>3</sup>, Livia Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imuno-Alergologia, 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospitais da Universidade de Coimbra. soniarmbatista@msn.com

**Introdução:** O sentido do olfacto tem merecido nas últimas décadas interesse crescente no âmbito da investigação em neurociências, devido ao reconhecimento que a sua disfunção ocorre precocemente em várias doenças neurodegenerativas. Na Esclerose Múltipla (EM), a ocorrência de perturbação do olfacto tem sido descrita em alguns estudos, mas o perfil de défices e a relação com a evolução da doença não estão ainda completamente esclarecidos.

**Objectivos:** Determinar se existe perturbação do olfacto na EM, caracterizar o perfil de défices e correlacionar com a evolução clínica da doença.

**Metodologia:** Estudo caso-controlo, incluindo 13 doentes consecutivos com EM e 13 controlos saudáveis emparelhados por sexo, idade e hábitos tabágicos. Todos os participantes foram submetidos previamente a avaliação otorrinolaringológica para excluir patologia local. A avaliação olfactométrica consistiu na determinação do limiar olfactivo através do Teste do Butanol, e da capacidade de identificação de odores através do Teste de Identificação de Odores.

**Resultados:** Os doentes com EM apresentaram um limiar olfactivo significativamente aumentado comparativamente com os controlos (2.90 vs. 5.96,  $p < 0.001$ ). Relativamente à capacidade de identificação de odores não houve diferença estatisticamente significativa.

Verificou-se que os doentes com formas secundárias progressivas (SP) têm um limiar olfactivo significativamente maior relativamente às formas surto-remissão (2.08 vs. 3.61,  $p < 0.05$ ).

O limiar olfactivo não se correlacionou com o EDSS actual ou número de surtos no ano anterior.

**Conclusão:** Os resultados deste estudo, embora de dimensão reduzida, sugerem que existe uma perturbação do olfacto na EM caracterizada por um aumento do limiar olfactivo, mantendo-se preservada a capacidade de identificação de odores. Esta perturbação poderá resultar simultaneamente do processo inflamatório e neurodegenerativo subjacentes à EM, embora o facto de ser mais grave nas formas SP e de não se correlacionar com o número de surtos, sugira que o contributo do processo neurodegenerativo seja mais importante.

## CO10. Estudo da Vitamina D numa população de doentes Portugueses com Esclerose Múltipla

Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Ana Silva<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Paulo Pinho e Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>  
 1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.  
 ambettencourt@icbas.up.pt

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença auto-imune, caracterizada por lesão inflamatória no sistema nervoso central, em que a imunidade celular mediada por células T tem grande relevo. A vitamina D na sua forma activa exerce efeitos imunomoduladores sobretudo nos linfócitos T, bem como na produção e na acção de diversas citocinas. A forma activa da vitamina D exerce os seus efeitos biológicos ligando-se e activando um factor de transcrição - o receptor da vitamina D (VDR).

Como na maioria das doenças auto-imunes, a susceptibilidade à EM é determinada por factores ambientais e genéticos. O mais importante destes últimos é o alelo HLA-DRB1\*15,

mas polimorfismos do gene do VDR poderão também estar implicados.

**Objectivos:** 1) Investigar a contribuição do polimorfismo FokI, do gene VDR, na susceptibilidade/severidade da esclerose múltipla; 2) Correlacionar os níveis séricos de Vitamina D com factores clínicos.

**Metodologia:** Para o polimorfismo FokI foram estudados 451 doentes com EM, segundo os critérios revistos de McDonald, seguidos na Consulta de Neuroimunologia do CHP-HSA e 261 indivíduos controlos. Os níveis séricos de vitamina D foram determinados em 111 doentes. A genotipagem foi efectuada com sondas Taqman específicas de alelo. Os níveis de Vitamina D foram medidos no soro dos doentes por electroquimioluminescência.

**Resultados:** Os níveis de concentração de Vitamina D estavam abaixo (38,3 nmol/L $\pm$ 20,8) do valor recomendado (50-80 nmol/L) e estavam inversamente correlacionados com a incapacidade/severidade medida pelo EDSS/MSSS ( $r = -0.210$ ,  $p = 0.030$  e  $r = -0.202$ ,  $p = 0.040$ , respectivamente). A frequência do genótipo ff estava significativamente aumentada no grupo de doentes em comparação com o grupo controlo (16,6% vs. 10,0%,  $p = 0,014$ , OR=1,803 (1,12-2,90)).

**Conclusões:** Os doentes com EM apresentam níveis baixos de Vitamina D, que aparentemente influencia a progressão da doença. O polimorfismo FokI é um factor de susceptibilidade para a EM nesta população.

## CO11. Paraparesias espásticas autossómicas recessivas - revisão de 130 famílias portuguesas

Eva Brandão<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>1</sup>, Vitor T Cruz<sup>1</sup>, Conceição Pereira<sup>2,3</sup>, J Pinto-Basto<sup>2,3,4</sup>, Isabel Alonso<sup>2,3,4</sup>, Stevanin G<sup>5</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2,3,4</sup>, Paula Coutinho<sup>2</sup>, J Leal Loureiro<sup>1,2</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-UniGENE, Institute for Molecular and Cellular Biology (IBMC), Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC; 4-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5-ISERM U679, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.  
 ambettencourt@icbas.up.pt

**Introdução:** No grupo heterogéneo das paraparesias espásticas recessivas, para além da divisão em formas puras e complexas, ou de início precoce e tardio, até há pouco tempo poucas características permitiam orientar o estudo molecular.

**Objectivo:** Caracterização epidemiológica, clínica e genética das paraparesias espásticas recessivas em Portugal.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos dados recolhidos durante e após o rastreio de ataxias e paraparesias espásticas hereditárias em Portugal. A gravidade da doença pontuou-se de 0 a 7. Calculou-se uma taxa de progressão anual dividindo a gravidade pela duração da doença.

**Resultados:** Identificamos 221 doentes em 130 famílias, distribuídas pelo país, predominando no norte. A prevalência estimou-se em 2,1/100 000 habitantes. Média da idade de início: 12,5 anos; duração média da doença: 25,1 anos, gravidade média: 4,8; taxa de progressão média: 3,6 %. Formas puras: 26 famílias (20,0%), 18 de início precoce e 8 de início tardio (duas com o gene SPG5). Formas complexas: 98 famílias (75,4%) e seis insuficientemente caracterizadas (4,6%). As formas complexas incluíram alterações mentais, epilepsia, retinopatia, atrofia óptica, ataxia, distonia, parkinsonismo, neuropatia e alterações cutâneas. Com alterações cognitivas existiam 61



famílias, destas 29 tinham corpo caloso fino (20 com o gene SPG11 e duas com o SPG 15) e em 32 o estudo estava incompleto. Em 28 famílias a paraparesia associava-se a ataxia (duas com o gene SACS). O maior índice de progressão (4.6%) ocorreu nos doentes com alterações cognitivas, neuropatia e corpo caloso fino e o menor (3.1%) nas formas puras.

**Conclusões:** Apesar de raras, a prevalência destas doenças não é desprezível e a distribuição geográfica é assimétrica. As formas complexas predominam sobre as puras e têm pior prognóstico. Do conjunto heterogéneo inicial emergiram alguns subgrupos cuja identificação possibilita efectuar o estudo genético de forma mais orientada.

## C012. Inflamação e crises epiléticas: o papel da IL-1 $\beta$

**Bárbara Leal<sup>1</sup>, Cláudia Brito<sup>1</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Raquel Castelo Branco<sup>1</sup>, José Lopes Lima<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>2</sup>, António Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Paulo P Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>**

1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.  
baleal@icbas.up.pt

**Introdução:** As convulsões febris (CF) são o antecedente mais comum na Epilepsia do Lobo Temporal Mesial com Esclerose do Hipocampo (MTLE-HS). A citocina pró-inflamatória IL-1 $\beta$  participa em processos de diferenciação e sobrevivência neuronal e no crescimento dos prolongamentos neuronais. Alterações nos níveis séricos desta proteína ou a presença de determinados polimorfismos genéticos, por exemplo o -511 T>C no gene IL-1B, têm sido associadas ao desenvolvimento quer de convulsões febris (CF) (Virta et al 2002) quer ao desenvolvimento de MTLE-HS (Kanemoto et al 2000).

**Objectivo:** Verificar se existe associação entre o polimorfismo -511 T>C do gene IL-1B e o desenvolvimento de MTLE-HS/CF.

**Metodologia:** Foram estudados 189 doentes com epilepsia parcial (94 doentes com MTLE-HS), 28% dos quais com antecedentes de CF, 36 indivíduos sem epilepsia mas com antecedentes de CF, e 218 indivíduos saudáveis (PC), da região norte de Portugal.

**Resultados:** Neste estudo o genótipo -511TT foi encontrado com maior frequência no grupo de indivíduos com Convulsões Febris do que na PC (17% vs. 7%, OR=2,55 [1,2 - 5,41] p=0,020). Também a frequência do alelo -511T foi maior nos doentes MTLE-HS do que na PC apesar desta diferença não ser significativa (31% PC vs 39% MTLE-HS, OR=1,42; [1,00 - 2,03]; p=0,053). Não foram observadas diferenças significativas entre doentes com outras epilepsias focais e a PC.

**Discussão/Conclusão:** Confirmou-se para esta população a associação entre MTLE-HS/FS e o genótipo -511TT do gene IL-1B previamente descrita. Estes resultados sugerem também que o alelo -511T poderá ser um factor de susceptibilidade ao desenvolvimento de MTLE-HS. Este alelo está associado a um aumento da expressão da IL-1 $\beta$ , o que poderá dar origem a uma resposta inflamatória exacerbada promovendo quer o desenvolvimento de convulsões febris quer de MTLE-HS.

Trabalho financiado por Bolsa de Investigação Científica (BICE) da Tecnifar.

## C013. Contribution of the recent research criteria for the early detection of Alzheimer's disease

**Isabel Santana<sup>1,3</sup>, Inês Baldeiras<sup>2,3</sup>, Raquel Lemos<sup>2</sup>, Gina Caetano<sup>4</sup>, Maria Helena Garrucho<sup>2,3</sup>, Gil Cunha<sup>4</sup>, Beatriz Santiago<sup>1</sup>, Miguel Castelo-Branco<sup>4</sup>, Catarina Oliveira<sup>2,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-IBILI, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.  
isabelsantana@gmail.com

**Introduction:** The International Working Group on Alzheimer's Disease (Dubois et al, 2007) developed new research criteria for probable AD. They include the evidence of significant episodic memory impairment associated with at least one biological footprint of the disease. It is suggested by the working group that the accuracy of these criteria must be evaluated before their implementation in clinical practice.

**Aims:** We intend to validate this new criteria usefulness on a memory clinic basis, using imagiological (MRI) and cerebrospinal fluid (CSF) biomarkers.

**Methods:** A group of 46 mild cognitive impairment (MCI, Petersen 2001), 27 AD patients (NINCDS-ADRDA) and 47 controls without cognitive impairment were studied. Memory was assessed using the Free and Cued Selective Reminding Test (FCSRT). CSF levels of b-amyloid1-42, tau and phosphorylated-tau were determined by ELISA. Patients were genotyped for Apolipoprotein E (ApoE) status. T1-weighted MRI scans were acquired in a 3T scanner, processed with the FreeSurfer software and volumetric measures were obtained for subcortical brain Regions of Interest (hippocampus).

**Results:** Based on a cut-off  $\leq 2SD$  of the control score on the Total Recall trial, the initial MCI group was divided into stable MCI (MCI-MCI; n=25) and prodromal AD (MCI-AD; n=21). The MCI-AD had an increased frequency of the ApoE-e4 allele relative to the MCI-MCI group. Both CSF score and hippocampus volume were significantly different between MCI-MCI and MCI-AD, the latter being similar to AD. Considering memory impairment plus at least one altered biomarker as criteria for AD we achieved sensitivity and specificity values over 90% for the MCI-AD group. On the patient groups, FCSRT scores were significantly correlated with CSF and MRI values.

**Conclusions:** These results support the usefulness of the new suggested criteria for the early diagnosis of Alzheimer's Disease.

This work was supported by PIC/IC/83206/2007.

## C014. Características clínicas, genéticas e neuropatológicas de uma nova mutação da progranulina na demência frontotemporal

**Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>2</sup>, Pedro Pinto<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>4</sup>, Gabriel Miltenberger<sup>5</sup>, Daniela Galimberti<sup>6</sup>, Manuel Melo-Pires<sup>1</sup>**

1-Unidade de Neuropatologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neuroradiologia, 4-Unidade de Neuropsicologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 5- Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.  
rtaipa.neuropat@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A demência frontotemporal (DFT) corresponde a um grupo clínico e patológico de demências heterogé-



neo. Mutações no gene da progranulina (GRN) são uma das causas genéticas de DFT e estão associadas a patologia com inclusões TDP43 positivas.

**Caso clínico:** Homem, de 57 anos, professor de educação física, sem antecedentes pessoais de relevo. Observado em consulta por alteração de comportamento e personalidade com 3 anos de evolução, caracterizada por desinibição, impulsividade e alteração da conduta social. Um ano após o início dos sintomas comportamentais, apresentou dificuldades de atenção, planeamento e processamento visuoespacial. Havia história familiar paterna de demência em idade precoce (avô, tio-avô, pai, primo). Ao exame neurológico apresentava embotamento afectivo, discurso pobre e entrecortado, sem crítica para as alterações comportamentais ou dificuldades cognitivas. Apresentava ainda um síndrome parkinsoniano acinético-rígido de predomínio esquerdo. A avaliação neuropsicológica mostrou défices em vários domínios, com predomínio na atenção, funções executivas, percepção e construção visuoespacial. A RM inicial foi descrita como normal. O estudo genético mostrou uma mutação nova no gene da GRN (IVS9+1delG) e o doseamento da GRN sérica era de 14ng/ml (normal > 70). Teve progressão dos sintomas, com marcada apatia, e agravamento do síndrome parkinsoniano, que se manteve assimétrico. Faleceu 7 anos após início dos sintomas. O exame neuropatológico confirmou o diagnóstico de DFT com inclusões TDP43 (tipo A), com extensão da atrofia e patologia aos lobos parietais de gravidade similar ao frontal e temporal, com assimetria (D>E).

**Conclusão:** Apresentamos as características de uma nova mutação da GRN na DFT. A neuropatologia confirmou o diagnóstico, permitindo correlacionar os défices visuoespaciais e o síndrome parkinsoniano com envolvimento parietal e do estriado. Ambos os sintomas foram recentemente associados à DFT com mutações na GRN. Destacamos ainda o valor do doseamento GRN sérica, neste caso em particular, para a confirmação da patogénicidade da mutação em vida.

## C015. Estado nutricional e função muscular em doentes com defeito cognitivo ligeiro e demência de Alzheimer

Helder Esperto<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>2</sup>, Elisa Meira<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Fernando Santos<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>2</sup>, Nascimento Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Medicina Interna, 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
helder\_esperto@portugalmail.pt; lilianaletra@gmail.com

**Introdução:** Nos Défice Cognitivo Ligeiro (DCL) e Demência de Alzheimer (DA), o estado nutricional e a função muscular podem constituir quer um factor de risco para o desenvolvimento destas patologias quer um factor de mau prognóstico.

**Objectivos:** Avaliar o estado nutricional e função muscular em doentes com DCL e DA seguidos em consulta de Neurologia.

**Metodologia:** Foram incluídos 42 voluntários de ambos os sexos, divididos em dois grupos: DCL e DA. O estado nutricional foi avaliado através do Mini Nutritional Assessment (MNA) e Índice de Massa Corporal (IMC); a função muscular através do Short Physical Performance Battery Test (SPPB), Get Up and Go test (GUG), Força de Preensão Palmar (FPP) e International Physical Activity Questionnaire-6 (IPAQ-6). A análise estatística foi efectuada através da comparação entre dois grupos de distribuição de amostra não normal utilizando o teste de Mann-Whitney, para um intervalo de confiança de 95%.

**Resultados:** A idade média dos doentes com DCL foi de 70,8 anos ( $\pm 7,2$ ) e de 77 anos ( $\pm 7,1$ ) nos doentes com DA, sendo do género masculino 47,6% e 42,9%, respectivamente. De acordo com o MNA, manifestavam risco de desnutrição 4,8% dos DCL e 14,3% das DA ( $p=0,0236$ ). Apresentavam IMC normal 57,1% dos DCL e 33,3% das DA, excesso ponderal 33,3% dos doentes de ambos os grupos e obesidade em 9,5% dos DCL e 33,3% das DA. Quando comparado o desempenho muscular, verificaram-se resultados inferiores na DA no SPPB ( $p=0,0079$ ), GUG ( $p=0,0004$ ) e IPAQ-6 ( $p=0,0084$ ). Não houve diferença estatisticamente significativa na FPP ( $p=0,0569$ ).

**Conclusões:** Na população em estudo um em cada vinte DCL e uma em cada sete DA apresenta risco de desnutrição. Nos testes de função muscular os doentes com DA apresentaram piores resultados que os doentes com DCL.

## C016. Estudo de correlação entre a avaliação neuropsicológica inicial e o desempenho à entrada num sistema progressivo de estimulação cognitiva

Ívânia Alves, Rui Barreto, Luís Ruano, Cátia Mateus, Joana Pais, Vítor Tedim Cruz  
Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.  
ivaniaalves@sapo.pt

**Introdução:** O Cogweb<sup>®</sup> é um instrumento de treino cognitivo intensivo, monitorizado à distância através de uma aplicação web. É constituído por exercícios no formato jogo, progredindo ou regredindo de dificuldade de acordo com o desempenho.

**Objectivo:** Avaliar a correlação entre a pontuação no Mini Mental State Examination (MMSE) e Montreal Cognitive Assessment Scale (MoCA) e o desempenho cognitivo à entrada num programa de treino cognitivo intensivo.

**Doentes e métodos:** Dos registos da consulta de memória seleccionaram-se 30 doentes, seguidos por diversos motivos. No mesmo dia aplicaram-se o MMSE, o MoCA e uma bateria de 13 jogos Cogweb<sup>®</sup>, previamente desconhecidos desses doentes. Para análise, organizaram-se os jogos em dois arranjos distintos segundo as funções cognitivas que treinam (cw1 e cw2).

**Resultados:** Dos indivíduos seleccionados avaliaram-se 27; 74% do sexo masculino, com idade média de 77 anos ( $dp = 8,0$ ) e escolaridade média de 4 anos ( $dp = 2,7$ ). A pontuação média no MMSE foi 25 ( $dp = 3,5$ ) e no MoCA 16 ( $dp = 3,9$ ). A pontuação média (traduzida pelo número total de respostas correctas nos jogos) na primeira bateria (Cw1) foi 73 ( $dp = 24,0$ ) e na segunda (Cw2) foi 85 ( $dp = 34,3$ ). Uma análise de regressão linear entre os resultados do MMSE-Cw1 e MMSE-Cw2 revelou uma associação linear estatisticamente significativa ( $p=0,004$ ) com coeficiente de correlação de 0,539. Para o MoCA-cw1 existe uma associação linear estatisticamente significativa ( $p=0,001$ ) com coeficiente de correlação 0,489, o mesmo acontecendo para MoCA-Cw2 ( $p<0,0001$ ) com coeficiente de correlação 0,699.

**Discussão:** Apesar da amostra reduzida, os valores de MMSE e MoCA seguiam uma distribuição normal, permitindo identificar uma associação linear positiva com o desempenho inicial nas baterias de treino cognitivo. De futuro poder-se-á estudar a aplicabilidade destes testes padrão na identificação do nível de dificuldade inicial mais adequado para entrada em programas de treino cognitivo.

## C017. Variabilidade de expressão de uma nova mutação no gene GRN numa família com Degenerescência Lobar Frontotemporal

Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>1,2</sup>, Ana Verdelho<sup>1,3</sup>, Sónia Vale Pereira<sup>2</sup>, Cândida Barroso<sup>1,3</sup>, Alexandre de Mendonça<sup>1,3</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-GenoMed – Diagnósticos de Medicina Molecular, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria.  
gmiltenyi@fm.ul.pt; mendonca@fm.ul.pt; svpereira@fm.ul.pt; averdelho@fm.ul.pt

**Introdução:** A Degenerescência Lobar Frontotemporal (DLFT) pode em algumas famílias apresentar um padrão de hereditariedade autossómico dominante. Mutações no gene da proteína tau associada a microtúbulos (MAPT) e no gene da progranulina (GRN) estão associadas à doença. Existe um conhecimento limitado em relação às associações genótipo-fenótipo nestas mutações.

**Caso clínico:** O caso índice da família era uma mulher de 79 anos. Quando observada pela primeira vez na consulta Demências estabelecia contacto visual, mas não emitia discurso nem cumpria ordens, e apresentava hipertonia marcada bilateral, sendo impossível a marcha. Tivera seguimento psiquiátrico durante vários anos, medicada com antidepressivos, e nos 4 anos antes sofreu progressiva desorientação espaço-temporal, alterações de linguagem e comportamento. A doente viria a falecer com 81 anos. Na família, vários irmãos apresentam quadro de alteração de comportamento/esquecimentos. Um deles, actualmente com 70 anos, tem alterações de comportamento há alguns anos, alterações de linguagem desde os 65 anos, dificuldades na marcha desde 68 anos com rigidez marcada assimétrica. Há cerca de 18 meses está completamente dependente e sem marcha possível há 6 meses. O estudo genético do gene MAPT não revelou qualquer alteração patogénica mas durante a análise mutacional do gene GRN foi encontrada uma nova mutação em heterozigotia no caso índice e também no irmão afectado. A mutação resulta da inserção de dois nucleótidos levando a um frameshift e a um codão STOP prematuro.

**Conclusões:** Os nossos resultados evidenciam uma variabilidade intra-familiar de idade de aparecimento dos sintomas e progressão da DLFT entre portadores da mesma mutação. A descrição do quadro clínico em novas mutações responsáveis pela DLFT deverá contribuir para uma melhor compreensão da relação genótipo-fenótipo nesta doença.

## C018. Glaucoma e Doença de Alzheimer

Sérgio Brito<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Pedro Faria<sup>1</sup>, Moura Pereira<sup>1,2</sup>, Isabel Santana<sup>2</sup>, Rui Proença<sup>1</sup>

1-Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia EPE; 2-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra EPE.  
sergiobrito79@gmail.com

**Introdução:** Estudos epidemiológicos sugerem uma associação entre o glaucoma e a Doença de Alzheimer (DA) superior à estimada para a população da mesma faixa etária. Ambas as doenças partilham processos fisiopatológicos, pelo que alguns autores defendem que poderão representar apresentações distintas de uma mesma doença neurodegenerativa.

**Objectivo:** Avaliação retrospectiva da incidência e caracterização do glaucoma em doentes com DA.

**Material e métodos:** Revisão dos processos clínicos de doentes com DA provável (critérios NINCDS-ADRDA) diagnosticados na Consulta de Demência dos HUC entre 2000-2010. Identificaram-se doentes com o diagnóstico cumulativo de glaucoma, considerando os critérios de diagnóstico morfofuncionais adoptados na consulta de Glaucoma dos HUC. A prevalência relativa do glaucoma na DA foi comparada com a estimada em estudos populacionais (valores de 4,7% na população superior aos 75 anos). Analisou-se a distribuição etária e por género, cronologia de apresentação e evolução, perfis genéticos e impacto da terapêutica.

**Resultados:** Dos 259 doentes com DA, 37 apresentavam concomitantemente glaucoma (14,3%), sendo 76% com pressão normal. Observou-se um predomínio de mulheres (3:1) e a idade nos subgrupos de doentes com DA com e sem glaucoma é, respectivamente de 79±7,7 anos e 71±9,7 anos. Em 19 doentes, o diagnóstico de glaucoma precedeu o de DA e o diagnóstico sincrónico foi estabelecido em 4 doentes. Idade de diagnóstico da DA de 73±8,3 anos e do glaucoma de 68±9,8 anos. Estavam medicados com inibidores das colinesterases, 19/37 doentes, 8 com memantina e 2 com ambos as classes de fármacos. A modalidade terapêutica não se distinguia nos subgrupos com e sem glaucoma. (p>0.05).

**Conclusões:** Confirma-se que a prevalência de glaucoma observada é superior à estimada, sobretudo na sua variante de pressão normal. O diagnóstico de glaucoma precede o da demência em média 4,6 anos. Pelos nossos resultados, a terapêutica sintomática da DA não influencia o tratamento e prevenção do glaucoma.

## C019. Tendência na incidência do primeiro Evento Isquémico Vascular Cerebral Agudo na população rural e urbana no norte de Portugal 1999 a 2010: resultados preliminares

Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Rui Loureiro<sup>1</sup>, Cláudia Quintas<sup>1</sup>, Carla Branco<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>3</sup>, Ilda Matos<sup>4</sup>, João Paulo Gabriel<sup>3</sup>, Maria Carolina Silva<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>1</sup>, pelo Grupo de Investigadores do segundo estudo de incidência de Acidentes Neurológicos no norte de Portugal (ACIN2)

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-UNIFAI, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto; 3-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Trás-Montes e Alto Douro, Vila Real; 4-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Nordeste, Mirandela.  
rjrfelgueiras@gmail.com

**Introdução:** Uma década atrás determinamos a incidência do primeiro evento isquémico vascular cerebral agudo (EIVCA), transitório (AIT) ou definitivo (AVC isquémico) no norte de Portugal. Nos últimos anos, o uso de estratégias de prevenção e tratamentos agudos podem não só ter levado a uma diminuição da incidência, mas também alterado o espectro da doença cerebrovascular isquémica aguda.

**Objectivo:** Analisar a tendência na incidência do primeiro EIVCA entre 1998-2000 e 2009-10.

**Metodologia:** No período de Outubro de 2009 a Setembro de 2010 foram registados todos os primeiros AVCs, AITs e outros sintomas focais neurológicos transitórios (ANT) que ocorreram numa população urbana de 193349 e numa população rural de 16232 residentes. Tendo como base definições



padrão, utilizaram-se fontes de informação “hot pursuit e cold pursuit” para a detecção dos casos, seguindo uma metodologia idêntica à do estudo realizado em 1998-2000. Os doentes foram observados na fase aguda e aos 3 meses.

**Resultados:** No período de 12 meses foram registados 458 doentes com o primeiro EIVCA na área urbana e 45 na rural. Houve uma diminuição da taxa de incidência anual de EIVCA de 2,47/1000 (IC95%: 2,26-2,80) em 1999 para 2,19/1000 (IC95%: 1,99-2,39) em 2010, e de 1,55/1000 para 1,43/1000 após padronização para a população europeia. Na área rural as alterações na incidência específica por grupo etário são mais marcadas: nos 75-84 anos houve uma descida de 19,39/1000 (IC95%: 14,25-25,78) para 7,30/1000 (IC95%: 3,51-13,43) enquanto nos  $\geq 85$  anos a incidência aumentou de 10,70/1000 (IC95%: 4,61-21,07) para 19,23/1000 (IC95%: 8,80-36,50), respectivamente nos anos de 1999 e de 2010. Na área urbana a incidência específica por idade é em geral mais baixa, mantendo-se a tendência crescente com a idade.

**Conclusões:** A incidência do primeiro EIVCA diminuiu numa década de uma forma pouco marcada. O contraste entre a população rural e urbana está a desaparecer.

Supported by FCT/FEDER project PIC/IC/82858/2007.

## CO20. Sensibilidade e especificidade diferencial das escalas CHADS2 e CHA2DS2-VASc em contexto de prevenção secundária cerebrovascular

Tiago Sá<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Vítor Pinheiro<sup>1</sup>, Rui Martins<sup>2</sup>, Rogério Teixeira<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, José Tomás<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Freire Gonçalves<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cardiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra. jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** A cardioembolia representa uma das causas mais frequentes de lesões cerebrovasculares isquémicas, com uma prevalência estimada de 20-30% e implicações terapêuticas directas que obrigam à sua correcta avaliação. O ecocardiograma transesofágico (ETE), pela sua alta sensibilidade, assume particular importância na identificação de fonte cardioembólica. Como complemento da decisão clínica têm sido desenvolvidas escalas para estratificação de risco cardioembólico. Recentemente foi criada uma nova escala de risco cardioembólico (CHA2DS2-VASc), contudo, apesar da sua validação numa população heterogénea de doentes com Fibrilhação Auricular, desconhece-se ainda a sua validade em contexto de prevenção secundária cerebrovascular.

**Objectivos:** Estudar a sensibilidade e especificidade diferencial das escalas de risco cardioembólico (CHADS2 e CHA2DS2-VASc) como preditoras de fonte cardioembólica documentada por ETE numa população de doentes cerebrovasculares.

**Metodologia:** Aplicaram-se as escalas CHADS2 e CHA2DS2-VASc a todos os doentes que realizaram Ecocardiograma Transesofágico em contexto de lesão isquémica cerebrovascular de Janeiro a Agosto de 2011. Foi definida como presença de fonte cardioembólica a observação em ETE de autocontraste espontâneo na aurícula/apêndice auricular esquerdo ou trombos nas cavidades cardíacas esquerdas. Efectuaram-se curvas Receiver Operating Characteristic (ROC) para determinação do valor-corte de risco cardioembólico, sensibilidade e especificidade de cada uma das escalas.

**Resultados:** Analisaram-se 95 doentes, 65.3% do sexo masculino, idade média 63.7 anos (DP: 14.5). Foi detectada fonte cardioembólica em 20 doentes (21.1%). A análise de curva ROC identifica como preditores de fonte cardioembólica pontuação CHADS2  $\geq 4$ ; área sob curva (ASC): 0.73 sensibilidade 75.0% e especificidade 76.0%,  $p=0,014$  e pontuação CHA2DS2-VASc  $\geq 5$ ; ASC: 0.75, sensibilidade 83.3% e especificidade 58.0%,  $p=0,009$ .

**Conclusões:** Ambas as escalas apresentam boa sensibilidade como preditoras de risco cardioembólico em contexto de prevenção secundária cerebrovascular. A escala CHA2DS2-VASc possui uma sensibilidade superior à CHADS2 sendo no entanto consideravelmente menos específica.

## CO21. Via Verde do Acidente Vascular Cerebral: mimetizadores e contraindicações para trombólise

Miguel Grilo<sup>1</sup>, Pedro Castro<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Dulce Pereira<sup>2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Elsa Azevedo<sup>1</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Urgência, Hospital de São João, Porto.

miguel.argrilo@hotmail.com; elsaazevedo@netcabo.pt

**Introdução:** O AVC agudo é uma emergência. Um maior conhecimento das falhas da Via Verde do AVC (VV) poderá melhorar a sua performance.

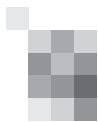
**Objectivo:** Avaliar a falência da VV na eficácia de diagnóstico correcto e as contraindicações para trombólise.

**Métodos:** Os registos consecutivos de activaões pela VV (provenientes do CODU ou pela admissão directa - AD - no hospital) num Hospital terciário, de Janeiro de 2009 a Junho de 2011, foram analisados por género, idade, NIHSS inicial e tempo evento-porta (TEP) medianos, diagnóstico final e motivo de exclusão para trombólise.

A falência da VV foi medida pela percentagem de suspeitas de AVC não confirmadas (mimetizadores), percentagem de exclusão para trombólise e seus motivos.

**Resultados:** Foram registadas 1694 activaões. Os mimetizadores corresponderam a 39% (n=639), sendo mais frequentemente mulheres (59 vs 47%,  $p=0,00001$ ), nos mais novos [58 (AIQ 44-74) vs 71(60-79),  $p<0,0000001$ ] e com NIHSS [0(0-2) vs 5(2-15),  $p<0,0000001$ ] e TEP [76 (49-124) e 85(58-133),  $p=0,002$ ] menores. Os mimetizadores mais frequentes foram as perturbações psiquiátricas (29%, n=186), crises epilépticas (16%; n=103), síncope (11%, n=73), aura de enxaqueca (9%, n=73) e défice neurológico não recente (5,2%, n=33), representando cerca de 70% deste grupo. A trombólise não foi realizada em 69% dos AVC isquémicos, sobretudo por défice menor ou a melhorar rapidamente (64%, n=313) e por TEP superior a 4,5 horas ou desconhecido (19%, n=93).

**Conclusão:** Os mimetizadores corresponderam a cerca de um terço de todas as activaões da VV conjunta CODU+AD e a razão mais frequente foi a patologia psiquiátrica. A VV permitiu que 31% dos AVC isquémicos fossem seleccionados para trombólise. A janela terapêutica continua a ser um factor importante de exclusão. Para melhoria destes indicadores, realça-se a importância de uma formação contínua dos profissionais de saúde activadores de via verde, assim como de uma maior divulgação à população.



## C022. Edema oro-lingual em contexto de terapêutica com Alteplase no acidente vascular cerebral: A monitorização deve ser a regra

Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Ana Lourenço<sup>2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Lisboa;  
2-Unidade de AVC do Hospital S. Francisco Xavier, Lisboa;  
3-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.  
ana\_sofiacorreia@hotmail.com

**Introdução:** O edema oro-lingual associado à terapêutica com Alteplase no AVC isquémico parece dever-se a uma reacção anafilactoide desencadeada pela plasmina, com subsequente libertação de substâncias vasoactivas. Estudos prévios apontam para um maior risco em doentes medicados com inibidores da enzima da conversão da angiotensina (IECAs) e nos casos que cursam com isquémia do córtex insular e inerente disfunção autonómica.

**Casos clínicos:** Caso 1: Homem de 76 anos com factores de risco vascular, admitido por quadro ictal de hemiparesia esquerda com 1h10 de evolução (NIHSS=6). Iniciou terapêutica com Alteplase à 1h55 de evolução e, 2h mais tarde, desenvolveu edema labial, que regrediu em 24h com aplicação de gelo. A terapêutica prévia incluía um antagonista do receptor da angiotensina II (ARA II) mas não um IECA. A TC crânio-encefálica revelou em enfarte do território da artéria cerebral média direita.

Caso 2: Homem de 70 anos com factores de risco vascular, não cumprindo qualquer terapêutica, admitido por quadro de instalação ictal com 50 minutos de evolução de ataxia dos membros direitos, tendo-se observado também hipostesia à picada dos membros esquerdos, síndrome de Horner à direita, nistagmo horizonto-rotatório no olhar para a esquerda, apagamento do sulco nasogeniano esquerdo e disartria (NIHSS=6). Iniciou terapêutica com Alteplase às 2h20 de evolução e, após 1h30, verificou-se edema orolingual que respondeu a terapêutica com anti-histamínico, corticóides e adrenalina, tendo-se observado regressão completa às 48h. A TC crânio-encefálica mostrou um enfarte do território da artéria cerebelosa superior direita.

**Conclusões:** Apesar do edema oro-lingual ser uma complicação habitualmente ligeira e transitória da terapêutica com Alteplase, pode ser potencialmente fatal. Os casos descritos ilustram que a monitorização desta complicação deve ser a regra, independentemente da terapêutica prévia ou da localização do AVC. O tratamento desta situação deve estar contemplado nos protocolos de actuação no AVC isquémico.

## C023. Cefaleia associada à Trombose Venosa Cerebral: estudo de seguimento.

Nuno Inácio, Ângela Timóteo, Sara Machado, Ana Amélia Pinto, Elsa Parreira

Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora.  
nmoinacio@gmail.com

**Introdução:** A Trombose Venosa Cerebral (TVC) apresenta um amplo espectro de manifestações clínicas, sendo a cefaleia o sintoma mais prevalente. São escassos os estudos que avaliaram a evolução a longo prazo dos doentes que apresen-

taram cefaleia como manifestação inicial. A sua relação com o grau de recanalização permanece não esclarecida.

**Objetivos:** Avaliação das características da cefaleia a longo prazo nos doentes com TVC que se manifestaram inicialmente com cefaleia e relação com recanalização dos seios venosos.

**Metodologia:** Estudo prospectivo, observacional, envolvendo todos os doentes internados com TVC num Serviço de Neurologia durante 24 meses. Os dados foram colhidos de forma sistemática, de acordo com um protocolo pré-definido.

**Resultados:** Incluídos 35 doentes com TVC, dos quais 24 apresentaram cefaleia como manifestação clínica, com idade média de  $39.25 \pm 12.7$ , 84% (n=21) do sexo feminino. Em 60% (n=15) destes doentes a cefaleia foi a única manifestação, sendo os restantes casos acompanhados por convulsões. Cerca de 48% (n=12) dos doentes tinham antecedentes de cefaleia. Considerando a evolução temporal da cefaleia nestes doentes (>3 meses), a cefaleia persistiu em apenas 32% (n=8). Dos doentes com antecedentes de cefaleia (n=4), as características da actual eram distintas em 50%. Avaliação imagiológica  $\geq 3$  meses demonstrou que em 28% dos doentes (n=7) não se verificou resolução da oclusão venosa, em 40% (n=10) verificou-se recanalização parcial, ocorrendo recanalização completa nos restantes. Avaliação imagiológica subsequente demonstrou melhoria da recanalização em apenas 1 doente (14%). Nenhuma das características da cefaleia analisadas demonstrou associação significativa com o grau de recanalização dos seis venosos atingidos.

**Conclusões:** A cefaleia associada à TVC parece ter bom prognóstico pois, na maioria dos doentes, verificou-se melhoria significativa / resolução completa das queixas, mesmo os doentes com cefaleia prévia à TVC. Exames de imagem a longo prazo não parecem ter qualquer valor na definição do prognóstico destes doentes.

## C024. Descompensação glicémica após enfarte bulbar: Estudo retrospectivo em 23 doentes com grupo de controlo.

Luis Ruano, Ivânia Alves, Rui Barreto, Carlos Veira, Vitor Tedim Cruz  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.  
lmruano@gmail.com

**Introdução:** A descompensação glicémica é frequente no período pós-AVC. O envolvimento da ínsula, pelo seu papel no controlo autonómico, provoca maior descompensação do que lesões noutras localizações corticais. Estudos em modelos animais sugerem que os núcleos ambíguo e dorsal do vago modulam a secreção de insulina. Estes núcleos são atingidos no enfarte bulbar-lateral (EBL), mas o impacto destas lesões no controlo glicémico pós-AVC é desconhecido.

**Objetivo:** Avaliar o efeito de lesões dos núcleos do vago no controlo glicémico pós-AVC.

**Metodologia:** Identificaram-se 34 doentes com EBL admitidos na Unidade de AVC em 10 anos, 23 cumpriam os critérios de inclusão: primeiro AVC; admissão hospitalar <48h; sobrevivida >24h. Foram selecionados, por amostragem aleatória por quotas, 23 controlos do mesmo género e idade, com AVC isquémico que não envolvessem o tronco ou a ínsula. Os registos glicémicos e dados clínicos foram obtidos da base de dados da Unidade de AVC e dos processos. Estimou-se a glicemia média (GM) dos três meses prévios ao AVC através da HbA1c.





**Resultados:** A GM dos doentes com EBL foi de 164,9mg/dl( $\sigma=54,6$ ) nas 24h pós-AVC e 141,2mg/dl( $\sigma=52,3$ ) das 24h-72h. Nos controlos foi de 140,1mg/dl( $\sigma=54,9$ ) e 141,0 mg/dl( $\sigma=48,8$ ), respectivamente. Um modelo de ANOVA, ajustado para idade, género, estado diabético prévio e infeções, mostrou GM mais elevadas nos doentes com EBL que nos controlos nas 24h pós-AVC ( $p=0,031$ ;  $R^2=61,2\%$ ), sem diferenças significativas das 24-72h. Usando como referência a GM dos três meses prévios, os doentes com EBL apresentaram maior descompensação glicémica nas 24h pós-AVC do que os controlos ( $p=0,025$ ).

**Discussão:** Este estudo, retrospectivo e com número limitado de doentes, apoia a hipótese que o atingimento vascular dos núcleos do nervo vago agrava o controlo glicémico no período pós-AVC. Esta hipótese, assim como os efeitos a longo prazo destas lesões no controlo glicémico justificam estudos adicionais.

### C025. Avaliação ultrassonográfica intra e extracranial de leucoencefalopatia isquémica subcortical

João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Joana Ribeiro<sup>1</sup>, Ricardo Morais<sup>2</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Rita Fernandes<sup>1,3</sup>, José Tomás<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Luis Cunha<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Sousa Martins, Guarda. jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** A leucoencefalopatia isquémica subcortical é reconhecida como factor de morbilidade importante, conferindo características clínicas e cognitivas já bem estabelecidas. Não obstante, persistem dúvidas relativas à sua fisiopatologia com dados muitas vezes contraditórios.

**Objectivos:** Esclarecer o contributo diferencial de variáveis hemodinâmicas intra e extracranianas no desenvolvimento de leucoencefalopatia.

**Metodologia:** Todos os doentes submetidos a avaliação ultrassonográfica cerebrovascular desde Janeiro a Agosto de 2011 foram estudados. Foram excluídos da análise os doentes com estenose  $\geq 80\%$  ou oclusão em artéria intra ou extracraniana, qualquer estenose numa Artéria Cerebral Média (ACM) e todos os exames realizados em contexto de Hemorragia Subaracnoideia ou AVC Isquémico agudo. Foram registados a média dos Índices de Pulsatilidade (IP) das ACM e espessura íntima-média (EIM) na artéria carótida comum. A avaliação imagiológica de leucoencefalopatia foi realizada por 2 neurorradiologistas em Tomografia Computadorizada ou Ressonância Magnética quando disponível de acordo com a escala de leucoencefalopatia de Fazekas. Identificaram-se os factores de risco vascular clássicos recorrendo aos registos clínicos. Utilizaram-se coeficientes de correlação de Spearman para avaliar correlações univariáveis e regressões lineares para análises multivariáveis.

**Resultados:** Foram incluídos 388 doentes, 60.6% do sexo masculino, idade média: 63.3 anos (DP: 15.3). O IP médio foi de 0.98 (DP: 0.24) e a EIM média: 0.77mm (DP: 0.21). Quer a EIM ( $r=0,34$ ,  $p<0,01$ ), quer o IP das ACMs ( $r=0,58$ ,  $p<0,01$ ) mostraram correlação estatisticamente significativa com o estágio de leucoencefalopatia em análise univariada. Contudo, após ajuste para factores de risco vascular apenas o IP das ACM se revelou como preditor de leucoencefalopatia (Odds Ratio=2.52, Intervalo Confiança 95%: 1.17-3.86,  $p<0,01$ ).

**Conclusões:** Estes resultados indicam um impacto preferencial da hemodinâmica vascular intracraniana na fisiopatologia da leucoencefalopatia isquémica subcortical, independentemente de factores de risco vascular e patologia arterial extracraniana.

### C026. Uma família com doença de Parkinson sem mutações nos genes SNCA, LRRK2 e PARK2 - mais um exemplo de heterogeneidade genética

Gabriel Miltenberger-Miltényi<sup>1,2</sup>, Sónia Pereira<sup>2</sup>, Ângela Timoteo<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>3</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Diagnósticos de Medicina Molecular (GenoMed), IMM, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora. gmiltényi@fm.ul.pt; svpereira@fm.ul.pt; mcristinamcosta@netcabo.pt

**Introdução:** A doença de Parkinson pode ser herdada de forma autossómica dominante (AD) ou recessiva (AR), embora a maioria dos casos se atribua a uma predisposição genética heterogénea e a factores ambientais. Mutações nos genes SNCA e LRRK2 resultam em formas AD desta doença, enquanto que mutações dos genes PARK2, PARK7 e PINK1 se associam a uma transmissão AR. O papel do gene UCHL-1 (com transmissão AD) ainda não se encontra definitivamente estabelecido.

**Caso clínico:** Os autores descrevem uma família com doença de Parkinson incluindo 4 indivíduos em 5 gerações. O modo de hereditariedade nesta família não é completamente claro, embora pareça obedecer a um padrão AD com penetrância reduzida. Todos os indivíduos afectados apresentam um quadro parkinsoniano de predomínio acinético-rígido preenchendo os critérios de doença de Parkinson, com idades de início entre os 21 e os 52 anos. Foi realizada a análise de mutações dos genes SNCA, LRRK2 e PARK2 através de PCR e da sequenciação directa incluindo a totalidade das regiões codificantes destes genes. Não foram encontradas quaisquer alterações patogénicas.

**Conclusões:** Apresentamos uma família com doença de Parkinson AD com penetrância reduzida, mas sem mutações identificadas nos 2 genes mais frequentemente a ela associados. A ausência de mutações identificadas corrobora a noção de heterogeneidade genética desta doença e a penetrância reduzida alarga o espectro fenotípico da doença de Parkinson não relacionada com os genes SNCA e LRRK2. Um estudo molecular mais detalhado poderia contribuir para identificar potenciais genes candidatos.

### C027. Avaliação da qualidade dos registos clínicos na doença de Parkinson

Nuno Vila-Chã<sup>1,3</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, Sara Cavaco<sup>2,3</sup>, A. Bastos Lima<sup>1,3</sup>

1-Grupo de Doenças do Movimento, Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Grupo de Estudos da Doença de Parkinson, Unidade Multidisciplinar de Investigação B. nunovilacha@hotmail.com

**Introdução:** A avaliação da qualidade dos cuidados de saúde é uma prioridade dos sistemas de saúde. A revisão dos

registos clínicos (RC) utilizando indicadores de qualidade (IQ) é um dos instrumentos utilizados para a sua medição.

A doença de Parkinson (DP) tem elevada prevalência, é de manuseamento complexo pelo que é importante a implementação de programas de garantia da qualidade dos RC.

**Objectivos:** Avaliar a qualidade dos RC de doentes com DP numa consulta de Doenças do Movimento.

**Metodologia:** Avaliação retrospectiva dos RC de 100 doentes consecutivos com DP observados por três especialistas em Doenças do Movimento. Após revisão da literatura foram utilizados 12 IQ divididos em três grupos: manuseamento dos sintomas motores (início do tratamento e tratamento do wearing-off), documentação da resposta e titulação da medicação (resposta ao tratamento e titulação de agonistas dopaminérgicos) e avaliação anual em dois anos distintos e tratamento dos sintomas não-motores (hipotensão ortostática, quedas, depressão e alucinações).

O não registo de um indicador foi considerado uma não conformidade e não pressupõe que a queixa tenha (ou não) sido questionada pelo médico e que a sua resposta tenha sido negativa.

**Resultados:** Os 12 IQ tinham indicação para serem registados 861 vezes. Foram registados 577 vezes (63%). O manuseamento dos sintomas motores (157/157), a documentação da resposta e a titulação da medicação (106/106) foram registados em 100% dos processos. Foram identificadas 237 (46.8%) não conformidades no registo dos sintomas não-motores e, quando registados, 15 (25%) não conformidades no seu tratamento.

**Conclusões:** O registo dos indicadores relacionados com a avaliação anual dos sintomas não motores e do seu tratamento têm bastantes falhas, enquanto o manuseamento dos sintomas motores tem um registo de 100%.

Este estudo identificou pontos a melhorar no RC de doentes com DP e estabeleceu prazos para implementação de medidas de correcção e reavaliação posterior.

## C028. Leucoaraiose como predictor de declínio cognitivo em doentes com Doença de Parkinson submetidos a STN-DBS.

João Rocha<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, João Massano<sup>3</sup>, Claudia Sousa<sup>4</sup>, Joana Lima<sup>4</sup>, Rita Figueiredo<sup>5</sup>, Carina Reis<sup>5</sup>, Carlos Carvalho<sup>6</sup>, Margarida Basto<sup>5</sup>, Paulo Linhares<sup>3</sup>, Rui Vaz<sup>3</sup>, Maria José Rosas<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, 3-Unidade de Doenças do Movimento – Cirurgia Funcional, 4-Unidade de Neuropsicologia, 5-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de São João – Porto; 6-Unidade de Saúde Pública ACE.  
joaomrocha@gmail.com

**Introdução:** Existe um declínio selectivo de algumas funções cognitivas associado à estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (DBS-STN), nomeadamente funções frontais e fluência verbal. A leucoaraiose é um predictor de declínio cognitivo em doentes com doença vascular cerebral.

**Objectivos:** Avaliar a importância da leucoaraiose como predictor de declínio cognitivo após DBS-STN por Doença de Parkinson (DP).

**Metodologia:** Incluídos doentes submetidos a DBS-STN por DP entre Outubro 2002 e Novembro 2009. Avaliação imagiológica de RM pré-operatória por dois neuroradiologistas independentes, e classificação da leucoaraiose nos graus de Fazekas. Avaliação do registo prospectivo dos estudos neuropsicológicos pré e pós-operatórios (12-18 meses). Comparados dados demo-

gráficos, anos de evolução da doença, escolaridade, Mini Mental State Examination (MMSE), Frontal Assessment Battery (FAB), teste de fluência verbal categórica (Fvcat) e fonémica (Fvfon).

**Resultados:** Oitenta e três doentes incluídos, 60 com leucoaraiose. Neste últimos verifica-se decréscimo no MMSE (28,02-26,68 p<0,05), FAB (13,03-11,83 p>0,05), Fvcat (13,71-10,60 p<0,05) e Fvfon (18,35-13,84 p<0,05). Nos doentes sem leucoaraiose o decréscimo é menos acentuado: FAB (13,59-13,13 p>0,05), Fvcat (14,70-12,00 p<0,05), Fvfon (19,50-15,04 p<0,05) e MMSE (27,74, sem redução). A redução média do MMSE foi estatisticamente maior nos indivíduos com leucoaraiose (1,34 vs 0 p=0,032). Os doentes com Fazekas 2 ou 3 registaram variações no MMSE (27,90-27,16 p<0,05), FAB (13,17-12,31 p<0,05), Fvcat (13,94-10,99 p<0,05) e Fvfon (17,44-13,78 p<0,05), e no grupo 0-1, MMSE (28,15-26,00 p<0,05), FAB (13,23-11,54 p>0,05), Fvcat (14,33-11,08 p>0,05) e Fvfon (24,58-16,50 p<0,05). As reduções verificadas não foram diferentes entre os grupos. Não houve diferenças significativas quanto à evolução para demência, bem como na escolaridade.

**Conclusões:** Confirma-se a tendência para declínio cognitivo, nas áreas avaliadas, após DBS. Os doentes com leucoaraiose globalmente apresentam maiores decréscimos na pontuação, mas apenas no MMSE há diferença estatisticamente significativa. Estudos com um maior tempo de seguimento poderão confirmar a tendência apresentada.

## C029. NBIA - Desafio diagnóstico de formas atípicas

João Rocha<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Maria José Rosas<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de São João – Porto.  
joaomrocha@gmail.com

**Introdução:** O termo Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation (NBIA) engloba um grupo heterogéneo de distúrbios extra-piramidais progressivos com evidência de acumulação de ferro no cérebro, particularmente nos gânglios da base. Clinicamente apresentam-se como formas típicas, mais precoces, essencialmente com um quadro extra-piramidal com distonia progressiva, ou atípicas com início mais tardio e lentamente progressivo do quadro extra-piramidal, manifestações psiquiátricas proeminentes e atraso intelectual. As mutações do gene PANK2 são responsáveis por 50-70% dos casos. A RM permite a identificar a deposição de ferro, principalmente nos gânglios da base.

**Caso clínico:** Homem de 48 anos, fumador, HTA, perturbação esquizofrénica e debilidade intelectual. Antecedente de crise óculo-gira secundária a ciamemazina com boa resposta ao biperideno. Apresenta quadro tremor e distonia com início cervico-facial e generalização em 4 meses (predomínio nos membros superiores, cervical e face), sem resposta a terapia anti-colinérgica, levodopa ou tetrabenazina. Do estudo analítico não foi encontrada nenhuma disfunção orgânica, estudo imunológico, cinética ferro normal, serologias infecciosas, VDRL, ceruloplasmina e cobre séricos normais e pesquisa de acantócitos negativa. RM cerebral revelou acentuado hipossinal simétrico em T2 nos globos pálidos e nos núcleos dentados bilateralmente. Datscan mostrou uma diminuição da captação de ioflupano a nível do caudado esquerdo e putamen direito. Com a conjugação dos dados foi avançada a hipótese de uma ferritinopatia pelo que foi pedido o estudo de mutações do gene PANK2 que foi negativo.



**Conclusão:** É importante estar sensibilizado e reconhecer as formas atípicas desta entidade. Neste caso, as alterações psiquiátricas, debilidade intelectual e o quadro extra-piramidal com início tardio, aliado à evidência imagiológica de deposição de ferro nos pallida, tornou o diagnóstico de uma forma atípica de NBIA o diagnóstico mais provável. Os resultados do Datscan, corroboram esse diagnóstico. O estudo genético é importante também nas formas atípicas, sendo positivo em apenas 1/3 dos casos.

### C030. Diversidade genotípica da síndrome de Leigh: 2 casos clínico-patológicos

Joana Domingos<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>3</sup>, Dulce Quelhas<sup>4</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 4-Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães.  
joanadomingos@hotmail.com; ricardotaipa@gmail.com; marinajmagalhaes@hotmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Leigh (LS) ou encefalomiopatia necrotizante subaguda, doença neurodegenerativa progressiva com início nos primeiros meses de vida, apresentando alterações clínicas, imagiológicas e neuropatológicas características, é causada por disfunção da cadeia respiratória mitocondrial associada a mutações do DNA mitocondrial (mtDNA). Apresentamos 2 casos com confirmação neuropatológica.

**Casos clínicos:** 1. Mulher com início pelos 16 anos de alterações psiquiátricas a que se associaram sinais extrapiramidais (parkinsonismo e distonia), piramidais e cerebelosos. O estudo genético com sequenciação do mtDNA revelou presença de 3 mutações patogénicas em homoplasmia (gene MT-ND5 (13708G>A) e MT-CYB (15257G>A e 15812G>A). 2. Mulher com início pelos 6 anos de alterações cognitivas e comportamentais a que se associaram sinais cerebelosos, extrapiramidais (distónico e mioclónico) e piramidais e, mais tarde, alterações da termorregulação e nefropatia tubular. O estudo genético com sequenciação do mtDNA revelou uma mutação patogénica do mtDNA em heteroplasmia (8668 T>C; gene MT-ATP6).

Ambas apresentavam aumento do lactato sérico, actividade dos complexos enzimáticos da cadeia respiratória mitocondrial e biópsia muscular normal, RMN cerebral com hipersinal nas ponderações DP e T2, predominantemente ao nível dos gânglios da base e tronco cerebral. Faleceram no início da terceira década de vida por falência respiratória no contexto de infecção.

O exame neuropatológico confirmou a existência de lesões necróticas simétricas dos gânglios da base (putamina e caudado) e tronco cerebral (núcleos Olivares inferiores) e revelou proliferação vascular e neurónios viáveis no seu interior e perda neuronal com microvacuolização ao nível de núcleos cinzentos (substância nigra, núcleos nervos cranianos, núcleo dentado do cerebello).

**Conclusão:** Salientamos o início tardio dos sintomas e a identificação de mutações mtDNA apenas descritas associadas ao Síndrome de Leber como particularidades dos casos, o que confirma e alarga a diversidade de combinações fenotipo/genotipo possíveis neste tipo de doenças.

### C031. Comparação de dois instrumentos breves de avaliação do défice cognitivo em doentes com Doença de Huntington

Fradique Moreira, Joana Guerra, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
fradiquevam@hotmail.com; cristinajanuario@gmail.com

**Introdução:** As doenças degenerativas dos Gânglios da Base (GB) são classificadas tradicionalmente como Doenças do Movimento e caracterizam-se por sintomas motores, alterações cognitivas e/ou comportamentais. Na Doença de Huntington (DH), o protótipo de doença dos GB, estudos recentes têm demonstrado que as alterações cognitivas e comportamentais associam-se a uma maior incapacidade funcional e podem surgir precocemente na sua evolução podendo preceder as alterações motoras.

**Objectivos:** Comparação entre o MMSE (Mini Mental State Examination) e o MOCA (Montreal Cognitive Assessment) como testes de rastreio para deterioração cognitiva em doentes com DH em diferentes estadios de severidade da doença.

**Métodos:** Foram seleccionados consecutivamente 40 doentes com DH. Todos foram avaliados através da aplicação do MMSE e MOCA.

**Resultados:** Na população estudada (n=40), com idades compreendidas entre [19-86] anos, a escolaridade média é de 8 anos. Em 68,9% dos indivíduos a pontuação no MOCA foi < 26 e apenas 27,5% dos indivíduos obtiveram uma pontuação ≤ 27 no MMSE. A função visuo-espacial/executiva, a atenção e a evocação diferida foram os domínios cognitivos mais afectados.

**Conclusão:** Os resultados deste estudo demonstram que o MOCA é mais sensível que o MMSE na detecção de alterações cognitivas. Inclui uma maior variabilidade de parâmetros a testar, nomeadamente na função executiva, atenção, linguagem e processamento visuoespacial, domínios cognitivos frequentemente alterados numa fase precoce da evolução da DH.

### C032. Polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica em idade pediátrica

Joana Damásio<sup>1</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Laura Marques<sup>2</sup>, Manuela Santos<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Imunodeficiências/Infecções do Serviço de Pediatria, 3-Consulta Doenças Neuromusculares do Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto.  
joanadamasio80@gmail.com; estercoutinho@gmail.com; laurahoramarques@gmail.com; manuela.a.santos@gmail.com

**Introdução:** A polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica (CIDP) é uma doença rara em idade pediátrica, com uma prevalência estimada de 0.48 por 100,000.

**Objectivos:** Apresentar um grupo de quatro doentes com CIDP em idade pediátrica e documentar as suas características clínicas e eletrofisiológicas.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos clínicos e estudos neurofisiológicos.

**Resultados:** Dos quatro doentes, três eram do género masculino. A idade média de início dos sintomas foi 7.50±4.36 anos. A apresentação clínica foi num doente (A) fraqueza generalizada, noutra (B) dificuldade em levantar do chão e em dois (C, D) alteração da marcha. O intervalo médio até à inca-



pacidade máxima foi  $80.78 \pm 53.76$  dias, até à primeira observação foi  $137.50 \pm 122.44$  dias. Todos apresentavam tetraparésia, em três de predomínio nos membros inferiores (MI). Todos apresentavam alterações sensitivas. Os reflexos osteotendinosos eram fracos ou ausentes. Na fase de maior incapacidade dois (B, C) pontuavam 3 na escala mRankin, dois pontuavam 4. Em três (A, B, C) foi realizada punção lombar, todos com elevação das proteínas. No estudo eletromiográfico todos apresentavam latências distais aumentadas, dois (B, D) redução das velocidades de condução motora e um (D) das velocidades de condução sensitivas. Todos foram tratados com ciclos de imunoglobulinas (IgG), um (A) também com corticoides orais, com melhoria 2 semanas depois do primeiro ciclo. Três (A, B, D) interromperam as IgG  $5.11 \pm 3.42$  anos após o início do tratamento. Após um seguimento médio de  $7.25 \pm 6.85$  anos, três apresentaram uma doença monofásica e um (B) evolução por surto-remissão. Atualmente um (A) pontua 0 na mRankin, dois (C, D) pontuam 1, um (B) pontua 2.

**Conclusões:** Este grupo apresenta características semelhantes às descritas, nomeadamente envolvimento preferencial dos MI, disfunção neurológica grave na apresentação e excelente resposta às IgG. Ao contrário do descrito, todos apresentavam alterações sensitivas.

Pretendemos assim contribuir para a caracterização da CIDP pediátrica.

### C033. Correlação entre a suspeita clínica e os estudos neurofisiológicos na síndrome do canal cárpico

Fernando Correia<sup>1</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, Vitor Moreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto. fanacorreia@gmail.com

**Introdução:** A síndrome do canal cárpico (SCC) é a mono-neuropatia compressiva mais frequente, com frequência estimada de 1 a 5%. O gold standard diagnóstico consiste na demonstração de lesão compressiva do nervo mediano por estudos neurofisiológicos (ENF)

**Objectivos:** Avaliar a concordância entre a suspeita clínica de SCC e os resultados dos ENF no Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto (HSA-CHP)

**Metodologia:** Foram seleccionados todos os exames realizados pelo Serviço de Neurofisiologia do HSA-CHP por suspeita de SCC, entre 1 de Janeiro e 31 de Maio de 2011, e comparados os resultados com a informação clínica constante da requisição.

**Resultados:** Foram analisadas 341 electromiografias (282 mulheres, 59 homens), na sua maioria (52,8%) solicitados por ortopedia. Em 58,1% dos casos a suspeita era de SCC bilateral, 17% direito, 11% esquerdo e nos restantes 13,9% SCC versus radiculopatia. Do total, 131 (38,4%) foram normais. Em 27,9% foi detectado SCC bilateral, 13,8% direito, 12% esquerdo e nos 7,9% restantes SCC com radiculopatia ou outros diagnósticos. A gravidade foi variável, com 47 casos considerados graves, 13 com desnervação activa.

Foi constatada uma concordância suspeita-resultado de 39,4% nos casos de SCC bilateral, 44,8% nos SCC direitos e 52,6% nos esquerdos).

**Conclusões:** O elevado número de pedidos por suspeita de SCC, na sua maioria em mulheres, traduz a elevada prevalência desta patologia, sobretudo no sexo feminino.

Para o grau de concordância suspeita-resultado obtido podem ter contribuído: 1) pedido efectuado perante baixo grau de suspeição; 2) baixa especificidade dos sintomas/sinais atribuídos a SCC; 3) baixa sensibilidade dos ENF em casos incipientes.

Embora os ENF possam apresentar alguns falsos negativos, salientamos a sua importância na confirmação diagnóstica e estratificação da gravidade de SCC, permitindo decisões terapêuticas sustentadas em dados objectivos, bem como no diagnóstico de patologias alternativas, prevenindo atitudes terapêuticas desadequadas.

### C034. Avaliação Muscular Paravertebral Lombossagrada por Ressonância Magnética nas Disferlinopatias

Anabela Matos<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, Maria Portilha<sup>3</sup>, Miguel Seco<sup>3</sup>, Cristina Marques<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>

1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 3-Departamento de Imagiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra. anabelapmatos@gmail.com

**Introdução:** As disferlinopatias são distrofias musculares autossómicas recessivas secundárias a mutações no gene da disferlina. A expressão fenotípica pode variar desde hiperCKemias assintomáticas, Miopatia de Myioshy(MM), LGMD2B e outras mais raras. Existe um envolvimento muscular seletivo dos músculos da cintura pélvica, coxa e perna já reconhecido em estudos por Ressonância Magnética (RM). Mais recentemente foi descrito o envolvimento frequente e precoce dos músculos paravertebrais lombossagrados.

**Objectivos:** Avaliar a extensão, grau e a seletividade das alterações musculares a nível dos membros inferiores por RM; comparar o grau de degenerescência gorda dos músculos paravertebrais com o envolvimento muscular a nível dos membros inferiores e com o fenótipo clínico.

**Materiais e Métodos:** Análise dos dados clínicos, anatomopatológicos e genéticos dos doentes com diagnóstico de disferlinopatia seguidos em Consulta de Doenças Neuromusculares dos HUC. Os doentes realizaram RM muscular 1.5Tesla dos músculos paravertebrais, cintura pélvica, coxa e perna; foram analisadas as alterações morfológicas e estruturais musculares.

**Resultados:** O diagnóstico de disferlinopatia foi feito em 16 doentes e a avaliação por RM em 12; um doente tinha uma hiperCKemia assintomática, outro doente uma miopatia distal do compartimento anterior, dois tinham MM e oito LGMD2B. Em 7 doentes havia consanguinidade parental. A idade média actual dos doentes é 46,4 anos (28-75) e a idade média dos primeiros sintomas foi aos 29,8 anos (16-69). Dois doentes perderam capacidade de marcha. A degenerescência da musculatura paravertebral lombossagrada existia em 11 doentes, sendo ligeira em 2 e severa em 8. O doente que não apresenta degenerescência muscular paravertebral lombossagrada tem um fenótipo LGMD2B; o doente assintomático e um com sintomatologia minor apresentam uma degenerescência ligeira.

**Conclusão:** Os músculos paravertebrais lombossagrados estão afetados em todos os estádios e fenótipos dos doentes com disferlinopatia que foram avaliados. O resultado da RM muscular dos outros segmentos é sobreponível ao descrito na literatura.



## C035. Síndrome de ISAAC no diagnóstico diferencial de esclerose lateral amiotrófica

Carina Fernandes, João Proença, João Coimbra, Nadine Ferreira  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
fernandes.carina@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Isaac, ou neuromiotonia adquirida, é caracterizada por actividade muscular espontânea e contínua, conseqüente a hiperexcitabilidade do nervo periférico. Manifesta-se por mioquímia, câimbras, rigidez e hipertrofia muscular, pseumodiotonia e, por vezes, fraqueza muscular e hiperhidrose. Comprova-se frequentemente uma etiologia autoimune ou paraneoplásica, associada a carcinoma pulmonar de pequenas células, timoma ou linfoma. Em cerca de 40% dos casos existe positividade para anticorpos anti-VGKC. O diagnóstico implica uma clínica sugestiva e alterações neurofisiológicas características, nomeadamente, actividade espontânea contínua e irregular com origem em unidades motoras. Os sintomas frequentemente respondem à terapêutica com anticonvulsivantes.

**Caso clínico:** Sexo masculino, 75 anos de idade, sem antecedentes patológicos relevantes, com quadro de agravamento progressivo nos 2 anos anteriores, caracterizado por parésia e atrofia da mão direita, evoluindo para parésia de todo o membro superior e inferior direitos. No exame neurológico destacavam-se ainda hiporreflexia do membro superior direito, reflexos vivos no membro contralateral e fasciculações abundantes, generalizadas, sem outros sinais piramidais. O EMG foi compatível com desnervação aguda e crónica em quatro segmentos e foi excluída patologia mielo-radicular por imagem, admitindo-se o diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica, pelo que se iniciou terapêutica com riluzole. Cerca de um ano depois, inicia-se melhoria ligeira e progressiva da parésia e aparecimento de câimbras dolorosas nos membros inferiores. À observação, mantinha fasciculações generalizadas e foram notados adicionalmente hipertrofia dos músculos dos membros inferiores e hiperhidrose. Repetiu EMG, que revelou descargas neuromiotónicas contínuas. A terapêutica com riluzole foi descontinuada e iniciada fenitoína. A investigação para neoplasias foi negativa, bem como a pesquisa de anticorpos anti-VGKC.

**Conclusão:** As características clínicas e electromiográficas iniciais da neuromiotonia adquirida podem mimetizar as da doença do neurónio motor, particularmente na ausência de pseudomiotonia. Assim, esta patologia, embora rara, deverá ser considerada no seu já extenso diagnóstico diferencial.

## C036. The added value of the Awaji algorithm in the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis.

João Parracho da Costa<sup>1,2</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,2,3</sup>

1-Neuromuscular Unit, Institute of Molecular Medicine, Lisbon, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 3-Neurology Department, Santa Maria University Hospital, Lisbon, Portugal.  
joaoncosta@sapo.pt; mamedemg@netcabo.pt

**Introduction:** In 1998, revised El Escorial criteria (REEC) for diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) were formulated to facilitate and standardize diagnosis in clinical research context. However, REEC did not allow clinical and electrophys-

iological data to be used concordantly. Recently (2008), a new diagnostic algorithm (Awaji) was proposed recognizing the equivalence of clinical and EMG data in detecting chronic neurogenic change. The aim was to increase the sensitivity of ALS electrodiagnosis and diminishing diagnostic delay.

**Objective:** To evaluate and compare the accuracy of these two diagnostic criteria.

**Methods:** Systematic review of observacional studies evaluating the sensitivity of both criteria. Polled estimated (95%CI) of sensitivity, specificity and diagnostic Odds Ratios (ORs) were derived by random-effects meta-analysis. Summary ROC (SROC) curves and the percentage reduction in the proportion of patients who would fail to enter a clinical trial were also determined. Heterogeneity was assessed with the I2 test.

**Results:** 8 studies (1187 patients) evaluated both diagnostic criteria. Polled sensitivity was 82% (79 to 84%; I2=93%) and 59% (56 to 63%; I2=91%) for Awaji and REEC criteria, respectively, a significant difference of 23% (7 to 80%; p=0.02). Specificity was the same with both criteria (98% [96 to 100%]). Diagnostic ORs were 42 (19 to 94; I2=0%) and 9 (3 to 30; I2=33%) for Awaji and REEC, respectively. The area under the curve of SROC were 0,92 and 0,68 for Awaji and REEC, respectively. Awaji algorithm reduced in 61% (33 to 74%; p<0.0001) the proportion of patients who would fail to enter a clinical trial.

**Conclusions:** Awaji algorithm provides significant diagnosis added value in comparison to the REEC and should be widely adopted in ALS centres, particularly when clinical trials are contemplated. Early and accurate diagnosis of ALS is very important for patient care and for entry in clinical trials.







# Congresso de Neurologia 2011

O cérebro e os sentidos

**3 a 5 de Novembro**  
SANA Lisboa Hotel

## POSTERS

## P01. Nevralgia occipital - um caso elucidativo da importância do bloqueio anestésico

**João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.  
jpl.raposo@gmail.com

**Introdução:** A nevralgia occipital é uma cefaleia pouco comum mas frequentemente subdiagnosticada com origem na irritação dos nervos occipitais (grande occipital, pequeno occipital e 3º nervo occipital), na sua relação anatómica com estruturas musculares, tendinosas, vasculares e ósseas. O bloqueio anestésico com lidocaína/corticóide dos nervos occipitais constitui simultaneamente um dos critérios de diagnóstico (segundo a ICHD-2) e o tratamento mais eficaz. O efeito analgésico, habitualmente temporário, pode ser permanente.

**Caso clínico:** Mulher de 59 anos que regressou, pela terceira vez, ao serviço de urgência por persistência de cefaleia occipital com cerca de 20 dias de evolução, de características nevrálgicas, com contractura da musculatura da nuca, imobilização antálgica da cabeça na linha média, com paroxismos desencadeados pelos movimentos cefálicos e pela pressão no ponto de Arnold direito. Foi submetida a um bloqueio anestésico dos nervos occipitais com injeção de 3 ml de uma mistura de lidocaína a 2% (2ml) e dexametasona (1ml/5mg) no ponto de Arnold direito (ponto médio da linha que une a apófise mastóide à protuberância occipital), com desaparecimento da dor poucos minutos após massagem no local da injeção. O efeito analgésico ainda subsiste, passados 45 dias.

**Conclusões:** Caso clínico representativo da importância do bloqueio anestésico dos nervos occipitais na confirmação do diagnóstico e no tratamento rápido e eficaz da nevralgia occipital, devendo tal procedimento fazer parte do conhecimento técnico de qualquer neurologista.

## P02. Complicações da punção lombar diagnóstica: incidência e fatores de risco

**Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Pedro Oliveira<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2-Departamento de Estudo das Populações, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto.  
cecilia.mmt@gmail.com; pnoliveira@icbas.up.pt; ernestina.santos@gmail.com

**Introdução:** A cefaleia é a complicação da punção lombar (PL) mais frequentemente relatada na literatura: incidência entre 14 a 32%, sendo mais comum em mulheres jovens. Outras complicações como dor local e dor cervical são também conhecidas.

**Objetivos:** Avaliar a incidência de complicações associadas à PL no nosso centro, e a relação entre principais complicações e idade, sexo, índice de massa corporal, espaço físico, diâmetro da agulha, posição, anestesia local, número de tentativas e número de tubos de líquido cefalorraquidiano (LCR).

**Metodologia:** Foram registadas as punções lombares (PLs) realizadas durante seis meses pelos neurologistas do serviço. Os doentes foram submetidos a um questionário predefinido em média 12 dias após a realização da PL. As associações entre variáveis foram estudadas pelo teste de qui-quadrado e por regressão logística.

**Resultados:** Registaram-se 135 procedimentos (idade média de 55,1 ± 18,6 anos; 53% homens); o questionário foi realizado em 93 doentes. As principais complicações foram dor lombar (40%), cefaleia (34%) e dor cervical (15%). A dor lombar surge nas primeiras 24 horas em 81% dos casos e a cefaleia em 78%. A duração é de 8 dias ou menos em 94% dos doentes com cefaleia e 86% dos que têm dor lombar. A cefaleia inicia-se nos primeiros 5 minutos após ortostatismo em 62%. Os doentes com mais de 60 anos tiveram maior risco de dor lombar; a colheita de maior quantidade de LCR foi associada a um risco maior de cefaleia. Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas nas outras variáveis estudadas.

**Conclusões:** A dor lombar, embora menos referida na literatura, foi mais frequentemente reportada do que a cefaleia. A incidência de cefaleia foi, na nossa amostra, semelhante à referida em estudos internacionais; no entanto, o único fator de risco confirmado foi a maior quantidade de LCR.

## P03. Aura de início tardio e aura de início típico: A mesma condição?

**Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, Tomas Goucha<sup>3</sup>, Inês Mares<sup>1</sup>, Ana Filipa Antunes<sup>2</sup>**  
1-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, 2-GAPIC, Faculdade de Medicina de Lisboa; 3-Centro Academico de Medicina.  
Isabel\_Martins@fm.ul.pt

**Introdução:** A aura de início tardio (LLA – late life aura), apesar de geralmente considerada benigna, suscita dúvidas no diagnóstico diferencial com outras patologias neurológicas.

**Objetivos:** Verificar se a LLA apresenta características diferentes da aura início típico (ELA – early life aura), bem como se os indivíduos com LLA apresentam factores de risco específicos.

**Metódos:** Compararam-se sujeitos com LLA (idade de início de aura ≥45 anos) com aqueles com ELA nas suas características clínicas, factores de risco vascular e exames complementares de diagnóstico, num estudo retrospectivo incluindo doentes com aura migranosa com mais de 44 anos de idade na primeira consulta.

**Resultados:** Dos 77 casos incluídos, 51 apresentavam ELA e 26 LLA. Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre os grupos no género, antecedentes familiares ou pessoais de enxaqueca sem aura, tipo de sintomas de aura ou achados imagiológicos. Mais frequentemente, os doentes com LLA mencionaram ter hipertensão e sintomas depressivos, não preencheram os critérios para aura da ICHD-2 e não apresentaram cefaleia.

**Conclusão:** Tanto a semelhança nas características clínicas como nos factores de risco sugerem que estamos perante duas apresentações distintas da mesma patologia. Estes resultados não sugerem uma etiopatologia cardiovascular distinta para a LLA em comparação com a ELA, apoiando a hipótese de que a LLA é essencialmente benigna.

## P04. Cefaleia associada a manifestações oculares

**Augusto Ferreira, Peter Grebe**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga.  
augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt



**Introdução:** O pseudotumor da órbita, também conhecido como síndrome inflamatória orbitária idiopática é uma situação clínica infrequente, de etiologia desconhecida. A apresentação pode ser aguda ou subaguda e é caracterizada por dor, proptose, congestão conjuntival e diminuição da motilidade ocular, podendo também haver diminuição da acuidade visual. Deve ser considerado um diagnóstico de exclusão, antecedido por um estudo imagiológico e analítico direccionado para eliminar outras causas de doença orbitária. A corticoterapia oral é o tratamento de primeira linha.

**Caso clínico:** Mulher de 84 anos, com antecedentes de hipertensão arterial. Apresentava um quadro com cerca de 3 semanas de evolução caracterizado por dor ocular e temporoparietal esquerda, tipo moedouro, contínua, e associada a diplopia no desvio horizontal esquerdo, proptose e congestão ocular à esquerda. À auscultação do globo ocular não se identificava nenhum sopro. A RM identificou uma lesão captando contraste a nível do seio cavernoso esquerdo, que se estendia até à fissura orbitária superior e um espessamento de toda a musculatura extra-ocular à esquerda. Não se tendo identificado nenhum tumor primário na TC toraco-abdomino-pélvica, nem alterações analíticas que apontassem para uma causa auto-imune ou outra causa inflamatória, foi assumido o diagnóstico de pseudotumor da órbita e a doente iniciou corticoterapia, com uma célere melhoria clínica. Após 3 meses, encontrava-se assintomática e a RM mostrava uma clara diminuição das alterações inflamatórias previamente observadas.

**Conclusões:** O pseudotumor da órbita é uma entidade rara, cujo diagnóstico exige a exclusão de uma lista extensa de diagnósticos diferenciais, mas que é por norma, de fácil tratamento. Após a exclusão de outras patologias sistémicas e da órbita, é legítimo iniciar corticoterapia oral, que em 80% dos casos apresentaram uma resposta favorável.

## P05. Cefaleia no Serviço de Urgência: Que Papel para a Punção Lombar?

Miguel Grunho, Cláudia Guarda

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada. miguelgrunho@gmail.com

**Introdução:** As cefaleias constituem uma das mais usuais queixas de índole neurológica no Serviço de Urgência (SU). Uma baixa mas importante percentagem de doentes apresenta uma Cefaleia Secundária (CS). A Punção Lombar (PL) reveste-se de um papel nuclear no diagnóstico dos doentes com suspeita de hemorragia ou infecção do SNC.

**Objectivo:** Determinar a utilidade diagnóstica da PL na abordagem dos doentes admitidos por cefaleia não traumática.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos processos dos doentes admitidos no SU por cefaleia não traumática, observados por neurologista e submetidos a TC-CE, num período de 12 meses. Foram contemplados os aspectos demográficos, clínicos, a presença de sinais de alarme, exame neurológico (EN), avaliação imagiológica e o diagnóstico final.

**Resultados:** Foram seleccionados 231 doentes, com idade média de 47 anos, 67% do sexo feminino, com presença de sinais de alarme em 74% e alteração de novo no EN em 22,5%, implicando uma suspeita clínica de CS em 192 doentes (83%). Destes, 28 (14,6%) foram submetidos a realização de PL. O Exame Citoquímico de LCR foi normal em 20, tendo sido confirmada CS em 8. O diagnóstico de meningite por PL correlacionou-se estatisticamente com a presença da tríade clínica

clássica. O diagnóstico final de cefaleia primária foi estabelecido em 67% dos doentes.

**Conclusão:** Apesar das limitações inerentes, o presente estudo suporta que o diagnóstico de CS por PL é estabelecido nos doentes com uma já previamente elevada suspeita clínica. A preponderância de resultados de PL dentro da normalidade sugere que a sua realização poderá não ser necessária em todos estes doentes. Não obstante, considerando as implicações médicas e legais do não reconhecimento de tão sérias doenças neurológicas, tal prática não deve ser desencorajada de ânimo leve. Urge então o desenvolvimento de recomendações clínicas, exequíveis no SU, no sentido de otimizar a abordagem urgente de cefaleia.

## P06. Cefaleia ortostática sem hipotensão do LCR

Raquel Gil-Gouveia, Sofia Nunes de Oliveira, José M. Ferro

Hospital da Luz, Lisboa, Portugal. rgilgouveia@gmail.com

**Introdução:** Desde a introdução da Ressonância Magnética (RM), tornou-se mais fácil efectuar o diagnóstico de cefaleia por hipotensão ortostática espontânea, geralmente associada a fistulas de LCR. Os aspectos característicos de posição baixa das amígdalas cerebelosas e impregnação paquimeningea difusa na RM auxiliam no diagnóstico, sendo que a RM pode também ser fundamental na identificação da fistula que, geralmente, está subjacente a este síndrome.

**Caso clínico:** Mulher de 36 Anos, com antecedentes de S. Fadiga Crónica que tem episódio convulsivo inaugural e único na sequência do qual se instala cefaleia ortostática intolerável, que a impede de se manter em pé por períodos superiores a 5-10 minutos. Foi extensamente investigada não tendo sido possível identificar o local da fistula nem foi documentada hipotensão do LCR nas manometrias efectuadas. Realizou terapêutica conservadora e injeção de sangue autólogo no espaço epidural lombar repetidas vezes e com efeito parcial e/ou transitório, mantendo as queixas com incapacidade funcional grave durante cerca de 6 meses, altura em que inicia tratamento empírico com vitamina A, com melhoria progressiva embora sem resolução completa das queixas.

**Conclusões:** Apresenta-se um caso de Cefaleia ortostática sem evidência de fistula de líquido nem de hipotensão do LCR, analisando 6 outros casos semelhantes descritos na literatura. Introduce-se uma abordagem terapêutica empírica com resultado parcial e discute-se a possível fisiopatologia desta entidade.

## P07. Cefaleia cardiogénica atípica

Liliana Letra, Fernando Matias

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra. lilianaletra@gmail.com

**Introdução:** A cefaleia cardiogénica é uma cefaleia secundária (grupo 10.6) associada a eventos cardiovasculares isquémicos e que geralmente ocorre após actividade física, sendo por vezes acompanhada de alterações das enzimas cardíacas e do traçado electrocardiográfico. É uma cefaleia que apresenta grande variabilidade clínica, podendo imitar a enxaqueca ou a cefaleia de tensão, e ainda associar-se a sintomas autonómicos. Não existe, no entanto, relato de cefaleia cardiogénica associada a sintomatologia típica de cefaleia trigemino-autonómica.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, de 52 anos de idade, com antecedentes de enfarte agudo do miocárdio aos 38 e 39 anos, que inicia subitamente um quadro de dor periorbitária e frontal direita tipo guinada, associada a sintomas autonómicos, concomitante com sensação de aperto torácico em repouso, com duração de cerca de 5 segundos e múltiplos paroxismos diários. Durante este episódio o doente não apresentou sinais de isquémia cardíaca aguda (electrocardiográficos ou laboratoriais).

**Conclusões:** A cefaleia cardiogénica é uma entidade apenas recentemente reconhecida, e a associação de fenómenos anginosos a cefaleia de tipo trigemino-autonómica não se encontra descrita na literatura. O substrato neuroanatómico da cefaleia induzida por isquémia coronária não é bem compreendido, embora o mecanismo subjacente possa residir na convergência de fibras cardíacas autonómico-sensitivas (C8-T5) e fibras trigemino-somáticas no núcleo trigeminal descendente.

### P08. Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada: diferentes formas de apresentação

**Joana Morgado<sup>1</sup>, Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Rute Relvas<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.  
joanacmorgado@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada (VKH) é uma doença inflamatória granulomatosa multissistémica idiópática. Os critérios de diagnóstico incluem manifestações oftalmológicas (uveíte, descolamento seroso retiniano, papiledema), auditivas, neurológicas (meningismo, pleocitose no LCR) e dermatológicas (alopécia, poliose, vitiligo). Habitualmente manifesta-se numa primeira fase a sintomatologia neurológica, compatível com um quadro meníngeo, seguido da sintomatologia oftalmológica e, posteriormente, da dermatológica.

**Casos clínicos:** CASO 1: Mulher de 34 anos, previamente saudável, que apresenta cefaleias frontais com irradiação periorbitária bilateral, intensidade 8/10, com 14 dias de evolução. À observação, acuidade visual diminuída e papiledema bilateral. Ausência de alterações no restante exame objectivo geral e neurológico. Analiticamente sem alterações e do estudo do LCR salienta-se de positivo uma pressão de abertura de 28 cmH<sub>2</sub>O, 400 células mononucleares, proteinorráquia 68 e síntese intratecal de IgM e IgG. Suspeitou-se de meningite viral, a análise PCR do vírus Epstein-Barr e HHV7 no LCR foi positiva, contudo as serologias infecciosas sanguíneas eram negativas. Ao décimo oitavo dia de doença, ao ser reobservada por Oftalmologia, apresentava então uveíte anterior e descolamento retiniano bilateral. Cumpria critérios para a síndrome de VKH incompleta, fez corticoterapia com melhoria clínica e normalização do estudo do LCR.

CASO 2: Mulher de 22 anos, previamente saudável, que apresenta diminuição da acuidade visual bilateral progressiva com 14 dias de evolução. À observação, panuveíte bilateral com descolamento seroso retiniano e ausência de alterações no restante exame objectivo geral e neurológico. Estudo do LCR com 59 células de predomínio mononuclear, glicorráquia e proteinorráquia normais. Analiticamente e TAC-CE sem alterações. Cumpria também critérios para síndrome de VKH incompleta, fez corticoterapia e ciclosporina com melhoria oftalmológica.

**Conclusão:** A síndrome de VKH é uma doença inflamatória sistémica com manifestações neurológicas. Apresentamos

duas formas de apresentação clínica desta síndrome, ambas com boa evolução, o que pode estar relacionado com o seu diagnóstico atempado.

### P09. Síndrome de Hipotensão Espontânea do Líquor: Critérios de Classificação

**Joana Morgado<sup>1</sup>, Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.  
joanacmorgado@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico da Síndrome de Hipotensão Espontânea do Líquor (SHEL) inclui quatro critérios diagnósticos: cefaleias com características ortostáticas, reforço difuso paquimeningeo na RMN-CE com gadolínio ou pressão de abertura do LCR  $\leq 6$  cmH<sub>2</sub>O, ausência de punção dural prévia e melhoria após tamponamento sanguíneo epidural, de acordo com a Classificação Internacional de Cefaleias (Cephalalgia 2004). A utilização desta classificação pode ser dificultada pela diversidade de achados clínicos, imagiológicos e de estudo de LCR associados a esta síndrome, descritos na literatura.

**Caso clínico:** Mulher de 28 anos, previamente saudável, que inicia duas semanas antes do internamento cervicalgias e cefaleias occipitais com irradiação holocraniana, agravamento em ortostatismo, alívio em decúbito e alívio parcial com analgésicos anti-inflamatórios. Não apresentava outra sintomatologia nem traumatismo cranioencefálico prévio. O exame objectivo geral e neurológico não apresentava alterações. A TAC-CE revelou expressão reduzida dos espaços do LCR na convexidade cerebral e no terceiro ventrículo. Analiticamente sem alterações no sangue periférico e LCR com 18 células de predomínio mononuclear, proteinorráquia 103 mg/dl, glicorráquia 63 mg/dl e pressão de abertura de 7 cmH<sub>2</sub>O. Por suspeita de meningite viral iniciou Aciclovir endovenoso, contudo as serologias infecciosas no sangue e LCR e PCR de vírus no LCR revelaram-se negativas. Ao décimo dia de internamento, realizou RMN-CE que apresentava um reforço dural homogéneo após gadolínio, aumento das dimensões da hipófise, deslocamento rostrocaudal encefálico com posição baixa das amígdalas cerebelosas. Apresentou melhoria clínica com terapêutica sintomática (repouso, hidratação e analgesia com anti-inflamatórios não esteróides). Considerou-se assim o diagnóstico de SHEL.

**Conclusão:** A SHEL é frequentemente subdiagnosticada pela diversidade clínica e imagiológica que apresenta. As características imagiológicas apresentadas, nomeadamente o reforço dural homogéneo após gadolínio e o deslocamento rostrocaudal encefálico, devem fazer suspeitar desta síndrome. Este diagnóstico diferencial deve ser considerado em doentes com cefaleias persistentes e serologias negativas.

### P010. Síndrome de Hipotensão Intracraniana Espontânea: Quando Cada Caso, é um Caso!

**Miguel Grunho<sup>1</sup>, Lígia Neves<sup>2</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>, João Coimbra<sup>1</sup>, Cláudia Guarda<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
miguelgrunho@gmail.com



**Introdução:** A Síndrome de Hipotensão Intracraniana Espontânea (SHIE) é crescentemente reconhecida como causa de cefaleia persistente, sendo que na maioria dos casos advém da existência de fugas espontâneas de LCR. O diagnóstico é laborioso, baseando-se num amplo espectro de manifestações clínicas (dominado pela cefaleia postural ortostática), achados imagiológicos sugestivos na RM-Encefálica e Vertebral e/ou documentação da hipotensão liquórica.

**Objectivo:** Caracterização dos doentes internados por SHIE no Serviço de Neurologia.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos processos dos doentes internados, entre Janeiro de 2008 e Agosto de 2011, por SHIE. Foram contemplados: aspectos demográficos e clínicos, avaliação neurológica e imagiológica, tratamento e prognóstico.

**Resultados:** Foram seleccionados quatro doentes (três mulheres), com idade média de 48 anos (33-55 anos), admitidos por quadro com nove dias de duração média. A primeira doente apresentava cefaleia ortostática típica associada a rigidez da nuca, com RM-E normal, tendo respondido a duplo “blood-patch” epidural. A segunda e terceira doentes referiam cefaleia ortostática, destacando-se alterações sugestivas na RM-E (reforço paquimeníngeo e posição baixa das estruturas encefálicas), com resposta a terapêutica conservadora e blood-patch epidural lombar, respectivamente. O quarto doente evidenciava cefaleia persistente, com acufenos, vertigem, hipoacúsia e diplopia (parésia nervo abducente). Na RM-E documentaram-se colecções sero-hemáticas subdurais e reforço paquimeníngeo, tendo ocorrido melhoria após duplo “blood-patch” epidural. Para além da hipotensão liquórica, a PL descortinou pleocitose linfocitária em dois dos doentes. Não ocorreu recrudescência sintomática após tratamento optimizado (Follow-Up médio: 17 meses).

**Conclusão:** A série de casos apresentada é, pela especificidade e complexidade do quadro de cada doente, paradigmática e ilustrativa do amplo espectro clínico e neuroradiológico da SHIE. Esta heterogeneidade justifica a abordagem sistemática e o elevado índice de suspeição clínica essenciais ao diagnóstico atempado. A falência da terapêutica conservadora constitui a regra, sendo necessário o recurso a “blood-patch” epidural (duplo, eventualmente), alcançando-se assim uma remissão consistente do quadro.

## P011. Doença do neurónio motor como nova manifestação fenotípica na mutação 9185T>C do gene MTATP6

Marisa Brum, Ana Romeiro, Paulo Santos, Rui Guerreiro, Rui Matos, Jose Pinto Marques  
Centro Hospitalar de Setúbal.  
marisatbrum@gmail.com

**Introdução:** A mitocondriopatia resultante da mutação do gene MTATP6 apresenta um fenótipo clínico extremamente variável que inclui o Síndrome de Leigh, neuropatia periférica desmielinizante isolada, fraqueza muscular neurogénica, ataxia e retinite pigmentar (NARP) e formas assintomáticas. As mitocondriopatias podem mimetizar em termos clínicos e electrofisiológicos a doença do neurónio motor, embora não esteja descrita a associação com a mutação em particular 9185T>C do gene MTATP6.

**Caso clínico:** Homem de 33 anos, quarto elemento numa fratria de seis, de pais não consanguíneos, com história fami-

liar de encefalopatia mitocondrial: mãe falecida aos 30 anos, três irmãos com atraso cognitivo e epilepsia, já falecidos e uma irmã aparentemente saudável. O doente apresenta um quadro de atraso cognitivo ligeiro, fadigabilidade, intolerância ao esforço e fasciculações desde a infância, manifestando fraqueza muscular progressiva no último ano. Ao exame neurológico apresenta hipotonia global, tetraparesia flácida de predomínio proximal (grau 4+), sem atrofia ou fasciculações, sem sinais piramidais, ataxia ou disfunção bulbar. Do estudo realizado salienta-se aumento dos lactatos e da relação lactato/piruvato no soro, em repouso e pós-exercício; o electromiograma com sinais de compromisso neurogénico crónico sugestivo de doença do neurónio motor; a biopsia do músculo sugestiva de atrofia muscular espinhal e mitocondriopatia, o estudo genético de SMN1 negativo e detecção da mutação 9185T>C no gene ATP6 em homoplasmia, confirmando o diagnóstico de mitocondriopatia.

**Conclusão:** A mitocondriopatia com a mutação 9185T>C no gene MTATP6 do DNA mitocondrial constitui uma raridade. Este caso destaca-se ainda mais pela relativa benignidade e pela coexistência de aspectos clínicos neurofisiológicos e anatomo-patológicos sugestivos de doença de neurónio motor que, apesar de descritos nas mitocondriopatias, não foram ainda referidos em associação a esta mutação.

## P012. O Jardineiro e a Dama-da-Noite

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
lipereira@yahoo.com

**Introdução:** As causas de anisocória variam de benignas a potencialmente fatais, sendo uma das causas comuns de midríase a exposição a anticolinérgicos. Estes agentes ao actuar nos receptores muscarínicos causam midríase farmacológica que não responde à luz ou à acomodação e não reverte com o uso de pilocarpina.

**Caso clínico:** Homem, 34 anos, jardineiro de profissão, recorre ao serviço de urgência por dificuldade visual para o perto e dilatação pupilar OD, de início aparentemente súbito nessa tarde, durante o período laboral. Na história pregressa havia referência a traumatismo ocular OD com úlcera da córnea, sem sequelas. Negava sintomas acompanhantes e exposição ambiental a químicos ou outros tóxicos. Apresentava midríase OD, sem reflexo fotomotor directo ou consensual ipsilaterais, mas gerando reflexo consensual OE; reflexo de acomodação ausente em OD. A avaliação analítica e imagiológica por TC CE não revelou alterações. A instilação de pilocarpina 1% solução oftálmica não reestabeleceu os reflexos fotomotor e de acomodação.

Quando inquirido sobre as plantas com que estava a trabalhar, refere uma flor de nome dama-da-noite e após visualização de imagens de plantas com esta designação comum identifica a espécie *Brugmansia arborea*. Foi reobservado em consulta, com resolução do quadro em 48 horas.

**Conclusões:** A *Brugmansia arborea* pertence à Família Solanaceae, conhecida por conter substâncias alcalóides como escopolamina e a hiosciamina, anticolinérgicos que bloqueiam os receptores do subtipo muscarínico por inibição competitiva pós-sináptica. São numerosas e usadas como plantas ornamentais, encontradas facilmente em jardins, constituindo uma fonte de exposição ambiental para a população. Este facto é desconhecido do público e também dos profissionais de saúde que podem contactar com esta situação.

### PO13. Encefalopatia de Wernicke e Doença de Marchiafava-Bignami em doente oncológica.

Joana Marques<sup>1</sup>, Vanessa Silva<sup>1</sup>, Mário Tavares<sup>2</sup>, João Nunes<sup>1</sup>, Ana Luísa Azevedo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil. joanarlmarmarques@gmail.com

**Introdução:** A doença de Marchiafava-Bignami (DMB) é uma doença rara, geralmente associada ao alcoolismo crónico, caracterizada por desmielinização e necrose do corpo caloso. Tem sido esporadicamente reportada em doentes não alcoólicos, nomeadamente em contexto de desnutrição ou neoplasia. Apesar de se postular uma deficiência nutricional, a etiologia permanece desconhecida. Ocasionalmente foi também descrita concomitantemente em doentes com encefalopatia de Wernicke (EW).

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino, 57 anos, com cistadenocarcinoma mucinoso do apêndice, submetida previamente a hemicolectomia direita e a ressecção de parte do intestino delgado. Por intercorrências cirúrgicas, esteve sob alimentação parentérica durante longo período de tempo. A doente apresentou quadro com instalação aguda de nistagmo vertical espontâneo e disartria. Agravamento em poucos dias, com sonolência e apatia, desorientação, nistagmo em todas as direcções do olhar, parésia da adução do olho esquerdo, sinais piramidais bilaterais, ataxia apendicular e hipostesia com padrão em meia-luva. Realizou TAC-CE, que mostrou hipodensidade do esplénio do corpo caloso, e posteriormente RM-CE que revelou hiperintensidade em T2/Flair de todo o corpo caloso, substância branca do cerebelo, protuberância, quiasma e fitas ópticas. Realizou EMG que demonstrou acentuada polineuropatia periférica axonal sensitiva. Iniciou terapêutica com reposição de tiamina e ácido fólico, com melhoria clínica (resolução da perturbação do estado de consciência, disartria e alterações oculares) e imagiológica francas (persistência de pequena área de hipersinal T2 no esplénio do corpo caloso, evoluindo para a atrofia).

**Conclusões:** Apesar de o quadro clínico ser mais típico de EW, a RM demonstrou lesões sugestivas de DMB, tendo a evolução sido, contudo, mais favorável do que o habitual nesta patologia. Perante a suspeita clínica de DMB e EW, é essencial a instituição precoce do tratamento, pelo que os estudos imagiológicos assumem um papel complementar na investigação, nomeadamente no diagnóstico diferencial. Este caso suporta a carência nutricional como provável etiologia da DMB.

### PO14. Forma adulta da doença de Krabbe: descrição clínico-imagiológica

Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Cristina Ramos<sup>2</sup>, JM Lopes Lima<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto. cecilia.mmt@gmail.com; crisgiesta@gmail.com; jmlima@icbas.up.pt

**Introdução:** A leucodistrofia de células globóides ou doença de Krabbe (DK) é uma doença autossómica recessiva por défice de galactocerebrosidase, cujas manifestações clínicas aparecem habitualmente antes dos 10 anos.

**Caso clínico:** Trata-se de um homem de 52 anos com défi-

ce motor nos membros inferiores (MI) desde os 25 anos e evolução lentamente progressiva. Desde os 28 anos com urgência e retenção urinárias e disfunção eréctil. Sem sintomas sensitivos ou visuais. É filho de pais não consanguíneos; tem dois irmãos saudáveis e uma irmã com atraso mental. A gravidez, parto e desenvolvimento psicomotor até à adolescência foram normais; na adolescência a marcha era considerada desajeitada. Observado pela primeira vez aos 34 anos, apresentava síndrome piramidal com predomínio nos MI. A RMN encefálica revelou hipersinal em T2, bilateral, simétrico, da via piramidal desde a substância branca peri-rolândica até à protuberância. Tinha 0,69g/L de proteínas no LCR, sem leucócitos ou bandas oligoclonais. A RMN medular, os potenciais evocados (PE) visuais e auditivos e a restante investigação laboratorial [vitamina B12, função tiroideia, autoanticorpos, serologias (HTLV 1 e 2, HIV, borrelia, sífilis), ácidos gordos de cadeia muito longa] foram normais. Os PE somatossensitivos mostraram compromisso periférico; as velocidades de condução dos nervos sensitivos estavam ligeiramente diminuídas. Aos 51 anos a RMN encefálica mostrava, para além do hipersinal da via piramidal, hipersinal do esplénio e parte posterior do corpo caloso; sem picos de lactato ou piruvato. Foi colocada a hipótese de DK. O estudo lisossomal revelou nível baixo de galactocerebrosidase, confirmado a hipótese clínico-imagiológica.

**Conclusão:** A síndrome piramidal de evolução lenta, com alguns sinais de envolvimento do segundo neurónio e o hipersinal descrito na RMN, são ambos muito sugestivos de DK, forma adulta. Assim, pretendemos, com este caso clínico, chamar a atenção para uma descrição característica de uma doença muito rara.

### PO15. Encefalopatia recorrente de etiologia múltipla

Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>1</sup>, Marisa Miranda<sup>2</sup>, Bernardo Macedo<sup>2</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga. augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt

**Introdução:** O diagnóstico diferencial e tratamento dos quadros de encefalopatia depende da identificação do factor ou agente precipitante e sua correcção. Este processo é por vezes difícil, nomeadamente em doentes com múltiplas etiologias possíveis. Os défices neurológicos associados à encefalopatia e os padrões de imagem cerebral podem ser determinantes.

**Caso clínico:** Homem de 38 anos, com antecedentes de consumo de cocaína e heroína desde os 20 anos e hepatopatia crónica (por alcoolismo e hepatite C). Desde 2007 foi inúmeras vezes internado por episódios de encefalopatia hepática, com recuperação ao estado basal ao fim de alguns dias. Em 2009 iniciou de forma regular tratamento substitutivo com metadona. Em Julho de 2010 é observado por Neurologia porque nesse ano os episódios de encefalopatia se vinham tornando mais graves e prolongados, com recuperação apenas parcial e acompanhados de défices focais. Apresentava uma marcada bradicinésia, um síndrome piramidal bilateral deficitário à esquerda e um síndrome pan-cerebeloso exuberante. A RM encefálica mostrou lesões confluentes extensas e bilaterais na substância branca justa-cortical de predomínio posterior e envolvendo adicionalmente a coroa radiada, corpo caloso e braço posterior da cápsula interna (sendo hiperintensas em T2 e hipointensas em T1). Existia ainda hiperintensidade em T1



sobre o pulvinar, globus pallidus e corpo estriado. O padrão clínico e imagiológico dos episódios mais recentes sugeria uma encefalopatia por heroína/metadona, sobreposta a lesões prévias de encefalopatia hepática. Foi reformulado o plano terapêutico, tendo em conta o novo agente etiológico assumido e o doente apresentou uma marcada melhoria clínica e imagiológica. Não voltou a ser internado nos últimos 9 meses.

**Conclusões:** Este doente ilustra a necessidade de ser considerado o papel etiológico de outros factores coexistentes quando, mesmo perante uma causa óbvia de encefalopatia (disfunção hepática), a clínica e o exame físico adquirem características diferentes do esperado.

## P016. Tetraparesia após choque eléctrico

**Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Pedro Beleza**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
filipa.r.p.sousa@gmail.com

**Introdução:** Os choques eléctricos podem afectar o sistema nervoso central ou periférico, provocando danos transitórios ou em incapacidade permanente, e o seu efeito pode ser imediato ou manifestar-se meses ou anos depois.

**Caso clínico:** Mulher, 28 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, medicada habitualmente com anticoncepcional oral. Ao introduzir a ficha de um aspirador de 2200 W, com a mão direita, numa tomada de 220 V, sofreu um choque eléctrico. Três minutos depois iniciou diminuição da força muscular nos membros inferiores, ficando incapaz de deambular, e posteriormente dos membros superiores. Na admissão apresentava no exame neurológico uma tetraparésia flácida de predomínio crural, com hiperreflexia osteotendinosa, reflexos cutâneo-plantares indiferentes, e hipostesia algica com nível por L1, sem alterações esfinterianas ou da sensibilidade postural. Realizou RM do neuroeixo que revelou apenas dilatação filiforme do canal epidurário entre C4 a D10 compatível com seringomielia. Iniciou ciclo de 5 dias de metilprednisolona endovenosa. Fez PL no dia seguinte com citoquímico sem alterações e realizou EMG que se revelou normal. Repetiu no final do internamento (dia 6) a RM do neuroeixo que não mostrou alterações de novo. Melhorou progressivamente ao longo do internamento e teve alta ao dia 7, com exame neurológico normal.

**Conclusões:** São poucos os casos de mielopatia após choque eléctrico descritos na literatura. O mecanismo de lesão medular permanece ainda desconhecido mas poderá ser mediada por acção térmica ou eléctrica. Achados de anoxia medular como edema, infiltração perivascular, trombose intravascular e arterite, estão relatados nestes doentes. Neste caso, assim como nos existentes na literatura, não foram detectadas alterações imagiológicas, electromiográficas ou no LCR. Hipotetiza-se que pelo facto de o choque ter sido de baixa voltagem e com baixo tempo de exposição não produziu alterações celulares medulares irreversíveis permitindo assim uma recuperação rápida e completa.

## P017. Anormalidades na RMN encefálica e medular resultantes da carência em vitamina B12.

**Andreia Matas, Andreia Veiga, Hugo Lopes, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto, Hospital de Vila Real.  
joaopaulomgabriel@gmail.com; andreia.a.veiga@gmail.com

**Introdução:** Observa-se ocasionalmente através RMN a tradução imagiológica da lesão que ocorre ao nível dos cordões medulares posteriores resultante da carência de vitamina B12, sobretudo nos segmentos cervical e torácico. Identificar os mesmos aspectos em topografia cerebral é raro. Relatamos o caso em que tivemos a oportunidade estas anormalidades imagiológicas em ambas as topografias do SNC.

**Caso clínico:** Clínica de evolução insidiosa ao longo de 3 meses, caracterizada por fraqueza muscular, parestesias distais nos 4 membros, perturbação do equilíbrio com quedas frequentes e opressão torácica, conduzindo a incapacidade funcional, numa senhora de 64 anos, sem outras morbilidades que não depressão crónica recidivante. Objectivou-se tetraparésia com força estimada em 2 (MRC) crural e 4, braquial, amiotrófica, arreflexica mas com sinal de babinski bilateral, hipostesia termo-álgica, disfunção sensitiva vibratória e postural, tremor em repouso e postural e ataxia axial. Identificou-se por RMN sinais de mielopatia não espondilótica em C2-C6 e D5-D11, de localização posterior, sem expansão medular e áreas lesionais cerebrais subcorticais, bilaterais ao nível das coroas radiadas, hiperintensas em T2, não captantes nem expansivas. Na EMG demonstrou-se polineuropatia axonal e desmielinizante. Identificou-se pancitopenia com anemia normocítica (Hb=7.3 g/dL) e e carência de vitamina B12 (<83pg/dL). Da investigação complementar salienta-se atrofia da mucosa gástrica evidenciada na endoscopia e negatividade dos anticorpos anti-celula parietal e factor intrínseco. A doente tem vindo a melhorar após suplementação de vitamina B12, tendo já recuperado a autonomia da deambulação com apoio bilateral, 8 meses após diagnóstico. Documentou-se também a melhoria dos aspectos lesionais encefálicos e medulares patentes na RMN.

**Conclusão:** Salienta-se o carácter lesional observado na RMN, sobretudo ao nível encefálico, porque raro e sublinha-se a relevância desta entidade no diagnóstico diferencial das doenças desmielinizantes do SNC.

## P018. Perturbações do sono: Prevalência nas Crianças e Adolescentes do Concelho da Covilhã

**Sandra Sousa<sup>1</sup>, Luiza Rosado<sup>1,2</sup>, António Atalaia<sup>2,1</sup>, Pedro Rosado<sup>2,1</sup>**  
1-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior;  
2-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Cova da Beira.  
ml.rosado@gmail.com

**Introdução:** As alterações do sono e a cefaleia são problemas de saúde frequentes na infância e adolescência. Devido à elevada prevalência das perturbações do sono na infância e adolescência e à precariedade de informação epidemiológica neste âmbito em Portugal, justifica-se a realização desta investigação.

**Objectivos:** Determinar a prevalência de perturbações de sono em crianças e adolescentes.

**Metodologia:** Apresenta-se como uma investigação transversal, de cariz descritivo e com componente analítica dos dados. Para a recolha dos dados, um questionário anónimo foi entregue, nas escolas, aos estudantes para ser respondido pelos pais ou responsáveis. O questionário é constituído por duas partes: 1) dados sócio-demográficos, e 2) Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ) adaptado. Os resultados foram analisados no software estatístico SPSS® - versão 17 para o Windows® e consideraram-se significativos para um  $p < 0,05$ .

**Resultados:** De um total de respostas recebidas (n=807), a prevalência global de cada parassónia foi a seguinte: sonambulismo, 9,8%; terrores nocturnos, 19,2%; sonniloquia, 65,8%; enurese, 4,1%; bruxismo, 18,5% e pesadelos, 19,0%. Com excepção do sonambulismo, a prevalência das outras parassónias foi significativamente correlacionada com a idade, diminuindo com a idade ( $p < 0,05$ ). Os pais de 15,6% das crianças e adolescentes relataram insónia, enquanto 5,7% descreveram SDE (sonolencia diurna excessiva). O percentual de crianças e adolescentes com irregularidade do horário de deitar ou acordar foi de 15,0%. A insónia foi significativamente correlacionada com a idade, pesadelos e terrores nocturnos ( $p < 0,05$ ).

**Conclusões:** Com esta investigação pode concluir-se que as perturbações do sono, em crianças e adolescentes, são realmente comuns. Dessa forma, a avaliação clínica de uma criança com queixas variadas de inquietude motora exagerada ou dificuldades em adormecer deve incluir uma análise cuidadosa dos hábitos e padrões do sono, o que permitirá intervenções que certamente vão favorecer o tratamento de uma forma holística.

### PO19. Cefaleia: Prevalência nas Crianças e Adolescentes do Concelho da Covilhã

Sandra Sousa<sup>1</sup>, Luiza Rosado<sup>1,2</sup>, António Atalaia<sup>2,1</sup>, Pedro Rosado<sup>2,1</sup>  
1-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior; 2-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Cova da Beira. ml.rosado@gmail.com

**Introdução:** A cefaleia e as alterações do sono são problemas de saúde frequentes na infância e adolescência. Devido à elevada prevalência da cefaleia na infância e adolescência, passando muitas vezes despercebida e devido à precariedade de informação epidemiológica neste âmbito em Portugal, justifica-se a realização desta investigação.

**Objectivos:** Determinar a prevalência de cefaleia em crianças e adolescentes.

**Metodologia:** Apresenta-se como uma investigação transversal, de cariz descritivo e com componente analítica dos dados. Para a recolha dos dados, um questionário anónimo foi entregue, nas escolas, aos estudantes para ser respondido pelos pais ou responsáveis. O questionário é constituído por duas partes: 1) dados sócio-demográficos, 2) questões sobre cefaleia. Os resultados foram analisados no software estatístico SPSS® - versão 17 para o Windows® e consideraram-se significativos para um  $p < 0,05$ . Recorreu-se ao teste de independência de Qui-quadrado para analisar as relações entre as variáveis.

**Resultados:** Do total de respostas recebidas (n=807), 77,4% (n=625) relataram queixa de cefaleia durante o último ano, e a sua prevalência aumenta com a idade (25% com 3-5 anos, 87,2% com  $\geq 15$  anos) ( $p < 0,05$ ). Houve diferenças significativas entre o sexo masculino e feminino ( $p < 0,05$ ). Os dados referentes às alterações de sono são apresentados em trabalho a parte.

**Conclusões:** Com esta investigação pode concluir-se que a cefaleia é uma queixa comum em crianças e adolescentes. Observa-se associação com alguns distúrbios de sono, pelo que a avaliação clínica de uma criança com cefaleia deve incluir, para além das características específicas da cefaleia, uma análise cuidadosa dos hábitos e padrões do sono, o que permitirá intervenções que certamente vão favorecer o tratamento, tanto da cefaleia quanto das eventuais perturbações do sono.

### PO20. Pseudo-hernia abdominal pos-herpética - a propósito dum caso clínico

Cátia Carmona, Rui Guerreiro, Liliana Gouveia, Fernando Pita  
Unidade Funcional de Neurologia – HPP Hospital de Cascais. catia\_carmona@yahoo.com

**Introdução:** A infecção por herpes zooster frequentemente atinge os dermatómos torácicos sendo a principal sequela a alteração sensitiva do território envolvido. As complicações motoras atingem sobretudo o território do nervo facial. Apresentamos um caso de envolvimento motor da parede abdominal após infecção por herpes.

**Caso clínico:** Homem, 64 anos, diabético, inicia quadro caracterizado por protusão e disestesia da parede abdominal, uma semana após infecção herpética localizada em T11-T12 à direita. Na fase aguda realizou terapêutica com antiviral e corticóide. No exame apresentava protusão do lado direito da parede abdominal com aumento das dimensões com as manobras de Valsalva. A ecografia de partes moles foi normal e o electromiograma documentou o compromisso neurogénico dos músculos rectos abdominais envolvidos. A hipotonia da parede abdominal resolveu completamente, seis meses após a fase aguda, mas as alterações disestésicas mantêm-se apesar das várias terapêuticas realizadas.

**Conclusão:** A pseudohernia abdominal pós herpética é uma complicação rara duma localização frequente da infecção por herpes zooster. Ao contrário das complicações disestésicas o prognóstico desta complicação é favorável com resolução espontânea em 6 a 12 meses.

### PO21. Mielite transversa: uma complicação rara da infecção por Mycoplasma pneumoniae na infância

Andreia Veiga<sup>1</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, Joana Carvalho<sup>2</sup>, Helena Pereira<sup>2</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro. andrea.a.veiga@gmail.com

**Introdução:** A infecção por Mycoplasma pneumoniae é rara como causa de mielite transversa na infância mas pode condicionar incapacidade permanente.

**Caso clínico:** Adolescente do sexo feminino, 14 anos, admitida por paraplegia súbita, associada a incontinência urinária e dor crural e sagrada. Não houve menção a febre, tosse, abdominalgia, trauma ou exercício ou outra semiologia relevante nas semanas precedentes. Das suas co-morbilidades salienta-se obesidade e refluxo gastro esofágico. Objectivou-se paraplegia flácida, arreflexica, com hipostesia termoálgica distal a T10-T12 e compromisso da sensibilidade postural e vibratória dos membros inferiores. Na RMN do neuroeixo identificou-se lesão hiperintensa em T2, não expansiva, ao cone medular, captante. No LCR demonstrou-se positividade molecular (PCR) para Mycoplasma pneumoniae, 26 leucócitos (70% polimorfonucleares), normal proteino e glicorráquia. Não se observaram anormalidades significativas na radiografia torácica nem no estudo analítico, que incluiu pesquisa bacteriológica em sangue, secreções brônquicas, urina e fezes, excepto discreta leucocitose. Instituiu-se metilprednisolona 1g ev durante 5 dias e antibioticoterapia com macrólido, sem benefício imediato significativo. Iniciou fisioterapia,





recuperando, 2 meses depois, deambulação possível com apoio bilateral.

**Conclusão:** O Mycoplasma pneumonia é um agente comum de infecções respiratórias em jovens. A mielite transversa aguda e a encefalomielite aguda disseminada são as suas complicações neurológicas mais temidas. Apenas raramente foram relatados casos de mielite transversa aguda na infância, o que justifica a pertinência desta comunicação.

## P022. Neuroborreliose - uma forma de apresentação atípica

**Motasem Shamasna, Joana Nunes, Joana Cortez, Cristina Valente, Florbela Magalhães, Grilo Gonçalves**  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.  
motasem\_shamasna@hotmail.com

**Introdução:** As manifestações neurológicas desenvolvem-se em aproximadamente 15% dos doentes com doença de Lyme não tratada. Meningite, nevrites cranianas e radiculoneurites são a tríade clássica das alterações neurológicas, aparecendo dentro de várias semanas ou meses.

**Caso clínico:** Os autores descrevem o caso clínico de um doente com 25 anos de idade, previamente saudável, que foi internado no nosso hospital com um quadro clínico de várias crises convulsivas, com 6 meses de evolução. No dia da admissão, o exame neurológico não mostrou alterações e não havia rigidez de nuca. O eletroencefalograma apresentou actividade paroxística generalizada. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) evidenciou hipersinal em DP/T2 e FLAIR e hiposinal em T1, sensivelmente simétrico afectando a protuberância anterior e lateral com extensão aos pedúnculos cerebrais com discreto realce leptomeníngeo após administração do contraste. O estudo do LCR revelou proteinorráquia (280 mg/dl), pleocitose linfocítica (261 mononucleares/mm<sup>3</sup>), glicose 19 mmol/L com bandas oligoclonais positivas. ELISA e Western-blot de Borrelia burgdorferi s.l foram realizadas no sangue e no LCR e o resultado foi positivo. A terapêutica com Ceftriaxona intravenoso (IV) foi feita durante 21 dias, houve melhoria dos parâmetros infecciosos no LCR e uma resolução completa dos sintomas sem sequelas.

**Discussão/conclusão:** Neste caso clínico, os autores não encontraram a tríade clássica de NB, nem o eritema migratório que é o pródromo característico, nem os achados imagiológicos típicos. Este caso reforça a importância da suspeita clínica da doença de Lyme em doentes que se apresentam com meningite/meningoencefalite/crises convulsivas crónicas, mesmo na ausência de atingimento sistémico desta doença.

A doença raramente fatal, porém com grandes custos económicos e morbidade, se não for diagnosticada e tratada precocemente, deve ser considerada cada vez mais na abordagem de um doente como doença emergente que é na Europa, sendo a serologia fundamental para o seu diagnóstico.

## P023. Multinevrite por zoster sine herpete: forma rara de reactivação do vírus varicela zoster

**Catarina Cruto<sup>1</sup>, Sofia Jordão<sup>2</sup>, João Chaves<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Infecçiology, Hospital Pedro Hispano, Porto.  
Caticruto@gmail.com

**Introdução:** O herpes zoster cutâneo ou zona é a forma mais frequente de reactivação do vírus varicela zoster. Pode associar-se a complicações neurológicas mas o envolvimento isolado do sistema nervoso é uma forma rara de apresentação.

**Caso clínico:** Homem de 69 anos, que desenvolveu de forma sub-aguda um quadro de disfagia, disfonia e dor retroauricular esquerda, com irradiação para as regiões temporal e submandibular homolaterais. Sem febre nem exantemas. Ao exame neurológico, apresentava uma hipoelevação do véu do palato à esquerda e uma parésia da corda vocal esquerda, documentada através de laringoscopia. Não apresentava envolvimento de outros pares cranianos e o restante exame neurológico era normal.

O estudo do LCR revelou uma pleocitose mononuclear com glicorráquia normal e ligeira elevação da proteinorráquia. A pesquisa de vírus no líquido por PCR foi positiva para varicela zoster, em duas determinações. No estudo serológico detectaram-se títulos elevados de IgG anti-varicela zoster, com IgM negativo. O restante estudo microbiológico foi negativo. A TC com angio-TC e a RMN cerebrais foram normais.

Após terapêutica com aciclovir, o doente apresentou melhoria da disfonia e da disfagia mas manteve queixas algicas importantes. Iniciou terapêutica para a dor nevrálgica com amitriptilina e corticoterapia, com remissão completa da dor.

**Conclusão:** Trata-se um caso de reactivação do vírus varicela zoster, com envolvimento unilateral de nervos cranianos baixos e primeiros nervos cervicais o que constitui uma apresentação neurológica pouco frequente. Por outro lado, consideramos que é um caso de “zoster sine herpete” já que não se documentou erupção cutânea. Pretendemos relembrar esta forma rara da reactivação do vírus, já que a ausência de manifestações cutâneas pode atrasar o diagnóstico e o início do tratamento. O aciclovir é a terapêutica recomendada e a evolução favorável é a regra.

## P024. Traumatismo e infecção por Vírus Varicela Zoster: uma associação a ter em conta

**Sílvia César, Sandra Perdigão**  
Unidade Local de Saúde do Alto Minho – Hospital de Viana do Castelo.  
silvia\_f\_cesar@hotmail.com

**Introdução:** A reactivação do Vírus Varicela Zoster (VVZ) pode atingir dermatomas cranianos ou espinais, ocorrendo a nível lombosagrado em cerca de 16% dos casos. Os factores predisponentes mais conhecidos são factores de imunossupressão como idade avançada, diabetes, neoplasia, infecção por VIH ou tratamento com imunossuppressores, mas a sua associação com história traumática recente está bem documentada na literatura.

**Caso clínico:** Mulher, de 58 anos, sem antecedentes patológicos de relevo ou medicação habitual. Recorreu ao SU por ter iniciado dois dias antes quadro de algia constante e intensa na face interna da coxa direita. Na altura referiu ter tido, vinte dias antes, queda com traumatismo lombar pelo que foi avaliada por Ortopedia e identificada fractura da primeira vértebra lombar (L1) tendo sido internada no Serviço de Ortopedia. Uma semana depois surgiram lesões vesiculares, pruriginosas em território de L3 a que se seguiu diminuição de força no membro inferior direito (MID), retenção urinária e obstipação. Ao exame objectivo identificou-se parésia de



grau 4/5, hiporreflexica no MID. Realizou punção lombar que revelou pleocitose com predomínio de linfócitos, hiperproteino-rraquia e glicose normal. A PCR para VVZ foi positiva no líquido. O estudo analítico nomeadamente hemograma, velocidade de sedimentação, glicose, hemoglobina glicosilada, electroforese de proteínas, função tiroideia e serologias para vírus VIH foram normais ou negativas. A doente já estava medicada com corticóide pela fractura e iniciou tratamento com aciclovir endovenoso, gabapentina e tratamento fisiátrico, tendo-se verificado evolução favorável com recuperação total dos défices.

**Conclusões:** Neste caso clínico há uma associação entre o traumatismo da coluna lombar e a infecção por VVZ, tendo sido excluídos outros factores de imunossupressão. Estima-se que haja um aumento de cerca de 12 vezes na probabilidade de reactivação do vírus após traumatismo recente. Os mecanismos desta associação são desconhecidos mas foram propostos a irritação reflexa e a hiperemia dos gânglios.

## P025. Crise parcial complexa: apresentação atípica de Herpes Zoster

Rita Salvado, Pedro Pereira, Miguel Grunho, Paula Breia, Cláudia Guarda

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE.  
ritasalvado@gmail.com

**Introdução:** Após a infecção inicial pelo vírus Varicela-Zoster (varicela), este torna-se latente nos nervos cranianos e gânglios dorsais. A meningoencefalite é uma complicação pouco frequente da recidiva (Herpes Zoster - HZ), afectando sobretudo indivíduos imunocomprometidos. A partir de um caso clínico raro os autores pretendem fazer uma revisão das manifestações neurológicas do HZ.

**Caso clínico:** Homem de 68 anos, imunocompetente, trazido ao Serviço de Urgência por apatia e tremor que o incapacitava de manusear objectos. Queixava-se, desde há 8 dias, de dor nocturna no apêx do hemitorax esquerdo. Na observação o doente estava apático, conseguindo responder de forma adequada após tempo de latência. tinha exantema com lesões em vários estádios de evolução com vesículas, pústulas e lesões em cicatrização, com distribuição pelos dermatomas T1-T4. Analiticamente tinha monocitose (12,6% N:3,4-9) e o LCR era xantocromático, com pleocitose (predomínio de mononucleados). A TC CE e posteriormente a RMN CE não mostraram alterações. Empiricamente iniciou aciclovir e ceftriaxone pela meningoencefalite, bem como fez midazolam, seguido de fenitoína por possível quadro de mal parcial complexo. Cerca de 12 horas após a instituição do tratamento o doente tinha recuperado de todas as alterações neurológicas. O EEG não revelava alterações. As queixas de dor torácica reverteram após instituição de gabapentina. A análise do LCR revelou a presença de ADN do vírus varicella zoster.

**Conclusão:** A meningoencefalite é um quadro pouco comum de apresentação de HZ, ainda menos se esta se manifesta sob a forma de crise epilética. O atingimento neurológico mais comum desta identidade é a nevralgia pós-herpética. Outras formas de apresentação são atingimento ocular (Herpes Zoster oftálmico, necrose retiniana aguda), síndrome Ramsay-Hunt, neuropatia motora periférica, síndrome Guillan-Barré e mielite transversa.

## P026. Encefalite Aguda na primo-manifestação da infecção pelo HIV

Hipólito Nzwaló<sup>1</sup>, Rosário Pazos<sup>2</sup>, Maria José Águas<sup>2</sup>

1-Hospital de Faro EPE, Faro; 2-Hospital Garcia de Orta EPE, Almada.  
nzwaló@gmail.com

**Introdução:** O vírus HIV invade e replica-se precocemente no SNC durante o período de seroconversão ou de "janela imunológica", fase em que os testes serológicos são negativos. O atingimento severo de todos segmentos do sistema nervoso pode ocorrer durante esta fase. Existem escassas descrições de encefalite aguda como primo-manifestação da infecção pelo HIV.

**Caso clínico:** Mulher de 51 anos previamente saudável deu entrada no serviço de urgência com história de cerca de uma semana de febre, cefaleias e desorientação flutuante. Apresentava-se confusa, sonolenta e com discreta rigidez da nuca. A TAC CE foi normal e o estudo metabólico sem alteração. A serologia (ELISA) para o HIV foi inconclusiva mas o Western Blot para o vírus foi negativo. O LCR revelou discreto aumento de linfócitos e proteínas. Iniciou tratamento com Aciclovir perante suspeita de encefalite por vírus herpes simplex (HSV). A evolução foi desfavorável com deterioração do estado de consciência (7 na ECG), hipertonia generalizada, cutâneo plantar extensor bilateral e aparecimento de candidíase oral ao fim de uma semana. A RM CE foi negativa e o EEG revelou lentificação difusa da actividade cerebral. A pesquisa para agentes infecciosos foi negativa no LCR e sangue, incluindo o HSV. Foi considerada a hipótese de encefalite aguda pelo HIV e iniciou tratamento anti-retroviral (TARV) com Zidovudina, Lamivudina, Lopinavir e Ritonavir. Assistiu-se a uma melhoria progressiva na semana seguinte, e no final da segunda semana a doente encontrava-se oligossintomática. A seroconversão para o HIV ocorreu quatro semanas depois (ELISA, Western Blot), com contagem de células CD4 + de 537 e carga viral de 6654 cópias/ml.

**Conclusões:** A encefalite aguda é uma forma rara, grave e potencialmente letal de apresentação inicial da infecção pelo HIV. A evolução da encefalite aguda pelo HIV pode ser modificada favoravelmente com o TARV tornando relevante a sua consideração no diagnóstico diferencial.

## P027. Meningite asséptica como forma de apresentação de Síndrome de Sjögren

Filipe Correia<sup>1</sup>, Tiago Gomes<sup>1</sup>, Maria Castelo Branco<sup>2</sup>, Ana Costa<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oncologia, 3-Serviço de Medicina Interna, do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos.  
Filipemajo@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Sjögren (SS) é uma doença auto-imune crónica, de etiologia indeterminada, caracterizada por infiltração inflamatória das glândulas exócrinas. O atingimento do sistema nervoso periférico é a forma mais comum das manifestações neurológicas associadas à SS, podendo inclusivamente preceder o diagnóstico. Descrevemos um caso de meningite asséptica como primeira manifestação de SS.

**Caso clínico:** Mulher de 41 anos, com antecedente de depressão há 5 anos e que há 2 meses desenvolveu quadro agudo de febre, cefaleias, fotofobia e rigidez nuca. O LCR apre-



sentava pleocitose (71 células com 90% de polimorfonucleares), proteinorraquia de 153,4mg/dl e glicose normal. Instituiu-se ceftriaxone 2g 12/12h durante 12 dias e dexametasona endovenosa 10mg 8/8h durante 4 dias, com remissão da sintomatologia e normalização do LCR. Os exames virológicos, bacteriológicos e micobacterianos de LCR foram negativos, bem como as serologias Paul Bunnel, Weill-Felix, Wright, Vidal, Sífilis, Toxoplasmose, Rubéola, CMV, VHB, VHC e HIV. Doseamento de ECA normal. Três dias após a alta teve recorrência dos sintomas e é reinternada. O estudo do LCR mostrou agravamento da pleocitose (254 células com 90% de polimorfonucleares) e proteinorraquia de 148.3mg/dl. Repetiram-se serologias e estudo de LCR para Brucella e Borrelia que foram negativos. RMN do neuro-eixo sem alterações. Documentou-se no restante estudo sistémico neutropenia, FR e antiSS-A positivos e adenopatias mediastínicas na TAC torácica. O diagnóstico de SS foi confirmado pelo teste de lágrima de Schirmer e histopatologia das glândulas salivares labiais. Iniciou corticoterapia dose 1mg/kg com remissão dos sintomas e normalização do LCR.

**Conclusões:** Este quadro corresponde a uma apresentação rara de SS, com melhoria inicial associada à corticoterapia. Os autores questionam ainda a possibilidade da sintomatologia depressiva prévia da doente poder enquadrar-se em alterações neuropsiquiátricas, descritas em doentes com SS. Alertamos assim para a inclusão do SS no diagnóstico diferencial das meningites assépticas.

## P028. Episódios recorrentes de cefaleia incapacitante

**Raquel Tojal, José Campillo**

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca. raqueltojal@hotmail.com

**Introdução:** A meningite de Mollaret é uma forma rara de meningite asséptica. Clinicamente consiste em episódios recorrentes separados por semanas a meses com pleocitose mononuclear no líquido cefalo-raquidiano (LCR) e moderada proteinorráquia, que duram 2 a 5 dias, resolvendo espontaneamente. Nos critérios de diagnóstico iniciais (Bruyn et al) considerava-se não existir um agente causal mas com o desenvolvimento de técnicas de diagnóstico como a PCR foi possível identificar-se os vírus HSV-1 e HSV-2 no LCR de alguns doentes. Por ser uma doença benigna de resolução espontânea não há recomendações definidas quanto ao tratamento. Porém, a instituição de terapêutica com aciclovir durante 7 a 10 dias pode ser útil.

**Caso clínico:** Homem, 39 anos, com antecedentes de enxaqueca sem aura e dislipidemia recorreu ao SU por cefaleia intensa, holocraniana, pulsátil, acompanhada de vômitos, que resolveu de forma espontânea após 3 dias. Passados 4 dias os sintomas recorreram, sendo realizada punção lombar (PL), ocorrendo alívio dos sintomas com a mesma. O LCR foi compatível com meningite linfocítica (36 células, proteínas totais 90.20). Oito dias mais tarde ocorreu um terceiro episódio semelhante, com LCR das mesmas características (34 células, mononucleares e ligeira proteinorráquia). As culturas para bactérias, fungos e vírus, bem como o PCR para HSV foram sempre negativas. Apesar disso, e tendo em conta o quadro clínico e a sua recorrência, foi iniciada terapêutica com aciclovir intra-venoso (14 dias). O doente teve alta assintomático, não se verificando até à data recorrência do quadro clínico.

**Conclusão:** É preciso considerar a meningite de Mollaret no diagnóstico diferencial das meningites linfocíticas recorrentes. Os exames de laboratório, incluindo PCR, podem ser negativos. A terapêutica com aciclovir é eficaz na prevenção das recorrências e deve ser instituída em caso de dúvida.

## P029. Síndrome de Ramsay-Hunt com envolvimento de múltiplos pares cranianos.

**Inês Menezes Cordeiro, Hipólito Nzwaló, Francisca Sá, Fátima Ferreira, Carlos Basílio**

Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE. ines.mcordeiro@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Ramsay-Hunt (SRH) é um distúrbio neurológico incomum causado pela reativação da infecção pelo vírus varicela-zoster (VZV) e caracterizado por parésia facial periférica associada a rash vesicular eritematoso. A SRH é frequentemente complicada por disfunção vestibulococlear e raramente, associa-se ao envolvimento de outros pares cranianos. Apresentamos o caso de um doente com evidência clínica de SRH envolvendo os pares cranianos VII, VIII e X, que se apresentou com disfagia e disфония.

**Caso clínico:** Doente de 42 anos, previamente saudável, admitido no serviço de urgência por quadro progressivo, com cerca de 5 dias de evolução, de dificuldade na deglutição, odinofagia e disфония, precedido de dor retroauricular e febre. Foi medicado com azitromicina no início dos sintomas sem melhoria.

O exame neurológico à entrada revelou à direita uma parésia facial periférica, parésia da corda vocal, hipoacúsia, edema do pavilhão auricular e adenopatia cervical. A TC CE realizada à entrada não apresentava alterações. Em internamento surgiu gradualmente uma erupção vesicular eritematosa no canal auditivo externo à direita que se associou a agravamento da parésia facial. Foi diagnosticada síndrome de Ramsay-Hunt.

O quadro clínico melhorou com aciclovir e prednisolona, mantendo actualmente apenas hipoacúsia ligeira.

**Conclusão:** Os relatos de envolvimento dos pares cranianos IX e X na Síndrome de Ramsay-Hunt, apesar de pouco comuns, têm aumentado recentemente na literatura.

Estes casos sublinham a importância de considerar esta patologia no diagnóstico diferencial de doentes com sinais infecciosos e envolvimento dos pares cranianos inferiores.

## P030. Efeito do contacto ocular na nomeação de faces famosas

**Inês Mares, Isabel Pavão Martins**

Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa. inesmares88@gmail.com

**Introdução:** A percepção de contacto ocular tem um efeito modulador em vários aspectos do processamento cognitivo, podendo afectar o reconhecimento de uma face ou o acesso à memória semântica.

**Objectivos:** Analisar o efeito da percepção do contacto ocular na capacidade de nomeação de faces famosas. Verificar se este efeito é dependente do tipo de tarefa.

**Métodos:** Foi apresentado um conjunto de 38 faces famosas masculinas a um grupo de participantes saudáveis com

mais de 50 anos de idade. As faces foram apresentadas em dois blocos, ou com uma tarefa de nomeação ou com uma tarefa de decisão da direcção do olhar explícita. Cada face aparece apenas uma vez por experiência, aleatoriamente em contacto ocular ou olhar desviado.

**Resultados:** Não foi encontrado nenhum efeito geral do contacto ocular em nenhuma das tarefas, tanto no tempo de reacção como na percentagem de acertos. Verificou-se nos participantes do sexo masculino uma facilitação na condição de contacto ocular, estatisticamente significativa, nos tempos de reacção ( $p=0.040$ ) e marginalmente significativa na percentagem de acertos ( $p=0.053$ ) na tarefa de nomeação. Na tarefa de direcção do olhar, verificou-se uma maior percentagem de acerto na condição de olhar desviado ( $p=0.013$ ). Não se encontrou nenhum efeito em participantes do sexo feminino.

**Conclusão:** Estes resultados mostram a importância do tipo de tarefa e contexto no efeito do contacto ocular. Apesar deste efeito apenas aparecer em participantes do sexo masculino, isto pode relacionar-se com o uso exclusivo de faces masculinas como estímulos. Parece existir uma modulação do acesso semântico pelo contacto ocular, o qual pode depender da relação entre o género do observador e do estímulo.

### PO31. Duas etiologias tratáveis para uma síndrome demencial e tremor

**Adriana Rua, Catarina Cruto, Cecília Monteiro, Joana Damásio, Nuno Vila-Chã**

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
adriana\_rua@hotmail.com

**Introdução:** Aproximadamente 10% das síndromes demenciais são potencialmente tratáveis, com menos de 1% a apresentar melhoria total após tratamento.

**Caso clínico:** Mulher de 65 anos, autónoma, 4 anos de escolaridade, com antecedentes de neoplasia da mama. No início de 2011 notou tremor da mão direita, apenas na acção, que após alguns meses passou a ser generalizado. Observada em Março, apresentava tremor irregular dos membros superiores, presente no repouso, mais exuberante na postura e acção e abalos mioclónicos sensíveis ao toque. Em ortostatismo apresentava abalos mioclónicos dos membros inferiores. Apresentava reflexos osteotendinosos vivos, cutâneo-plantar em flexão e erros na sensibilidade proprioceptiva. Em Maio surgiram alterações mnésicas, deterioração de funções executivas, visuoespaciais e linguagem (MMSE 19). Apresentava flutuação das alterações de funções superiores, assim como do tremor e mioclonias. A RMN cerebral era normal, do estudo analítico salientava-se défice de vitamina B12, função tiroideia e anticorpos anti-tiroideus normais. Iniciou reposição, com melhoria ligeira da síndrome demencial. Em Agosto houve agravamento da síndrome demencial e dos movimentos involuntários. O estudo analítico complementar revelou elevação dos níveis séricos de cálcio e PTH. O EEG, TAC toraco-abdominal, anticorpos antineuronais e marcadores tumorais foram normais. A cintigrafia das paratiroides revelou hiperactividade sugerindo hiperplasia tendo sido assumido o diagnóstico de hiperparatiroidismo primário. Com a normalização dos valores de cálcio houve resolução progressiva da síndrome demencial (MMSE 30), redução da amplitude e frequência do tremor e mioclonias.

**Conclusões:** Descreve-se um caso raro de demência rapi-

damente progressiva, associada a tremor e mioclonias, como forma de apresentação de défice de vitamina B12 e hiperparatiroidismo primário. Compreende-se assim, que na investigação de doentes com síndromes demenciais o agravamento após a identificação e início de correcção de uma etiologia tratável, não deve impedir a continuação da investigação de outras causas antes de assumir uma etiologia degenerativa.

### PO32. Manifestações pouco comuns de sarcoidose

**Maria José Silva<sup>1</sup>, Marta Pereira<sup>2</sup>, Mavilde Arantes<sup>3</sup>, Mrinalini Honovar<sup>4</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>**

1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Dermatologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano – ULSM.  
nettrinity@hotmail.com; manuelapcosta@portugalmail.pt

**Introdução:** A sarcoidose é uma doença inflamatória granulomatosa sistémica, de etiologia autoimune provável. O envolvimento do sistema nervoso, directo ou indirecto, ocorre em pelo menos 5-25% dos casos, podendo ser forma de apresentação ou surgir tardiamente - desde quadros meningíticos a neuropatias diversas. Estão também descritos casos de encefalopatia sem lesão estrutural encefálica nem leptomeníngea.

**Caso clínico:** Mulher, 72 anos. Antecedentes de DM2, HTA, poliserosite recidivante nos últimos dez anos, sem etiologia definida. Referenciada a Neurologia por lentificação psicomotora com um mês de evolução. À observação: presença de eritema malar, sem outras alterações da pele ou faneras. Vigil, globalmente lentificada, com défice de atenção, expressão e compreensão, a traduzir estado encefalopático. Mioclonias generalizadas, predominantemente de acção. Sem alterações de pares cranianos nem motoras. Hipostesia táctil/dolorosa em meia. Exames auxiliares: VS 41. Anemia NN 11,2. TSH 0,20; T4 livre 1,24. Restante estudo normal (imunológico, serologias, ionograma, Ca<sup>2+</sup> urinário, electroforese de proteínas, CK, DHL, ECA, cinética Fe, doseamento B12/folatos, ecocardiograma transtorácico). PL: citoquímico, microbiológico e proteína 14-3-3 normais. EEG: Electrogénese de base normal, pouco reactiva. Surtos prolongados de actividade delta rítmica fronto-temporal bilateral/generalizada. EMG: síndrome canal cárpico direito. RM Neuroeixo: Em T2/FLAIR, áreas de hipersinal na substância branca fronto-parietal bilateralmente (sugerindo leucoencefalopatia isquémica). TAC-toracoabdominopélvica: nódulos pulmonares parenquimatosos e pleurais milimétricos. Ecografia tiroideia: bócio multinodular. Biopsia cutânea: infiltrado inflamatório de tipo sarcoidótico. Tratamento: prednisolona (40mg/dia inicialmente, até 20mg/dia aos 4 meses) e clonazepam (0,5mg/dia). Aos 4 meses: melhoria das alterações cognitivas e diminuição das mioclonias. EEG: Electrogénese basal bem estruturada; boa reactividade; moderada actividade lenta teta e delta.

**Discussão/Conclusão:** As manifestações clínicas da sarcoidose são múltiplas e por vezes inespecíficas. Contudo, não são frequentes casos de encefalopatia/demência progressiva sem evidência de lesões cerebrais ou meníngeas, como acontece no caso que descrevemos. A valorização das lesões cutâneas subtis (eritema malar), permitiu o diagnóstico e assim explicar a poliserosite recidivante.



### P033. O Teste do Desenho do Relógio na população portuguesa: Dados preliminares

Diana Duro<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>2</sup>, Lara Alves<sup>2</sup>, Mário R. Simões<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Faculdade de Medicina, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade de Coimbra.  
diana.duro@gmail.com; sandrafreitas0209@gmail.com; laralves79@gmail.com; simoesmr@fpce.uc.pt; isabeljsantana@gmail.com

**Introdução:** O Teste do Desenho do Relógio (TDR) foi proposto para avaliar funções visuo-espaciais, mas o desempenho parece ser influenciado por outras competências e funções, sendo especialmente sensível ao défice multidomínios típico da demência. Neste âmbito, é um dos instrumentos de rastreio de defeito cognitivo mais utilizados em contexto clínico e estudos epidemiológicos. Em Portugal, a inexistência de aferição resulta em interpretações forçosamente limitadas e subjectivas. Para que o TDR possa ser utilizado adequadamente como prova neuropsicológica ou instrumento de rastreio de défice cognitivo é fundamental ter dados normativos representativos da população portuguesa.

**Objectivos:** Analisar os dados preliminares relativos ao desempenho da população portuguesa no TDR, de acordo com três sistemas de cotação (Rouleau et al.,1992, Cahn et al.,1996 e Babins et al.,2008).

**Metodologia:** A amostra normativa é constituída por população residente em Portugal Continental, submetida a avaliação clínica, rastreio cognitivo e avaliação de psicopatologia. Todos os participantes tinham um mínimo de 25 anos e foram estratificados de acordo com 6 variáveis demográficas: género, idade, escolaridade, localização geográfica NUTS II, localização geográfica litoral/interior e área de residência. As análises estatísticas foram realizadas com recurso ao Statistical Package for the Social Sciences (SPSS, versão 17.0) e incluíram análises descritivas, coeficientes de correlação, análise de variância e regressão linear. Um  $p \leq 0,05$  foi considerado estatisticamente significativo.

**Resultados:** Foram avaliados 500 sujeitos, 54,4% do sexo feminino. O resultado médio no MMSE foi 28,93 (DP=1,25) e no MoCA 24,88 (DP=3,40), pontuações significativamente correlacionadas com o desempenho no TDR. A pontuação no TDR apresenta uma relação linear com a idade e a escolaridade.

**Conclusões:** O estudo preliminar confirma a obrigatoriedade de considerar a idade e a escolaridade na normalização do TDR para a população portuguesa. Estes resultados serão fundamentais para o estabelecimento de pontos de corte para defeito cognitivo e demência.

Trabalho financiado pela Fundação Lundbeck.

### P034. Espaços de Virchow-Robin Alargados: Hidrocefalia Obstrutiva e Amnésia Global Transitória

Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Manuel Rito<sup>2</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** Os espaços perivasculares de Virchow-Robin (EVR) alargados constituem um achado imagiológico muito frequente e habitualmente benigno, uma vez que tipicamente não têm efeito de massa e são assintomáticos. Contudo, quan-

do localizados na região mesencefalo-talâmica e de maiores dimensões, podem causar hidrocefalia e síndromes do tronco cerebral.

**Caso clínico:** Descrevemos o caso de uma mulher de 52 anos, oficial de justiça, fumadora, com história de síndrome do túnel cárpico bilateral grave. Foi observada por episódio sugestivo de amnésia global transitória (AGT) – durante cerca de dez horas ficou incapaz de reter qualquer informação de novo, repetindo sempre as mesmas questões, com comportamento adequado e capaz de realizar as tarefas habituais. Alguns meses depois iniciou dificuldade em recordar factos recentes e em organizar-se no trabalho. Pontuava 27 no MMSE (defeito de evocação). O estudo neuropsicológico (ENP) demonstrou défice cognitivo ligeiro amnésico discreto. A RM cerebral mostrou EVR meso-diencefálicos muito alargados, com hidrocefalia secundária. Na avaliação neurocirúrgica foi decidido realizar-se acompanhamento clínico-imagiológico. Apresentou deterioração clínica progressiva nos dois anos seguintes de seguimento, com agravamento das dificuldades cognitivas, sensação de desequilíbrio com quedas e urgência urinária. A RM e o ENP foram, nesta altura, sobreponíveis. Decidiu-se colocar shunt ventrículo-peritoneal, tendo-se observado melhoria clínica significativa a partir do segundo dia após a intervenção. Aos doze meses de seguimento, a doente mantém-se assintomática. O controlo imagiológico revela ainda EVR alargados, mas sem hidrocefalia ou tensão sobre o parênquima. O ENP actual é normal.

**Conclusões:** Numa percentagem mínima de casos os EVR dilatados podem comportar-se como uma verdadeira lesão ocupante de espaço, levando a complicações graves como a hidrocefalia. Nestes casos é indicado tratamento cirúrgico. Esta doente, para além da hidrocefalia resultante do alargamento dos EVR, apresentou também inicialmente um episódio sugestivo de AGT, previamente descrita como podendo ocorrer excepcionalmente em associação com hidrocefalia.

### P035. O Homem que tem uma Mulher dentro de si: um caso de Demência Fronto-Temporal

Sofia Rocha, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Álvaro Machado  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** A demência frontotemporal (DFT) caracteriza-se por alterações progressivas do comportamento, personalidade e linguagem. Na variante comportamental ocorrem mudanças precoces na conduta pessoal e social, sendo a actividade delirante reconhecidamente invulgar.

**Caso clínico:** Homem de 64 anos, com dislipidemia e extabagismo, sem consumo excessivo de álcool e com história de demência no pai e dois irmãos. Observado por instalação 4 anos antes de alterações do comportamento, de evolução lenta, ora apático ora agressivo, teimoso e avarento, descuidado na higiene pessoal, comendo em excesso (sobretudo doces), muito impulsivo e coprolático. Alguns meses depois começou a dizer que trazia uma mulher dentro de si, cantando e assobiando continuamente e dizendo que não era ele, mas «a mulher» que cantava por ele. Isto manteve-se até à data, sendo o mais disruptivo para a família, sempre a «ouvi-la cantar por ele». Dois anos depois iniciou dificuldade em dizer os nomes dos objectos, perguntando o que queriam dizer palavras comuns como «martelo» ou «porta». Objectivamente, apresentava dis-



curso fluente, com anomia e parafasias semânticas. RM normal, SPECT com hipoperfusão fronto-temporal esquerda e estudo neuropsicológico evidenciando defeito executivo e semântico. Actualmente, com discurso pobre, mal estruturado, comportamento de manipulação e sinais de libertação frontal, sem sinais de parkinsonismo. Canta quase ininterruptamente, queixando-se da mulher que traz dentro de si (que não sabe quem é, nem o nome) e pedindo-nos para lha retirar. Mantém-se medicado desde a avaliação inicial com SSRI e neurolépticos, com melhoria relativa de outros sintomas.

**Conclusões:** Embora não se tenha determinado em definitivo o substrato anatómico para o surgimento, infrequente, de actividade heteróloga na DFT, supõe-se como mais provável o atingimento predominante ou relevante do lobo temporal, em particular o direito. A presença de actividade delirante bizarra, precoce e persistente, na ausência de degenerescência preferencial do lobo temporal direito, tornam invulgar o doente descrito.

### P036. Leucodistrofia de início na idade adulta associada a insuficiência ovárica precoce: que entidade?

Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Helena Rocha<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1</sup>, Marco Metello<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de São João, Porto. lfsampaio@sapo.pt

**Introdução:** As leucodistrofias são, por definição, doenças neurológicas hereditárias caracterizadas pelo envolvimento da substância branca do SNC, com manifestações clínicas variáveis e de evolução progressiva. Classicamente apresentam-se na infância, havendo, no entanto, casos de início tardio. Propõe-se um caso clínico, em que se discutem causas possíveis para uma leucodistrofia de início adulto com amenorreia precoce.

**Caso clínico:** Género feminino, 34 anos, bom rendimento escolar, com amenorreia por insuficiência ovárica diagnosticada há 8 anos, enxaqueca sem aura e estrabismo congénito. Sem história familiar de demência. Foi investigada por apresentar esquecimentos frequentes para factos recentes, dificuldade de concentração, apatia, falta de iniciativa, irritabilidade, perturbação funcional nas actividades diárias, incontinência urinária e diminuição da libido, com início há 1 ano e agravamento progressivo. Exame geral: normal. Exame neurológico: comportamento pueril, MMSE 23, nistagmo multidireccional, hipotonia e tremor de intenção.

De todo o estudo analítico, incluindo estudo de LCR e enzimático, não se verificaram alterações relevantes para além das alterações hormonais conhecidas (LH e FSH elevadas, estradiol diminuído). O EEG mostrou traçado de vigília com actividade lenta intermitente generalizada, mais proeminente no hemisfério esquerdo. A RM cerebral revelou extenso envolvimento da substância branca encefálica a traduzir processo de leucodistrofia, com gradiente fronto-parietal, atingimento subcortical das fibras em U, sem envolvimento da substância cinzenta, nomeadamente dos núcleos da base.

**Conclusões:** Apresentámos um caso de leucoencefalopatia com manifestação na idade adulta, associada a amenorreia precoce, sem história familiar, de domínio fronto(parietal), ainda não classificada. Colocaram-se as hipóteses de leucodistrofia difusa hereditária com esferóides neuroaxonais (sem

teste bioquímico ou genético disponível) e de leucodistrofia ortocromática pigmentada com disgenesia ovárica (entidade discutível). O diagnóstico de vanishing white matter disease não é sugerido pelos dados da imagem cerebral.

### P037. Alexia sem agrafia provavelmente secundária a lesão do giro fusiforme

Joana Domingues<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>1</sup>, Sara Pereira<sup>2</sup>, Gil Cunha<sup>2,3</sup>, Miguel Castelo Branco<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Aibili – Associação para Investigação Biomédica e Investigação em Luz e Imagem, Coimbra. joanadomingues@hotmail.com

**Introdução:** A alexia sem agrafia é uma síndrome desconectiva rara que resulta da interrupção da transmissão da informação visual proveniente dos lobos occipitais para o giro angular dominante, sem lesão deste ou dos seus circuitos de saída para o córtex motor. A lesão causal tem sido classicamente localizada à porção inferior do esplénio do corpo caloso, do lado do hemisfério dominante, mas várias descrições têm desafiado esta perspectiva.

**Caso clínico:** Sexo masculino, 67 anos, dextro, com antecedentes de diabetes mellitus insulino-tratada, recorre por quadro subagudo de incapacidade súbita na leitura de palavras e frases. O exame neurológico não evidenciou outros sinais focais. A avaliação neuropsicológica revelou alexia sem agrafia, alguns erros na nomeação de cores e no cálculo complexo e defeito de memória visual. O estudo dos campos visuais por perimetria foi normal. A RM crâneo-encefálica evidenciou duas lesões vasculares isquémicas em fase subaguda – uma talâmica direita infra-centimétrica e outra occipito-temporal posterior esquerda, com transformação hemorrágica da última. A tractografia em RM-3T não evidenciou alterações apreciáveis nos feixes do corpo caloso, designadamente a nível do esplénio. O estudo funcional com estimulação visual complexa demonstrou activação, predominantemente à direita, das áreas da via ventral a nível temporal, occipito-temporal, fusiforme e do para-hipocampo. O ecodoppler carotídeo-vertebral, ecocardiograma transesofágico e ECG-Holter foram normais. Perante a hipótese de oclusão ateroembólica da artéria cerebral posterior esquerda, foi iniciada antiagregação plaquetar e o doente não apresentou novos eventos vasculares nos 10 meses de seguimento posterior.

**Discussão:** O nosso caso demonstra claramente que a síndrome de alexia pura pode existir sem lesão do esplénio do corpo caloso. Alguns autores defendem que se trata de um defeito perceptual para estímulos visuais mais complexos, consequência da lesão da área da forma visual das palavras, localizada ao giro fusiforme esquerdo. Esta poderá ser uma das explicações possíveis para a clínica do nosso doente.

### P038. Fístula Artério-Venosa Dural Espinhal - Um desafio diagnóstico

Inês Brás Marques, José Tomás, Tiago Parreira, Sara Pereira, Miguel Cordeiro, Pedro Nunes Vicente

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra. inesbmarques@gmail.com; jmst85@gmail.com

**Introdução:** As fistulas artério-venosas durais espinhais (FAVDE) constituem uma entidade de difícil diagnóstico, dada a raridade (5-10/milhão/ano) e a apresentação clínica inespe-





cífica, mielopatia lentamente progressiva. Predomínio no sexo masculino, na 5ª década, mais frequentemente dorso-lombar. Considera-se que a hipertensão venosa e a consequente isquémia medular causam mielopatia, potencialmente reversível após oclusão da fistula.

**Objetivos:** Reportar a nossa experiência com doentes com FAVDE.

**Metodologia:** Revisão de processos clínicos de doentes com FAVDE seguidos no nosso hospital entre 1990 e 2010.

**Resultados:** Foram encontrados 3 doentes.

Caso 1: Mulher, 57 anos, quadro de dor lombar e paraparesia progressiva com evolução para paraplegia em dois meses. Nesta altura apresentava também hipostesia D10 e retenção urinária. RM lombo-sagrada sugeriu FAVDE, confirmada por angiografia (aférence: artéria L4 direita). Tratamento por embolização endovascular. Melhoria motora progressiva e resolução das alterações urinárias. Mantém sintomas sensitivos e dolorosos.

Caso 2: Homem, 52 anos, início súbito de hipostesia e défice de força do membro superior direito. RM sugeriu FAVDE cervical, confirmada por angiografia (aférence: ramo espinal segmentar C6 da artéria vertebral direita). Obliteração cirúrgica seguida de recuperação total após 3 meses.

Caso 3: Mulher, 28 anos, paraparesia espástica lentamente progressiva desde infância. Dor dorso-lombar e cialgia esquerda com 1 mês de evolução. RM lombo-sagrada sugeriu FAVDE, confirmada por angiografia (aférences: artérias D9 direita e L2, D10 e D11 esquerdas). Recusou tratamento, mantendo progressão muito lenta (5 anos de seguimento).

**Conclusões:** Confirma-se a raridade da patologia ou o seu sub-diagnóstico, apenas 3 casos em 20 anos num Hospital Central. A RM convencional foi decisiva para o diagnóstico apesar de poder ser normal em fases iniciais. Nenhum dos casos corresponde ao padrão considerado típico: progressão muito rápida nos casos 1 e 2, este último confundível com hérnia cervical. No caso 3 sobreposição de clínica de mielopatia crónica e radiculopatia lombar aguda.

## P039. Síndrome de vasoconstricção cerebral reversível: uma causa rara de hemorragia da convexidade

Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Tiago Rodrigues<sup>2</sup>, Pedro Pinto<sup>2</sup>, Carlos Correia<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
rjrfelgueiras@gmail.com

**Introdução:** As hemorragias subaracnoideias da convexidade cerebral não aneurismáticas têm sido descritas em associação a diferentes patologias. Aproximadamente 20% dos doentes com síndrome de vasoconstricção cerebral reversível (SVCR), entidade rara e provavelmente subdiagnosticada, apresentam este tipo de hemorragia. Apresentamos 2 casos clínicos de SVCR com hemorragia subaracnoideia da convexidade.

**Casos clínicos:** 1. Mulher, 53 anos, apresentou cefaleia explosiva que durou cerca de uma hora, associada a vômitos, durante momento de elevada tensão emocional. Doze horas depois, acordou com sintomas semelhantes. O exame neurológico na admissão de urgência foi normal. Na RM cerebral observava-se hipersinal em FLAIR em sulcos da convexidade parietal esquerda, com focos de hipossinal em T2\*, a traduzir hemorragia subaracnoideia. A angiografia de subtração digital (ASD), realizada 5 dias depois, revelou múltiplas estenoses

segmentares das artérias intracranianas de médio calibre. A ASD de controlo realizada cerca de 3 meses depois foi normal.

2. Mulher, 36 anos, apresentou cefaleia explosiva enquanto viajava de carro, sem evidente factor precipitante, que durou cerca de uma hora. O exame neurológico na admissão de urgência foi normal. A RM com angio-RM demonstrou hipersinal em FLAIR em sulcos da convexidade de ambos os hemisférios cerebrais e irregularidades do calibre de segmentos distais das artérias caloso-marginais. A ASD de controlo realizada cerca de 3 meses depois foi normal.

**Conclusões:** O aprofundar da investigação imagiológica de doentes urgentes aumenta a capacidade diagnóstica de patologias provavelmente não tão raras quanto descritas. A SVCR, apesar de ser considerada uma entidade benigna, pode complicar-se de lesões vasculares potencialmente fatais. O seu reconhecimento permite, além de estabelecer um tratamento adequado, evitar iatrogenia potencialmente irreversível.

## P040. Impacto da Rede Nacional de Cuidados Continuados no Tempo de Internamento dos Doentes com Acidente Vascular Cerebral

Catarina Canha<sup>1,3</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Teresa Ferreira<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Equipa de Gestão de Altas, 3-Serviço de Medicina Interna, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
catarina.canha@gmail.com; apgeraldo63@gmail.com

**Introdução:** O envelhecimento da população levou a um aumento da prevalência de doenças incapacitantes que motivam internamentos prolongados. A falta de infra-estruturas capazes de providenciar cuidados apropriados a essa população, traduz-se numa sobrelotação dos Hospitais e levou à criação da Rede Nacional de Cuidados Continuados (RNCC).

**Objetivo:** Avaliar a forma como a RNCC influenciou no tempo de internamento (TI), comparativamente aos doentes com alta para o domicílio.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, envolvendo os doentes admitidos na UAVC e Neurologia A (HUC) no ano de 2010. Avaliados 564 processos, caracterizados demograficamente, de acordo com diagnóstico principal, TI e Score de Ranking (mRS). Avaliaram-se a relação entre o mRS dos doentes com AVC e o seu destino (domicílio versus RNCC) e o score funcional com o tempo médio de internamento.

**Resultados:** O TI na UAVC variou entre 0-13 dias e a média foi de 3,8 ( $\pm 2,1$ ) dias. Na Neurologia A o TI oscilou entre 0-254 e a média foi de 19 ( $\pm 24,7$ ) dias. Dos doentes com AVC foram referenciados para RNCC 19,3% (n=81), verificando-se uma prevalência de mRS superior a 3 (N: 64;60,9%). O tempo médio de internamento da população referenciada para a RNCC foi superior ao tempo equivalente para um mesmo mRS, da população com alta para domicílio: mRS:1 - 15 ( $\pm 6,4$ ) dias para RNCC, 11 ( $\pm 11,9$ ) dias para domicílio; mRS:2 - 42 ( $\pm 17,7$ ) dias para RNCC, 10 ( $\pm 6,5$ ) dias para domicílio; mRS:3 - 33 ( $\pm 22,3$ ) dias para RNCC, 10 ( $\pm 10,3$ ) dias para domicílio; mRS:4 - 39 ( $\pm 29,7$ ) dias para RNCC, 26 ( $\pm 32,0$ ) dias para domicílio; e mRS:5 - 55 ( $\pm 50,9$ ) dias para RNCC, 24 ( $\pm 21,7$ ) dias para domicílio.

**Conclusões:** A RNCC apresenta uma fraca capacidade de resposta relativamente aos doentes internados, tornando-se necessário reflectir sobre outras soluções, nomeadamente o apoio domiciliário e programas de reabilitação locais.

## PO41. Hemorragia Subaracnoideia pós drenagem lombar contínua em cirurgia de reparação de aneurisma da aorta torácica

**Pedro Barros, Ana Teresa Carvalho, Joaquim Pinheiro**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de V.N.  
Gaia/Espinho.  
pedrojgbarros@gmail.com

**Introdução:** Os défices neurológicos relacionados com quadros medulares constituem a mais devastadora das complicações associadas à cirurgia de reparação de aneurismas da aorta toraco-abdominal. A relação entre a pressão de LCR e isquemia medular e o papel da drenagem de LCR como forma de diminuir a incidência destes quadros é discutida há mais de 50 anos e tem vindo a ganhar aceitação crescente na última década. Como qualquer outro procedimento, a drenagem de LCR não é isenta de riscos, destacando-se a hemorragia cerebral como a complicação maior.

**Caso clínico:** 57 anos, sexo masculino. Fumador (54 UMA), com história de HTA, DPOC, dislipidemia e hiperuricemia. Internado electivamente para realização de cirurgia de reparação de aneurisma da aorta torácica descendente, com colocação de duas endopróteses e que decorreu sem intercorrências. No peri e 1º dia de pós-operatório foi submetido a drenagem lombar contínua (para pressão LCR <15 cmH<sub>2</sub>O). Ao 3º dia de pós-operatório inicia quadro de cefaleias intensas, não relacionadas com posição, com foto e fonofobia ligeiras associadas; subfebril e com discreta rigidez da nuca. Realiza TAC CE que revela pequena HSA aguda em sulcos fronto-parietais paramedianos altos à direita; estudo de LCR compatível com hemorragia meníngea, excluindo infecção do SNC. A angio-RMN do neuroeixo não revelou patologia aneurismática. À data da alta assintomático e com exame neurológico sem alterações.

**Discussão:** Embora a utilização da drenagem de LCR seja suportada por vários estudos, poucos são os trabalhos sobre as complicações associadas a este procedimento. No entanto, uma das maiores séries sobre este tema aponta para uma baixa taxa de complicações (1,5%), com apenas 5 casos descritos de hemorragia cerebral (4 correspondendo a hemorragias subduraes e apenas 1 a HSA). Salienta-se a raridade deste caso e a necessidade de considerar a HSA como uma possível complicação nos doentes submetidos a drenagem lombar contínua.

## PO42. Dissecção Carotídea bilateral: Síndrome de Eagle?

**Pedro Barros<sup>1,2</sup>, Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Cátia Macedo<sup>4</sup>, Pedro Carneiro<sup>1,2</sup>, Sérgio Castro<sup>3</sup>, Dulce Pinheiro<sup>2</sup>, Miguel Veloso<sup>1,2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar V.N. Gaia/Espinho; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano.  
pedrojgbarros@gmail.com

**Introdução:** Apófises estilóides longas (> 3 cm) estão na origem da sintomatologia verificada na síndrome de Eagle. Eagle descreveu duas formas de apresentação clínica: a primeira, conhecida por síndrome estilóideia clássica, caracteriza-se por dor cervicofacial acompanhada por disfagia e sensação de corpo estranho; a segunda, denominada síndrome estilocarotídea, relaciona-se com compressão da artéria carótida, estando descritos raros casos de dissecção carotídea.

**Caso clínico:** Homem, 56 anos. Antecedentes de cefaleia

esporádica, bilateral, ligeira, por vezes com irradiação cervical. A frequência e intensidade das cefaleias terá aumentado nas semanas prévias ao internamento. Sem história de traumatismo major ou minor. Recorre ao SU referindo diminuição da sensibilidade do MSE de instalação aguda. Objectivamente: parésia facial tipo central esquerda, disartria ligeira, síndrome Horner esquerdo incompleto, sem outras alterações. Realizou TAC CE: áreas hipodensas, cortico-subcortiais, no território da artéria cerebral média direita, a traduzirem enfartes agudos. A angio-TC dos troncos supra-aórticos revelou dissecção carotídea cervical bilateral, à direita suboclusiva e à esquerda com formação de pseudo-aneurisma; apófises estilóides longas (> 5 cm), em contacto com ambas as artérias carótidas. Do restante estudo efectuado salienta-se: níveis normais de alfa1-antitripsina e homocisteína; estudo imunológico sem alterações; serologia da sífilis negativa; angiografia cerebral sem evidência de displasia fibromuscular ou vasculite.

**Discussão:** Aproximadamente 4% da população tem apófises estilóides longas, embora destes apenas 4 a 10% apresentem sintomas. Estão descritos vários casos de sinais neurológicos focais auto-limitados em doentes com Síndrome de Eagle; a associação com dissecção carotídea é mais rara sendo que a sua ocorrência está relacionada com movimento cefálico de rotação forçado e sustentado. Neste caso o doente não apresenta tal associação; no entanto, o facto de apresentar apófises estilóides longas e em claro contacto com as artérias carótidas leva-nos a considerar esta síndrome como a mais forte hipótese diagnóstica.

## PO43. Leucoencefalopatia Vascular Grave como Forma de Apresentação de Amiloidose Sistémica

**Liliana Pereira, Rita Salvado, Miguel Rodrigues**  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
lipereira@yahoo.com

**Introdução:** O envolvimento do SNC na amiloidose é raro mas pode levar a patologia cortical extensa e demência ou hemorragia intracraniana espontânea. No entanto há casos publicados de AVC isquémico como forma inicial de apresentação da doença, caso em que na ausência de outras óbvias manifestações clínicas a amiloidose pode permanecer por diagnosticar durante vários meses. A maioria dos AVCs isquémicos desta natureza são hemisféricos e alguns doentes experienciam múltiplos enfartes recorrentes.

**Caso clínico:** Mulher de 57 anos com antecedentes de hipertensão arterial e diabetes, ambas medicadas e controladas. No ano prévio ao internamento inicia quadro insidioso de assimetria facial e disartria, que progride para tetraparésia assimétrica de predomínio esquerdo, com agravamento agudo por disfagia e anartria que motivam o recurso à urgência. Durante o internamento observaram-se 2 novos sinais neurológicos: anisocória e desvio da língua.

Imagiologicamente observou-se leucoencefalopatia isquémica crónica microangiopática grave, desproporcional à idade e factores de risco da doente, microhemorragias protuberanciais e lenticulares bilaterais, assim como enfartes agudos frontais subcortiais bilaterais. Colocaram-se como hipóteses de diagnóstico envolvimento central por tuberculose, sarcoidose, CADASIL ou doença de Fabry, posteriormente excluídos. Na investigação inicial efectuada salientou-se achado no ecocardiograma de hipertrofia concêntrica sugges-

tiva de miocardiopatia infiltrativa, que levantou à suspeita de amiloidose, confirmada por resultado anatomo-patológico em biópsia de gordura abdominal.

**Conclusões:** O AVC isquémico é uma complicação subvalorizada da doença por deposição de amilóide. As lesões de substância branca são exuberantes relativamente à pobreza de deposição de amilóide nos vasos que a irrigam, podendo ocorrer por mecanismo de hipoperfusão. A procura de fontes cardioembólicas por ecocardiograma transtorácico pode levar a achados sugestivos, tais como espessamento das válvulas, padrão restritivo com insuficiência diastólica ou aumento da ecogenicidade das paredes, permitindo um diagnóstico atempado da doença.

#### P044. Lesão do cone medular - quando a causa é difícil de estabelecer.

**Helena Rocha<sup>1</sup>, Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Irene Bernardes<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João, Porto.  
helen.roch@gmail.com

**Introdução:** Segundo estimativas recentes apenas 1-2% de todos os eventos neurovasculares centrais afectam a medula. Em particular o diagnóstico diferencial do síndrome do cone medular nem sempre é fácil e raramente inclui a etiologia vascular.

**Caso clínico:** Mulher de 76 anos com antecedentes de dislipidemia e patologia discal degenerativa lombar. Instalação aguda, em poucas horas, de dor intensa nos membros inferiores, sem trajecto radicular, associada a alterações esfíncterianas e paraparésia que evoluiu para incapacidade de marcha. Sem história de febre, infecção, vacinação ou cirurgia recente. Recorreu ao SU no dia seguinte tendo sido objectivada paraparésia de predomínio distal, reflexos rotulianos presentes, aquilianos indespertáveis e cutâneo-plantares indiferentes; hipostesia à picada assimétrica em péua e na região selar; sem erros posturais; com incontinência de esfíncteres. A RM dorso-lombar realizada no mesmo dia mostrou “expansão do cone medular com hipersinal em T2, sobretudo da substância cinzenta, sem tradução em T1 e sem realce após gadolínio; herniação discal com compromisso radicular em L4-L5 e L5-S1”. O estudo analítico sérico e citológico do líquido foram normais. Após exclusão de etiologia infecciosa, a doente foi tratada com corticosteróides. De relevante nos exames auxiliares de diagnóstico: ECG e ecocardiograma normais; angio TC toraco-abdominal: “algumas placas ateromatosas calcificadas, sobretudo na aorta distal e ramos ilíacos, com restantes ramos permeáveis” e angio RM medular “sem sinais aparentes de patologia vascular”. A doente esteve anti-agregada e medicada com gabapentina por dor. Houve melhoria lenta e progressiva da paraparésia apresentando dois meses após o evento, marcha possível com apoio. Manteve incontinência de esfíncteres.

**Conclusões:** Trata-se de um caso de síndrome do cone de etiologia isquémica mais provável (no território da artéria espinal anterior). Embora não seja possível estabelecer com certeza um factor precipitante questiona-se a sua associação com a patologia osteoarticular da coluna.

#### P045. Lesões talâmicas bilaterais reversíveis secundárias a trombose venosa cerebral profunda: um caso clínico

**João Raposo, Motasem Shamasna, Andreia Godinho, Pedro Velho, Grilo Gonçalves**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.  
jpl.raposo@gmail.com

**Introdução:** A trombose venosa cerebral é uma patologia cerebrovascular com predilecção pelo adulto jovem, a maioria (75%) do sexo feminino. A apresentação clínica é muito variável, dependendo da extensão e dos seios envolvidos. A trombose do seio recto e seus ramos pode originar lesões potencialmente reversíveis de localização central, envolvendo bilateralmente os tálamos, com maior ou menor extensão aos gânglios da base e substância branca adjacente.

**Caso clínico:** Mulher obesa de 46 anos, sob contracepção oral, referenciada ao serviço de urgência por quadro subagudo de cefaleia, alteração do estado de consciência e crises focais do membro superior direito. Durante os primeiros 3 dias de internamento, a doente apresentou um discurso incoerente e períodos de alerta alternados com períodos de marcada sonolência, sem evidência de sinais neurológicos focais objectiváveis. A doente foi medicada com enoxaparina em doses anticoagulantes. A partir do 4º dia, de forma rápida e gradual, a doente recuperou um estado de consciência normal, referindo amnésia para os acontecimentos ocorridos durante os dias anteriores. A primeira RM-CE revelou a presença de edema, hipersinal em T2/FLAIR e escassa restrição à difusão em ambos os tálamos, com discreta extensão aos núcleos lenticulares e caudados. O estudo angiográfico dos seios venosos por angio-RM evidenciou trombose recente dos seios recto e transversos esquerdo. Ao 6º dia de internamento, a RM-CE revelou uma nítida melhoria imagiológica das lesões acima referidas, bem como a recanalização completa do seio recto e parcial do seio transversos.

**Conclusões:** A trombose do seio recto é uma causa reconhecida de lesões talâmicas bilaterais, potencialmente reversíveis em ambos os aspectos imagiológico e clínico, dependendo provavelmente da precocidade da sua recanalização.

#### P046. Dissecção carotídea como primeira manifestação de Arterite de Takayasu

**Ruth Gerales<sup>1</sup>, Paulo Batista<sup>1</sup>, Luís Mendes Pedro<sup>2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1</sup>**

1-Unidade AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Cirurgia Vascular, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
ruth.gerales@netcabo.pt

**Introdução:** Na Arterite de Takayasu (AT) é típico o espessamento da parede vascular com consequente estenose, sendo as dilatações arteriais aneurismáticas menos comuns e a dissecção arterial rara. A isquémia cerebral pode ocorrer em cerca de 16% dos doentes com AT e devendo-se a diferentes mecanismos.

**Caso clínico:** Mulher de 35 anos, sem doenças conhecidas, apresentou-se com cefaleia súbita após esforço, seguida de afasia global e hemiparésia com hemihipostesia direita. A TC CE mostrava isquémia no território da artéria cerebral media esquerda. A ultrassonografia dos vasos cervicais (US) inicial

mostrava dissecação da artéria carótida interna (ACI) esquerda, com aspecto normal da ACI direita. Três meses após o AVC a doente referiu claudicação intermitente. A angiografia convencional mostrou oclusão bilateral das artérias ilíacas com circulação colateral para as artérias femorais; para além da dissecação da ACI esquerda não existiam alterações das artérias cerebrais, do arco aórtico ou aorta. Dois anos mais tarde a US revelou uma estenose segmentar preobliterativa da artéria carótida comum direita, assintomática, que foi submetida a endarterectomia. O exame histopatológico confirmou o diagnóstico de vasculite e nova angiografia mostrou estenose de novo da artéria subclávia direita. A avaliação laboratorial seriada foi sempre normal (incluindo VS, PCR, autoanticorpos) e excluiu infecção. Foi adicionada à antiagregação terapêutica imunossupressora, mantendo-se a doente estável, nos últimos dois anos.

**Conclusões:** A dissecação arterial na AT é rara com escassos relatos de dissecação aórtica e apenas um de dissecação da ACI. A A dissecação da ACI pode ser a primeira manifestação de AT, devendo este diagnóstico ser considerado em mulheres jovens com AVC. A US demonstrou, no nosso caso e noutras series de AT, ser um método muito útil no seguimento de doentes com envolvimento dos vasos cervicais.

### PO47. Trombo endoluminal associado a anemia ferropénica como causa de acidente vascular cerebral isquémico

Ana Catarina Fonseca<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>2</sup>, Ruth Gerales<sup>1</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga. catarinagfonseca@gmail.com

**Introdução:** Existem descrições na literatura de alguns casos clínicos de trombo endoluminal associados a anemia ferropénica. Esta é considerada como uma possível causa rara de acidente vascular cerebral isquémico.

**Objectivos:** Descrição de casos de trombo endoluminal associado a anemia ferropénica registados na Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais (UAVC) do Hospital de Santa Maria entre 2004 e 2011. Pretende-se descrever as características, terapêutica instituída, resposta terapêutica e recorrência de AVC nestes doentes.

**Metodologia:** Análise de casos clínicos de doentes internados com trombo endoluminal associado a anemia ferropénica na UAVC do Hospital de Santa Maria entre 2004 e 2011. Os processos clínicos destes doentes foram revistos. Foram registados os seguintes dados: sexo, idade, factores de risco vascular, causa da anemia, nível de hemoglobina, localização do trombo, presença de outros factores protrombóticos, terapêutica na fase aguda, resposta a terapêutica, recorrência.

**Resultados:** Foram incluídas 5 doentes do sexo feminino com idades compreendidas entre 41 e 50 anos. Os níveis de hemoglobina variaram entre 7.4 e 11 mg/dL. Em 4 dos casos o trombo localizava-se na origem da carótida interna. Quatro doentes foram tratadas na fase aguda com heparina de baixo peso molecular. O tempo até desaparecimento do trombo após início da terapêutica variou entre 9 a 13 dias. Após a fase aguda foi iniciada terapêutica com AAS 250 mg/dia. Em nenhum dos casos se verificou durante o seguimento recorrência do AVC.

**Conclusão:** As características destes doentes são semelhantes as que se encontram descritas na literatura. A evolução foi favorável em todos os casos com desaparecimento do trombo em média 10 dias após a instalação do AVC. Não se verificou em nenhum dos casos recorrência do AVC

### PO48. The first Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L

Luis Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>3</sup>, Cristina Marques<sup>2</sup>

1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, 2-Imagiology Department, Coimbra University Hospitals, Coimbra; 3-Molecular Genetics Center Jacinto Magalhães, National Institute of Health, Porto. luisngraoster@gmail.com; apgeraldo@clix.pt; anabelapmatos@mail.pt; olinda@huc.min-saude.pt; rosario.santos@igm.min-saude.pt; cristinamarques@huc.min-saude.pt

**Introduction:** The autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy 2L (LGMD2L) was recently described and it is caused by mutations in the anoctamin 5 (ANO5) gene.

We present the first Portuguese families with this new subtype of LGMD.

**Case report:** Family 1 - Case 1: The patient is a 65 year old Caucasian male, with complaints of weakness of the lower limbs beginning at the age of 55. On examination the patient had bilateral and symmetrical atrophy of the muscle quadriceps femoris with back-kneeing, walking with a waddling gait, which was impossible on tiptoes and the Gowers' maneuver was positive. Deep tendon reflexes were abolished. There was symmetric weakness of the deltoid and hamstring muscles (4/5 on the MRC scale) and quadriceps femoris muscle (4-/5). CK values were significantly elevated. Deltoid muscle biopsy revealed slight myopathic changes and muscle MRI of the lower limbs showed bilateral and symmetric atrophy of the paravertebral and gluteous minimus muscles and of the thigh and legs' posterior compartment muscles. Molecular study revealed the homozygous mutation c.2012A>G in exon 18 of the ANO5 gene.

Family 2 - Case 1: The patient is a 73 year old Caucasian male, with a positive family history of neuromuscular disease (brother of Case 2), complaining of long-standing lower limbs muscle weakness. He presented bilateral and symmetrical atrophy of the vastus medialis muscle and of the left biceps brachii. Walking was impossible on tiptoes and the Gowers' maneuver was positive. Deep tendon reflexes were abolished. There was symmetric weakness of the deltoid, hip flexors, quadriceps femoris and gastrocnemius muscles (4/5 on the MRC scale) and of the hamstrings muscles (2/5 on the MRC scale). CK values were elevated, the deltoid muscle biopsy showed slight myopathic changes and muscle MRI of the upper and lower limbs showed bilateral and symmetric atrophy of the scapular girdle and arm muscles and of the thigh and legs' posterior compartment muscles. Molecular study revealed the homozygous mutation c.191dupA in exon 5 of the ANO5 gene. Case 2: The patient is a 70 year old Caucasian male. He began complaining of weakness of the left lower limb at the age of 45. On examination he presented atrophy of the left legs' posterior compartments muscles. Walking was impossible on tiptoes on the left side and the Gowers' maneuver was positive. Deep tendon reflexes were abolished. There was weakness of the left legs' posterior compartments muscles (4-/5 on the MRC scale) and of the ham-





strings bilaterally (4/5 on the MRC scale). CK values were elevated, the deltoid muscle biopsy showed slight myopathic changes and muscle MRI of the lower limbs showed atrophy the left legs' posterior compartment muscles. Molecular study revealed the homozygous mutation c.191dupA in exon 5 of the ANO5 gene.

**Conclusion:** This is the first report of Portuguese families with long-standing muscle weakness, caused by pathogenic mutations in the ANO5 gene.

## P049. Doença de Madelung. Plexopatia braquial de causa rara

Joana Marques<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Luís Santos<sup>2</sup>, João Reis<sup>3</sup>, Amélia Nogueira Pinto<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital da Cruz Vermelha. joanarlmmarques@gmail.com

**Introdução:** A doença de Madelung, também conhecida como Lipomatose Simétrica Benigna, é uma doença rara e de etiologia ainda desconhecida. Afecta preferencialmente indivíduos do sexo masculino, com antecedentes de consumo etanólico. Caracteriza-se por acumulação simétrica de adipócitos, geralmente nas regiões cervical e torácica superior, estruturalmente semelhantes à gordura fetal. Pode ocorrer invasão do mediastino ou de outras estruturas contíguas, como as vias aéreas superiores. A associação neurológica mais frequente é a polineuropatia sensitiva, motora ou mista. Na literatura estão descritos casos esporádicos de plexopatia braquial associada a esta patologia. Apresentamos um caso de plexopatia braquial e doença de Madelung.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 52 anos de idade, raça negra, pedreiro, com antecedentes pessoais conhecidos de etanolismo, doença hepática crónica alcoólica e doença de Madelung. Recorreu ao Serviço de Urgência do nosso hospital por um quadro de 5 dias de evolução de cervicobraquialgia e diminuição da força muscular do membro superior esquerdo. Na observação constatou-se monoparésia braquial esquerda, de predomínio proximal, hipostesia tacto-álgica de C5 a C8 e diminuição do reflexo bicipital, e volumosas massas de localização cervical anterior e posterior, em ambos os ombros e ginecomastia. Da investigação realizada salienta-se: EMG que confirmou lesão do tronco superior do plexo braquial e RM que evidenciou volumosa lipomatose cervical anterior com insinuação latero-laríngea e desvio do músculo escaleno anterior, condicionando compressão do plexo braquial a este nível. Foi observado por Cirurgia Plástica e Reconstructiva, aguardando ressecção cirúrgica da lesão sintomática, mantendo-se neurológicamente estável.

**Conclusões:** O diagnóstico da doença de Madelung é eminentemente clínico, sendo no entanto fundamental a realização de exames de imagem para caracterização e avaliação da extensão das lesões sintomáticas. A presença de compressão de estruturas nervosas pelas massas lipomatosas constitui indicação para tratamento cirúrgico precoce.

## P050. Paralisia Bulbar Progressiva com extenso hipersinal do tracto piramidal

Pedro Barros, Ana Teresa Carvalho, Miguel Veloso, Hugo Morais, António Jorge

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar V.N. Gaia/Espinho. pedrojbarros@gmail.com

**Introdução:** Sinais e sintomas característicos de paralisia bulbar caracterizam a apresentação inicial em cerca de 20% dos casos de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA). Hipersinal do tracto piramidal nas ponderações T2, DP e FLAIR pode ser encontrado nas doenças do neurónio motor. Estas alterações são mais frequentes em situações de doença avançada, sugerindo-se uma relação entre tempo de evolução e extensão das alterações de sinal.

**Caso clínico:** Sexo feminino, 56 anos. Quadro com cerca de ano e meio de evolução, caracterizado inicialmente por sialorreia. Cerca de 3 meses depois, instalação progressiva de disfagia (sólidos e líquidos), disartria e disфонia ligeiras e sensação de “movimentos estranhos” da língua. Antecedentes de obesidade, HTA e insuficiência venosa periférica. Sem história familiar de patologia neurológica. No exame neurológico: disartria, disфонia discreta, disfagia moderada para líquidos, má elevação do palato bilateral, fasciculações da língua; hiperreflexia patológica MS's, sem outras alterações. Do estudo efectuado salienta-se: estudos de condução normais; EMG de detecção de 3 segmentos (bulbar, cervical e lombar) com actividade espontânea de desnervação no bicipite direito, sem outras alterações; RMN neuroeixo: banda de hipersinal em T2, DP e FLAIR que se estende ao longo do braço posterior da cápsula interna esquerda e porção intermédia da corona radiata ipsilateral; foco de hipersinal no subcórtex do giro pré-central direito...”.

**Discussão:** As alterações de sinal do tracto piramidal, verificadas nos doentes com ELA, estão também descritas em indivíduos saudáveis e após transplante hepático. Assim, apresentam uma baixa sensibilidade e especificidade e não fazem parte dos mais recentes critérios de diagnóstico, podendo, no entanto, ajudar a suportar uma suspeita pré-existente. Apresentamos caso de doente com apresentação bulbar, sem critérios de ELA, em que a RMN cerebral ajuda a suportar a suspeita clínica, salientando-se a raridade da extensão das alterações imagiológicas, em doença com sintomatologia limitada à região bulbar.

## P051. Oftalmoparésia dolorosa como forma de apresentação de um Síndrome de Sjögren

Marta Arenga, Motasem Shamasna, Florbela Magalhães, Carla Nunes, Deolinda Portelinha, Grilo Gonçalves

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E. martarenga@gmail.com

**Introdução:** O Síndrome de Sjögren é uma doença auto-imune que tem como principal foco as glândulas exócrinas, para além de poder cursar com sintomatologia extra-glandular. No que se refere às manifestações neurológicas, o envolvimento do sistema nervoso periférico é característico. Estima-se que 50% dos doentes desenvolvam neuropatias, sendo as do tipo sensitivo as alterações mais prevalentes. O atingimento dos nervos cranianos é frequente no decurso da doença -

enquanto o nervo trigêmeo é o mais frequentemente afectado, a parésia dos nervos óculo-motores é raramente descrita.

**Caso clínico:** Os autores descrevem um caso clínico de uma doente de 53 anos com um quadro de cefaleia peri-orbitária pulsátil esquerda e diplopia, com 7 e 4 dias de evolução, respectivamente. Trata-se de uma doente com antecedentes pessoais de Parésia Facial Periférica há 15 anos, Hipertensão Arterial e Dislipidémia. Ao exame neurológico objectivou-se parésia do VI par craniano esquerdo, sem outras alterações. Analiticamente destacam-se Anemia Normocítica Normocrómica e Velocidade de Sedimentação de 102 mm/1ª hora. Os anticorpos antinucleares, anti-SSA e anti-SSB foram positivos. A TC crânio-encefalica e a RM crânio-encefalica realizadas não revelaram alterações. Foi efectuada biopsia das glândulas salivares, cujo resultado foi compatível com Síndrome de Sjögren. Foi instituída terapêutica com Neurobion e Plaquinol. Não se voltaram a registar novos défices.

**Discussão/Conclusão:** Neste caso clínico, o ponto de partida para o diagnóstico final foi uma parésia do VI par craniano, que é uma manifestação clínica raramente descrita na Síndrome de Sjögren. Este caso é especialmente importante, pois alerta para a possibilidade de suspeição clínica de Síndrome de Sjögren em doentes que se apresentem com oftalmoparésias. Realçamos também a utilidade de uma anamnese e revisão de órgãos e sistemas rigorosas. Uma vez que esta é uma doença de longa evolução, é fundamental a monitorização do surgimento de novos sinais e sintomas neurológicos.

## P052. Síndrome miasténica de Lambert-Eaton associada a adenocarcinoma da próstata

**Cecília Monteiro, Ernestina Santos, José Lopes Lima**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
cecilia.mmt@gmail.com; ernestina.santos@gmail.com;  
jmlima@icbas.up.pt

**Introdução:** A síndrome miasténica de Lambert-Eaton (SMLE), caracterizada por fraqueza muscular proximal, arreflexia e disautonomia, é considerada uma doença rara, frequentemente associada a neoplasia de pequenas células do pulmão. No entanto, a associação com outras neoplasias deve ser considerada.

**Caso clínico:** Um homem de 77 anos apresentou-se com fraqueza nos membros inferiores com três anos de evolução. Enquanto caminhava tinha necessidade de descansar frequentemente; depois de sentado tinha dificuldades para se levantar. Sentia-se pior de manhã. Referia também diplopia episódica, incontinência urinária, tonturas com ortostatismo e xerostomia. Não apresentava queixas bulbares nem sensitivas. Os sintomas iniciaram-se um mês após o diagnóstico de adenocarcinoma da próstata. A neoplasia encontrava-se controlada por castração cirúrgica. Objectivamente tinha uma paraparésia de predomínio proximal, arreflexia, tónus muscular diminuído, sem atrofia. Referia diplopia, sem oftalmoparésias visíveis. O exame dos restantes nervos cranianos e das sensibilidades era normal. Apresentava hipotensão ortostática sintomática. Colocou-se a hipótese de SMLE. A eletromiografia revelou potenciais motores compostos de amplitudes normais, sem aumento da amplitude após esforço voluntário máximo e estimulação repetitiva a altas frequências. O restante estudo electromiográfico, a tomografia computadorizada

toraco-abdominal, os marcadores tumorais e anticorpos anti-neuronais foram normais/negativos. Os anticorpos anticanaís de cálcio dependentes da voltagem foram positivos. Utilizaram-se várias terapêuticas: piridostigmina, com benefício ligeiro e efeitos gastrointestinais significativos; imunoglobulinas, sem efeito; amifampridina com efeito ligeiro a moderado; e, atualmente, prednisolona.

**Conclusões:** Pretendemos salientar três aspetos fundamentais: a associação de SMLE com adenocarcinoma da próstata é muito rara; a maioria dos doentes não apresenta fadigabilidade, queixas oculares/bulbares características de síndrome miasténica e alguns podem ter EMG's normais. A raridade da associação e a normalidade da EMG contribuíram para o atraso no diagnóstico neste doente, mas não o impediram. Finalmente, o tratamento é também um desafio, com resultados variáveis e nem sempre satisfatórios.

## P053. Miastenia gravis após linfoma linfobástico pulmonar

**Isabel Moreira<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Cristina Gonçalves<sup>2</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Department of Clinical Neurology, Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, University of Oxford.  
isabelmoreira@gmail.com

**Introdução:** A miastenia gravis (MG) é uma doença autoimune que, em casos raros, pode associar-se a linfoma ou leucemia linfoblástica. Os sintomas miasténicos surgem antes ou concomitantemente à doença hematológica e o tratamento bem sucedido do linfoma/leucemia resulta na melhoria ou remissão da MG.

**Caso clínico:** Homem de 68 anos, com antecedentes de carcinoma da próstata (prostatectomia total aos 62 anos). Aos 65 anos foi-lhe encontrada, acidentalmente, uma massa no lobo superior do pulmão direito e outra mediastínica. A biopsia pulmonar revelou um linfoma linfobástico de células T. Após radioterapia e quimioterapia, houve desaparecimento da massa pulmonar e regressão da massa mediastínica. A biopsia da massa mediastínica realizada após esse tratamento não tinha células neoplásicas, nomeadamente linfóides malignas (lesão residual cicatricial pós-tratamento). Aos 67anos, 23 meses após QT/RT iniciou queixas de fraqueza generalizada e dificuldade na mastigação e deglutição, com fadigabilidade. Apresentava disfonia, disfagia com regurgitação nasal, parésia dos músculos extensores do pescoço e tetraparésia de predomínio proximal. A electromiografia suportou o diagnóstico de síndrome miasténica e o teste para detecção dos anticorpos anti-receptores de acetilcolina foi positivo. Após início do tratamento com piridostigmina 240 mg/dia e prednisolona 30/mg dia teve melhoria significativa dos sintomas miasténicos.

**Discussão:** Este caso ilustra uma patologia autoimune mediada por anticorpos que se manifestou após o tratamento e remissão de doença hematológica neoplásica (linfoma). A hipótese considerada mais provável é de se tratar de uma doença imunomediada devida à reconstrução do sistema imunitário pós-quimioterapia/radioterapia, conforme tem sido relatado em doentes que são submetidos a supressão total da medula óssea. Também possível, mas menos provável é a MG ter sido consequência directa da neoplasia (MG como uma doença paraneoplásica). Dado o crescente sucesso nos



tratamentos de neoplasias, é provável que situações clínicas como a que aqui descrevemos venham a ser cada vez mais frequentes.

### **P054. Até a camisola despertava dor! Cirurgia de estimulação cerebral profunda num caso de dor neuropática de tipo periférico**

**Joana Meireles<sup>1</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Virgínia Rebelo<sup>2</sup>, Armanda Gomes<sup>2</sup>, Margarida Ayres Basto<sup>3</sup>, Paulo Linhares<sup>4</sup>, Rui Vaz<sup>4</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2,5</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Consulta da Dor, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar São João, Porto; 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. joanaritam@hotmail.com

**Introdução:** O tratamento das síndromes de dor crónica pode ser uma tarefa difícil, com resposta terapêutica muito variável. Encontram-se disponíveis várias estratégias terapêuticas incluindo medidas farmacológicas e não farmacológicas. A cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP) está indicada em casos seleccionados de doentes com dor neuropática periférica (sobretudo na dor por plexopatia pós-traumática e dor de membro fantasma), na ausência de resposta a tratamentos menos invasivos ou conservadores.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 56 anos de idade, com antecedentes de lesão traumática do plexo braquial direito e dor sequelar na cicatriz que apresentava no ombro direito e dor continua referida ao território de C2,3 e 4 e ainda V3 ipsilateral associada a alodínia estática e dinâmica. O doente pontuava 7-8 na “Visual Analogic Scale” (pela alodínia, não conseguia sequer pousar a camisola sobre a área dolorosa), tendo sido submetido sem sucesso a múltiplos tratamentos farmacológicos. Dado o carácter refractário da dor e após ter sido submetido a uma avaliação multidisciplinar foi proposto para cirurgia de ECP. Nas avaliações realizadas no 1º e 3º mês pós-operatório, o doente referia uma melhoria significativa da dor, com uma pontuação de 0 e 1, respectivamente, na VAS. Verificou-se ainda uma melhoria em todos os parâmetros da “University of Washington Neuropathic Pain Scale” e “Brief Pain Inventory”.

**Conclusões:** Este caso particularmente desafiante pela dor referida e pela alodínia incapacitantes permite-nos concluir que a cirurgia ECP, em casos devidamente seleccionados, em que se tenham esgotado outras hipóteses terapêuticas pode ser um tratamento eficaz, traduzindo-se por melhorias quer na intensidade da dor quer na qualidade de vida dos doentes.

### **P055. Síndrome de Guillain-Barré mimetizando morte cerebral - um caso clínico.**

**Susana Chaves, Teresa Carolina, Armando Morganho, Duarte Noronha, Orlando Sousa**

Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal. susana.g.chaves@gmail.com

**Introdução:** O Síndrome de Guillain-Barré trata-se de uma polineuropatia aguda imunomediada. A nível mundial, existem raros casos relatados, em que esta entidade se apresenta de uma forma fulminante, com rápida evolução para tetraplegia flácida e ausência de reflexos do tronco cerebral.

**Caso clínico:** Um doente de 41 anos, sexo masculino, foi admitido numa unidade de cuidados intensivos após paragem respiratória. Um dia antes do internamento apresentava queixas de náuseas e dor em ambos os membros inferiores. Na noite da admissão desenvolve um quadro caracterizado por diplopia, disfagia e tetraparésia rapidamente progressiva. Em apenas 24h após o início dos sintomas, houve uma evolução para insuficiência respiratória grave com necessidade de ventilação mecânica invasiva. No segundo dia de internamento o doente estava em coma, com reflexos do tronco cerebral ausentes, mimetizando morte cerebral. Realizaram-se análises, TC-CE e RM-CE que se revelaram normais. O Electroencefalograma (EEG) demonstrou uma actividade alfa rítmica. A análise do LCR revelou uma dissociação albumino-citológica. O estudo electrofisiológico foi compatível com uma polineuropatia axonal aguda severa. Foi colocada a hipótese de Síndrome de Guillain-Barré.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância dos estudos electrofisiológicos, laboratoriais e de imagem em doentes com suspeita de morte cerebral sem causa determinada claramente.

### **P056. Miosite ocular aguda bilateral - diagnóstico diferencial**

**Ana Margarida Romeiro, Marisa Brum, Paulo Santos, Rui Matos, Rui Guerreiro, José Pinto Marques**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal – Hospital São Bernardo. ana\_carrilho@msn.com

**Introdução:** A miosite ocular idiopática é uma entidade rara caracterizada pela inflamação de um ou múltiplos músculos extraoculares com um variado espectro clínico, que pode ser mimetizada por outras patologias orbitárias ou sistémicas, nomeadamente da tiroideia. Geralmente apresenta-se de forma aguda, com oftalmoparésia e dor à mobilização ocular. O atingimento bilateral é raro, sendo o diagnóstico estabelecido por exclusão. Na oftalmopatia tiroideia, a miosite pode ser a forma de apresentação inicial em 5 a 25% dos casos, caracterizada por início insidioso, envolvimento bilateral, exoftalmia e retracção palpebral, sem dor à mobilização.

**Caso clínico:** Mulher, 77 anos de idade com antecedentes conhecidos de Diabetes mellitus tipo 2 sob terapêutica oral. Iniciou quadro de diplopia horizontal no olhar bilateral, dor retro-orbitária com os movimentos oculares e cefaleia holocraniana, com cerca de uma semana de evolução. Na observação inicial apresentava parésia de ambos os músculos rectos externos, com restante oculomotricidade preservada, sem proptose, exoftalmia ou outras alterações. A investigação laboratorial realizada revelou apenas discreto aumento dos auto-anticorpos Anti-tiroglobulina e Anti-Nuclear, sem alterações das provas de função tiroideia. A RM encefálica e das órbitas evidenciou aspectos compatíveis com miosite dos músculos oculomotores do olho direito, sem alterações parenquimatosas agudas. A doente iniciou corticoterapia oral com prednisolona (80mg/dia) com melhoria clínica evidente aos 15 dias após início da terapêutica. Aos 6 meses de evolução mantinha-se sem evidência de recidiva clínica ou imagiológica.

**Conclusões:** A miosite ocular idiopática deve ser considerada no diagnóstico diferencial de oftalmoplegia dolorosa, após exclusão nomeadamente de oftalmopatia tiroideia e patologia orbitária, entre outras. Apesar do envolvimento bilateral ser raro nesta entidade, a instalação aguda, as queixas álgicas, as alterações laboratoriais inespecíficas, a ausência

cia de patologia tiroideia ou sistémica concomitantes e a resposta favorável a corticoterapia sugerem tratar-se de um processo inflamatório primário e limitado aos músculos extra-oculares.

### P057. Seguimento de um caso de Síndrome de Guillain-Barré com ecografia de nervo periférico.

Vânia Almeida<sup>1</sup>, Paolo Mariotti<sup>2</sup>, Stefania Veltri<sup>2</sup>, Carmen Erra<sup>3,4</sup>, Luca Padua<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Unità di Neuropsichiatria infantile, 3-Dipartimento di Neuroscienze, Università Cattolica, Roma, Itália; 4-Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus, Itália.  
vnia.almeida@gmail.com

**Introdução:** Apesar do desenvolvimento crescente da ecografia do nervo periférico, o aspecto ecográfico dos nervos no Síndrome de Guillain-Barré (SGB) e a sua evolução ao longo do tempo é largamente desconhecida. Apresentamos um caso de SGB com estudo ecográfico e electrofisiológico seriado.

**Caso clínico:** Criança do sexo masculino, 8 anos, internada por diplopia, parésia facial, diminuição de força muscular, hipostesia distal e arreflexia com 5 dias de evolução. O EMG mostrou polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante e o LCR revelou dissociação albuminocitológica. Foi iniciada terapêutica com Igev. Durante o primeiro dia de internamento verificou-se agravamento rápido com parésia cervical, tetraparésia grave e insuficiência respiratória com necessidade de ventilação invasiva. Por persistência do quadro, fez-se plasmaferese da qual resultou melhoria progressiva com desmame do ventilador cerca de 1 mês após o início dos sintomas. O EMG realizado 1 mês depois mostrou agravamento face ao exame realizado na admissão. Realizou-se Ecografia extensa que revelou, na maioria dos nervos estudados, aumento difuso e heterogéneo das suas dimensões e/ou alteração da sua ecoestrutura (nervos hipocógenos com perda da estrutura fascicular). Alguns nervos apresentavam no seu interior feixes hipocógenos e de dimensões aumentadas. Nalguns segmentos verificou-se, em corte longitudinal, anormal variação da espessura de feixes ao longo do trajecto de nervos com dimensões normais. Não encontramos relação entre os achados ecográficos e as alterações no EMG.

A avaliação clínica, electrofisiológica e ecográfica repetida 2 e 3,5 meses depois, mostrou que a melhoria clínica e neurofisiológica foi acompanhada de melhoria e posterior normalização das alterações ecográficas, em todos excepto um dos nervos avaliados. O desaparecimento dos feixes hipocógenos de dimensões aumentadas foi a primeira alteração a normalizar. A normalização ecográfica antecedeu a electromiográfica.

**Conclusões:** A Ecografia permitiu caracterizar várias alterações na estrutura do nervo no SGB. A normalização destas alterações acompanhou a melhoria clínica e electrofisiológica observada.

### P058. Acidente Isquémico Transitório em Doente com Esferocitose Hereditária

Sofia Rocha, João Rocha, Ana Santos, Carla Ferreira, Álvaro Machado

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** Os eventos cerebrais isquémicos em idade jovem implicam investigação etiológica exaustiva e resultam mais vezes de causas pouco comuns. A esferocitose hereditária (EH), uma anemia hemolítica comum, causada pela presença de moléculas anormais na membrana dos eritrócitos, tem sido muito raramente descrita em associação a episódios de isquemia cerebral.

**Caso clínico:** Mulher de 27 anos, com esferocitose hereditária, previamente esplenectomizada, sem medicação habitual e com história de acidente de viação duas semanas antes da instalação dos défices. Foi observada 8 horas após ter iniciado subitamente dificuldade em falar. Objectivamente estava afásica, com hemianópsia homónima direita e hemiparésia direita discreta com face. A TC cerebral e o estudo analítico no SU foram normais. Decidiu-se iniciar hipocoagulação com heparina não fraccionada, na possibilidade de existir uma dissecação carotídea. Seis horas depois houve reversão clínica completa. Da investigação etiológica realizada (e que incluiu RM, angio-RM, ecocardiograma transesofágico, holter, função tiroideia, serologias, estudo pró-trombótico e imunológico) salienta-se a presença de foramen oval patente. Concluiu-se ter-se tratado de um acidente isquémico transitório em território da artéria cerebral média esquerda. Após completar o estudo etiológico ficou apenas antiagregada.

**Conclusões:** A configuração esférica dos eritrócitos na EH diminui a sua deformabilidade e origina hiperviscosidade, favorecendo o surgimento de fenómenos isquémicos. Na literatura encontram-se 5 casos de enfartes cerebrais em doentes com EH, embora com relação de causalidade assumida de modo prudente. Foram também descritos três casos de doença de Moyamoya em doentes com EH, propondo-se que a dimorfia dos eritrócitos, dificultando-lhes a passagem em pequenos vasos, resulte numa vasculopatia cerebral oclusiva progressiva. Por outro lado, a esplenectomia também se associa a aumento da viscosidade sanguínea. Embora nos seja impossível provar relação causa-efeito entre a EH/esplenectomia e o evento isquémico, pretendemos documentar esta associação rara, contribuindo para a evidência prévia de que tal relação exista de facto.

### P059. Dilatação Extrema de Espaços Perivasculares de Virchow-Robin: «The Swiss Cheese Brain»

Miguel Grunho<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada;  
2-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa;  
3-Faculdade Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.  
miguelgrunho@gmail.com

**Introdução:** A dilatação quística extrema dos Espaços Perivasculares de Virchow-Robin (EPVR) constitui uma entidade nosológica rara, encontrando-se reportados na literatura menos do que duas dezenas de casos, nenhum em Portugal. O seu reconhecimento reveste-se de significativa importância, uma vez que esta pode simular várias patologias neurológicas, de diferentes naturezas, principalmente quando descoberta fortuitamente em TC-CE. As características imagiológicas, histológicas, assim como o seu preciso significado clínico são ainda objecto de grande controvérsia.

**Casos clínicos:** Os autores apresentam dois casos de dilatação quística de EPVR, respectivamente unilateral e bilateral.





O primeiro refere-se a um doente de 58 anos com antecedentes de hipertensão arterial e tabagismo, admitido por quadro súbito de monoparésia braquial direita. A avaliação inicial por TC-CE era sugestiva de lesões hemisféricas unilaterais de carácter neoplásico. A investigação subsequente por RM-E documentou a presença de dilatação unilateral direita de múltiplos EPVR, para além de lesão isquémica recente pré-central esquerda, relacionável com oclusão carotídea ipsilateral. O segundo caso é relativo a um doente de 63 anos, com história de Tremor Essencial, referenciado por achado imagiológico incidental de dilatação bilateral de múltiplos EPVR. No Exame Neurológico existia padrão sugestivo de polineuropatia, confirmada neurofisiologicamente, compatível com Polineuropatia Sensitivo-Motora Hereditária tipo 2. A Avaliação Neuropsicológica documentou deterioração cognitiva ligeira do tipo subcortical.

**Conclusão:** Os casos clínicos apresentados, relativos a dilatação quística de EPVR fortuitamente identificada em TC-CE, são ilustrativos desta entidade rara, cuja etiologia, mecanismos fisiopatológicos e factores que influenciam uni ou bilateralidade permanecem obscuros, sendo propensa a interpretações etiológicas e diagnósticas erróneas. Uma eventual relação com Polineuropatia Sensitivo-Motora axonal não foi reportada até à data, podendo-se especular se a mesma existe. Apesar de ser usualmente assintomática, o padrão clínico deverá ser elucidado, especialmente quando os estudos de tractografia por RM sugerem a existência de redução do volume e densidade das vias nervosas.

## P060. Angiopatia amilóide mimetizando vasculite primária do sistema nervoso central

Joana Domingos<sup>1</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
joanadomingos@hotmail.com; ricardotaipa@gmail.com

**Introdução:** A angiopatia amilóide cerebral (CAA), caracterizada pela deposição de proteínas de amilóide nos vasos leptomeníngeos e intracorticais, é a principal causa de hemorragia intracerebral nos idosos. Num pequeno grupo de doentes surge associada a angeíte granulomatosa.

**Caso clínico:** Mulher de 57 anos, sem deterioração cognitiva, admitida por crises focais sensitivas esquerdas (envolvendo face e membro superior). Ao exame neurológico apresentava hemi-hipostesia álgica esquerda. Estava apirética e normotensa. A TC cerebral mostrou hemorragia subaracnoideia (HSA) no sulco central direito e a RMN hipointensidades em T2\* sugerindo HSA prévias e lesões hiperintensas da substância branca em T2/FLAIR. O estudo analítico no sangue (rotina, inflamatório, imunológico) e líquido foi normal. Teve alta assintomática. Três semanas depois foi novamente internada por cefaleia de início súbito associada a hemi-hipostesia direita seguidas de disartria, disfagia e hemiparesia direita. A RMN mostrou nova HSA, desta vez no sulco fronto-parietal esquerdo e ainda hematoma subdural hemisférico esquerdo e hematoma subcortical occipital. Realizou angiografia cerebral que revelou pequenas irregularidades nos segmentos M2/M3 da artéria cerebral média esquerda. Efectuou biópsia cerebral que mostrou CAA sem sinais de inflamação. Assistiu-se a uma melhoria clínica progressiva.

**Discussão:** O facto de ser uma doente relativamente jovem com uma recorrência muito precoce de hemorragia cerebral fez colocar a hipótese de se tratar de uma angeíte primária do SNC ou angeíte associada a CAA, ambas implicando prognóstico diferente e terapêutica imunossupressora. Este caso sublinha a possibilidade da CAA esporádica se apresentar fenotipicamente com uma história curta e agressiva de hemorragia cerebral num doente relativamente jovem.

## P061. Arterite de células gigantes intracraniana

Joana Domingues<sup>1</sup>, João Sargento<sup>1</sup>, António Mestre<sup>1</sup>, Gonçalo Santos<sup>2</sup>, Gil Cunha<sup>2,3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Aibili – Associação para Investigação Biomédica e Investigação em Luz e Imagem, Coimbra.  
joanadomingues@hotmail.com

**Introdução:** A arterite de células gigantes é a forma mais comum de vasculite sistémica em adultos, envolvendo tipicamente os vasos de médio e grande calibre. O envolvimento intracraniano é raro e está geralmente associado a uma má resposta à corticoterapia e prognóstico reservado.

**Caso clínico:** Sexo masculino, 56 anos, recorre por lentificação psico-motora, emagrecimento, cefaleias e fraqueza dos membros inferiores progressivos no último mês. O exame físico revelou artérias temporais duras e dolorosas, paraparésia frustre, reflexos miotáticos vivos e cutâneo-plantar em extensão à direita. Tinha VS de 83 mm/h. A RM CE mostrou múltiplas lesões vasculares recentes nos centros semi-ovais, compatíveis com enfartes do tipo “watershed”. As sequências angiográficas sugeriram dissecação da artéria vertebral esquerda (AVE) e das artérias carótidas internas. A biópsia da artéria temporal foi compatível com arterite de células gigantes. O restante estudo vascular sistémico foi negativo. Iniciou anti-coagulação oral e prednisolona na dose de 1 mg/kg/dia, com ausência de resposta, tendo sido necessários incrementos graduais de prednisolona até 120 mg/dia, em combinação com metotrexato 15 mg/semana. Realizou angio-RM-3T ao fim de 1 mês de terapêutica, que revelou processo arteriopático oclusivo grave, com interrupção total do fluxo de ambas as carótidas a nível dos segmentos cavernosos e oclusão da AVE, excluindo a hipótese de dissecação arterial. Estes achados foram confirmados por angiografia clássica. A conduta, contudo, foi a de manutenção da terapêutica instituída. A RM CE de controlo aos 3 meses não revelou novas lesões. Meio ano depois, o doente encontra-se assintomático, independente e apresenta VS normais, estando medicado com prednisolona 80 mg/dia e metotrexato 15 mg/semana.

**Discussão:** Este caso descreve uma manifestação rara da arterite de células gigantes. Neste doente, mais jovem que o habitual, salienta-se a extensão do envolvimento vascular oclusivo e a necessidade de terapêutica imunossupressora agressiva para controlo da doença.

## P062. Edema bilateral da papila secundário a amiodarona: manifestação de neuropatia óptica iatrogénica

Carlos Andrade<sup>1,3</sup>, Olinda Faria<sup>2</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia do Hospital de S. João, EPE; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.  
carlos.hsxn@gmail.com

**Introdução:** A amiodarona é um anti-arrítmico (classe III), comumente utilizada em arritmias ventriculares e supra-ventriculares (nomeadamente na fibrilhação auricular). São reconhecidos diversos efeitos adversos, incluindo neurológicos (neuropatia periférica). A neuropatia óptica é um efeito secundário raro mas potencialmente grave deste fármaco, sendo uma causa incomum de edema bilateral da papila (EBP). Apresenta-se um caso em cuja sintomatologia unilateral e as alterações bilaterais à fundoscopia conduziram ao diagnóstico diferencial de entidades nosológicas neurológicas e oftalmológicas.

**Caso clínico:** Doente de 69 anos, com antecedentes de FA paroxística, apneia do sono, dislipidemia, HTA e fumador, encontrando-se medicado com amiodarona (iniciada 2 meses antes), varfine e antihipertensores, iniciou, subitamente, quadro de hipovisão unilateral indolor com 15 dias de evolução, com agravamento 4 dias antes do internamento. Observado por oftalmologia, tendo observado EBP, com acuidade visual reduzida no olho sintomático, pelo que foi encaminhado para Neurologia. Exame neurológico com reflexo directo diminuído no olho sintomático, consensual presente, EBP. Sem outras alterações de relevo. Analiticamente sem alterações (incluindo velocidade de sedimentação eritrocitária), tendo realizado punção lombar (pressão 70mmH<sub>2</sub>O), apresentando 2 células, 0,66g/dL de proteínas, glicose normal. Ecodoppler cervical e das artérias temporais superficiais e RM-CE sem alterações de relevo. Descontinuou-se a amiodarona (com substituição por propafenona), tendo-se verificado uma melhoria progressiva da acuidade visual. Seis semanas após o evento manteve EBP, tendo desaparecido 6 meses depois.

**Discussão:** A neuropatia óptica secundária a amiodarona é um diagnóstico de exclusão. No caso descrito, a apresentação súbita unilateral de um défice visual indolor num doente previamente hipertenso é sugestiva duma neuropatia óptica isquémica anterior não-arterítica. Contudo, as alterações à fundoscopia bilaterais impuseram um diagnóstico diferencial com outras entidades (nomeadamente arterite de células gigantes e hipertensão intracraniana). A resolução do EBP para além das 6 semanas, com melhoria da acuidade visual após suspensão do fármaco, confirma o diagnóstico.

### P063. Terapêutica com rt-PA intravenoso em grávida com Acidente Vascular Cerebral

Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>, Ruth Galdes<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa. pauloregodesousa@portugalmail.pt; ruth.galdes@netcabo.pt

**Introdução:** Apesar da gravidez estar associada a adaptações fisiológicas que podem aumentar o risco de AVC isquémico, a sua ocorrência é rara. A utilização da trombólise durante a gravidez não foi avaliada em ensaios clínicos, sendo uma contra-indicação relativa para esta terapêutica. Apresentamos um caso de uma grávida com AVC isquémico agudo tratado com rt-PA.

**Caso clínico:** Grávida de 38 anos de idade, segunda gesta com 21 semanas (1 aborto espontâneo aos 37 anos), observada com 100 minutos de evolução de disartria, parésia facial central, hemiplegia e hemihipostesia direitas (NIHSS 14). A

RM-difusão mostrou lesão isquémica aguda capsulo-caudado-lenticular esquerda. Após consentimento informado, foi feita a trombólise intravenosa com rt-PA (0,9 mg/Kg), com melhoria do defeito neurológico no final da infusão (NIHSS 10). Não foram observadas complicações no bem-estar fetal ou no estado da placenta. Apesar da prevenção de trombose venosa profunda (TVP), ao 10º dia de hospitalização, desenvolveu TVP da veia popliteia direita e tromboembolismo pulmonar. A investigação subsequente mostrou um foramen oval patente e anticorpo anti cardiolipina positivo. A terapêutica antiagregante foi substituída por anticoagulação com heparina de baixo peso molecular.

Na alta a doente manteve disartria, parésia facial central, hemiparésia direitas (NIHSS 9), com resolução clínica da TVP e um Rankin de 4.

Aos 11 meses de acompanhamento, a doente consegue andar sem ajuda, com um Rankin de 3. O bebé nasceu às 26 semanas por rotura espontânea de bolsa amniótica, actualmente com 7 meses de idade corrigida e desenvolvimento psico-motor adequado.

**Conclusões:** Estudos em animais mostram que o rt-PA não passa a barreira placentária e os escassos relatos da trombólise na gravidez sugerem que esta terapêutica não deve ser evitada, sobretudo no AVC potencialmente incapacitante. No entanto, na ausência de estudos sobre a eficácia e segurança do rt-PA durante a gravidez, apenas o conhecimento, de todos os casos tratados e seus resultados, pode ajudar na decisão terapêutica.

### P064. Enfarte Medular em doente com Trombocitose

Joana Morgado<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurroradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa. joanacmorgado@gmail.com

**Introdução:** O enfarte medular constitui uma entidade rara, sendo ainda mais rara a sua associação a trombocitose. O território medular mais atingido é o da artéria espinhal anterior que se caracteriza pela síndrome clássica de paraparésia, défice da sensibilidade termoálgica abaixo do nível da lesão, preservação da sensibilidade profunda e disfunção esfinteriana. Na literatura disponível, não se encontraram registos de enfartes medulares em contexto de trombocitose reactiva.

**Caso clínico:** Senhora de 81 anos, com hipertensão arterial e dislipidemia, que inicia de modo súbito lombalgia, intensidade 8/10, seguida de instalação de paraparésia. Admitida três dias depois com uma paraparésia flácida assimétrica (grau 0 à direita e II à esquerda), anestesia termoálgica nos membros inferiores com nível em D12, arreflexia rotuliana e aquiliana e cutaneoplantares indiferentes, sem alterações no restante exame objectivo. TAC dorsolombar sem patologia compressiva. A RMN dorsolombar revelou uma hiperintensidade medular anterior de D11 a L1, em T2. Analiticamente salienta-se uma trombocitose de 1.230.000/mm<sup>3</sup>, sem outras alterações incluindo LCR. A investigação da trombocitose incluiu a pesquisa da mutação JAK2V617F que foi negativa. Perante a normalização da contagem plaquetária ao 17º dia, sem terapêutica específica, dispensou-se a realização de mielograma e biópsia óssea por orientação da Hematologia, concluindo tratar-se de uma trombocitose reactiva. O restante estudo etiológico foi



negativo, nomeadamente electrocardiograma e ecocardiograma transtorácico. Os valores de TA e lípidos sanguíneos foram sempre normais. Foi medicada com AAS e iniciou reabilitação física. O follow-up ao primeiro mês revelou melhoria da paraparesia (grau IV bilateral) e a RMN dorsolombar de controlo apresentou o enfarte da artéria espinhal anterior com dimensões reduzidas e sem captação de gadolínio.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de enfarte medular e trombocitose reactiva concomitante pela raridade desta associação na literatura. Apesar de controverso, não podemos excluir a possibilidade da trombocitose ter um papel na etiologia deste enfarte.

### P065. Embolia gasosa, uma causa rara de isquémia cerebral.

José Tomás<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Fernanda Gamboa<sup>2</sup>, Óscar Camacho<sup>4</sup>, Cláudia Paulino<sup>3</sup>, César Nunes<sup>3</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, 2-Serviço de Pneumologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC); 4-Unidade de Medicina Hiperbárica, Hospital Pedro Hispano. jmst85@gmail.com

**Introdução:** A embolia gasosa é uma causa rara e conhecida de isquémia tecidual. Vários mecanismos fisiopatológicos poderão contribuir para a lesão cerebrovascular neste contexto como oclusão de artéria intracraniana, desenvolvimento de trombos plaquetares na interface gás-sangue, lesão endotelial ou activação da resposta inflamatória. Estima-se ser suficiente a injeção sistémica de 1mL de gás para ocorrerem consequências patológicas. A embolia gasosa arterial é uma complicação incomum mas potencialmente grave, normalmente associada a procedimentos médicos invasivos, lesão traumática pulmonar e acidentes de descompressão.

**Caso clínico:** Apresenta-se o caso clínico de um doente do sexo masculino, 64 anos de idade, seguido no Serviço de Pneumologia para esclarecimento de lesão nodular no lobo inferior do pulmão esquerdo. Após realizar biópsia trans-torácica guiada por tomografia computadorizada (TC) o doente apresentou instalação súbita de cegueira cortical e 3 horas depois hemiparésia direita grau 4. O estudo ultrasonográfico cerebrovascular realizado em fase aguda identificou oclusão da artéria cerebral posterior esquerda (segmento P1). Realizou TC crânio-encefálica (CE) que não documentava qualquer lesão. O estudo por Angio-TC cerebral mostrou recanalização parcial da oclusão arterial previamente observada. Após revisão da TC torácica realizada imediatamente após a biópsia, foi possível visualizar êmbolo gasoso no ventrículo esquerdo. Perante a possibilidade de embolia gasosa activa o doente efectuou tratamento em câmara hiperbárica. Verificou-se uma recuperação completa dos défices neurológicos, sem repetição de novos eventos vasculares. A reavaliação hemodinâmica cerebrovascular mostrou recanalização de todos os vasos intracranianos, não tendo sido documentadas outras etiologias possíveis para lesão cerebrovascular.

**Conclusão:** A embolia gasosa arterial é uma causa de isquémia cerebral que importa reconhecer para que se institua tratamento dirigido o mais precocemente possível pelo risco potencial que representa. Como evidenciado neste caso clínico, a clínica reverteu totalmente após instituição do tratamento.

### P066. Alucinações visuais e isquémia no território da artéria coroideia anterior

Ana Patrícia Antunes, Ruth Geraldes, Patrícia Canhão  
Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital Santa Maria. anappantunes@gmail.com; ruth.geraldes@netcabo.pt

**Introdução:** As alucinações visuais complexas restritas à região do defeito de campo visual, são um fenómeno já conhecido, mas o seu significado como sinal localizador da lesão cerebral tem sido controverso. A maioria dos casos descritos na literatura apresenta lesões, de várias etiologias, com envolvimento do lobo occipital, temporo-occipital ou parieto-occipital. Apresentamos um caso de alucinações e ilusões visuais limitadas a um campo visual, como sintoma inicial de acidente vascular cerebral (AVC) isquémico no território da artéria coroideia anterior.

**Caso clínico:** Homem, 60 anos, com factores de risco vasculares e antecedentes pessoais de tromboembolismo pulmonar no contexto de pneumonia grave, estando sob anticoagulação oral com INR terapêutico. Instalação súbita de alterações visuais intermitentes limitadas ao campo visual direito, caracterizadas por dismorfopsias e alucinações visuais não estereotipadas, formadas e não formadas, que desapareciam com o movimentos oculares. Na admissão (primeiro dia dos sintomas) apresentava quadrantópsia superior direita. A TC-CE e a RM-CE mostraram lesão isquémica recente na vertente retro-lenticular da cápsula interna e região temporal interna à esquerda e o EEG não apresentou alterações. Durante o internamento manteve o defeito de campo visual, enquanto as alterações perceptivas tornaram-se menos frequentes, remetindo em quatro dias.

**Conclusões:** As alucinações visuais após um AVC isquémico podem estar associadas a qualquer lesão que afecte as vias visuais retro-quiasmáticas, cortex visual e vias de associação visual neocorticais. Este caso consiste numa forma rara de apresentação de AVC isquémico, e num território vascular no qual não é comum atribuírem-se estes sintomas.

### P067. Fenótipo atípico de uma nova mutação patogénica no CADASIL

Miguel Grilo<sup>1</sup>, Carlos Andrade<sup>1,2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>, Maria José Sá<sup>1,3</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviços de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa. miguel.argrilo@hotmail.com

**Introdução:** A arteriopatía autossómica dominante cerebral com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença hereditária de pequenos vasos que pela sua variabilidade fenotípica poderá levar a diagnóstico diferencial com o grupo de patologias desmielinizantes. Novas mutações têm sido descritas como patológicas, ao alterarem número de resíduos de cisteína no domínio extracelular da proteína codificada pelo NOTCH3. Este dado que aponta para um mecanismo comum subjacente a todas as mutações, mas poderá explicar a variabilidade fenotípica da doença.

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino com 54 anos, empresária. Como antecedentes pessoais, enxaqueca sem aura e patologia depressiva; sem história de eventos vasculares cerebrais. Na história familiar paterna evidencia-se

demência pré-senil. Doente avaliada em consulta Doenças Desmielinizantes por queixas subjectivas de memória, fadiga e RM cerebral com lesões de substância branca. O estudo de patologias desmielinizantes de SNC foi negativo e última RM cerebral revelou alterações da substância branca periventriculares e nos centros semi-ovais com aspecto confluyente e atingimento do corpo caloso, gânglios da base, tálamos, cápsulas internas e externas e protuberância. Em duas avaliações neuropsicológicas com intervalo de um ano não foi demonstrada a presença de défice cognitivo. Dada a suspeita de CADASIL, foi realizado o teste genético, que confirmou a doença, revelando uma nova mutação, p.C168S, localizada no exão 4 do gene NOTCH3.

**Conclusões:** Os aspectos mais relevantes deste caso reportam-se à dissociação clínico-imagiológica e à novidade da mutação. No espectro das manifestações clínicas do CADASIL, a doente apresenta unicamente alterações do humor e as queixas subjectivas de memória, apesar de se encontrar na quinta década de vida e de a RM ser altamente sugestiva. A mutação encontrada não está actualmente descrita na literatura, apesar de ser considerada diagnóstica da doença pela semelhança desta mutação com outras substituições para cisteína já descritas no CADASIL.

## P068. Meningoencefalite Recorrente como manifestação sistémica de Artrite Reumatóide

Fernando Dias Correia<sup>1</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, João Ferreira<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>6</sup>, Ricardo Taipa<sup>4</sup>, Sara Cavaco<sup>5,7</sup>, João Correia<sup>2,3</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,3,7</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Medicina Interna, 3-Unidade de Imunologia Clínica, 4-Serviço de Neuropatologia, 5-Laboratório de Neurobiologia, Comportamento Humano, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 7-Unidade Multidisciplinar Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto. fanacorreira@gmail.com

**Introdução:** O envolvimento do SNC na Artrite Reumatóide (AR) é extremamente raro, podendo ocorrer tanto em doentes com doença extra-articular severa e de longa duração como naqueles com manifestações extra-articulares limitadas.

**Caso clínico:** Mulher, 50 anos, com rigidez matinal e mialgias/artralgias há 20 anos, internada em Maio/2010 por quadro agudo de cefaleias, febre, disfasia e hemiparésia direita. O líquor mostrou 190 leucócitos (95%MN) e a RM cerebral revelou apagamento dos sulcos fronto-temporo-parietais esquerdos com hipersinal T2/FLAIR e captação de contraste leptomeníngea associada. Iniciou aciclovir sem melhoria clínica e com posterior aparecimento de linfopenia (570/uL). Os estudos para causas infecciosas e neoplásicas foram negativos. Verificou-se factor reumatóide e Ac anti-citrulina elevados no soro, índice IgG aumentado no líquor e presença de bandas oligoclonais. O diagnóstico de meningoencefalite por AR foi colocado tendo iniciado bólus de metilprednisolona, seguido de corticoterapia oral, metotrexato e sulfasalazina com boa resposta clínica e analítica. Em Março/2011 tinha exame neurológico e RM cerebral normais.

Em Julho/2011 foi re-internada para investigação de 2 episódios súbitos com possível perturbação da consciência. Ao exame neurológico/neuropsicológico apresentava perfil cogni-

tivo sugestivo de disfunção frontal (alterações comportamentais, dificuldades de atenção, memória e funções executivas), sem outras alterações. A RMN cerebral revelou achados semelhantes a Maio/2010, mas envolvendo desta vez o hemisfério direito e apresentava pleocitose no líquor. A biópsia meníngea/cerebral mostrou infiltrado inflamatório meníngeo, sem vasculite, compatível com processo inflamatório/autoimune.

**Conclusões:** A meningoencefalite por AR é uma entidade rara cujo diagnóstico deve ser apoiado em achados laboratoriais, imagiológicos e anatomopatológicos e concomitante exclusão de causas infecciosas/neoplásicas. A mortalidade é elevada e a terapêutica ideal é desconhecida; a combinação de corticóides e imunossuppressores parece ser fundamental para a remissão da doença. Este é o primeiro caso descrito de recorrência de meningoencefalite atingindo diferentes áreas do SNC.

## P069. Occam ou Hickam? A propósito de um caso de esclerose múltipla.

Paulo Santos, Rui Pedro Guerreiro, José Fernando Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.  
alexipaulo@sapo.pt

**Introdução:** A esclerose múltipla é uma doença cujo diagnóstico assenta em critérios clínicos bem definidos, mantendo-se contudo a exigência na exclusão de outros diagnósticos. Apresenta-se um caso em que várias manifestações atípicas e ocorrência de outras patologias poderão ter contribuído para atraso diagnóstico.

**Caso clínico:** Homem, 45 anos, com epilepsia focal com generalização secundária desde a infância, internado em 2005 por múltiplas lesões hipodensas da substância branca bihemisféricas interpretadas como abscessos micóticos, com resposta clínica e imagiológica apenas após terapêutica com anfotericina B. Os exames efectuados foram normais ou negativos para HIV, sífilis, vírus neurotrópicos, toxoplasma, autoimunidade, marcadores tumorais e ECA; a biópsia cerebral revelou áreas de necrose e estruturas semelhantes a hifas, com exame bacteriológico negativo; observou-se linfopenia mantida com redução proporcionada de todos os subtipos populacionais. Em 2007 surge quadro de mielite dorsal associada a infecção por Herpes zooster, sem resposta ao aciclovir mas com melhoria clínica após corticoterapia. Tinha potenciais evocados visuais (PEV) normais e bandas oligoclonais (BOC) no líquor negativas. Em 2008 ocorre agravamento das dificuldades na marcha, com desequilíbrio e falta de força. A RM encefálica revelou novas lesões hiperintensas em T2, nomeadamente no tronco cerebral. Repetiu PEV que revelaram lesão pré-quiásmática direita; manteve BOC negativas. Houve boa resposta com IgIV. Iniciou terapêutica imunomoduladora com acetato de glatirâmico com estabilização do quadro clínico.

**Conclusões:** Alguns dados apontam para o diagnóstico de esclerose múltipla: a ocorrência de vários episódios de disfunção neurológica com recuperação após corticoterapia; as alterações nos potenciais evocados visuais e as lesões típicas supra e infratentoriais da RM. Ocorreu igualmente estabilização clínica após instituição de terapêutica imunomoduladora. Contudo, as BOC foram sempre negativas, não se observando síntese intratecal de imunoglobulinas. Por outro lado, alguns elementos apontam para uma imunodeficiência idiopática, como a leucopenia mantida, os abscessos cerebrais micóticos e a mielite viral/pós-infecciosa.



## P070. Encefalopatia em doente com Lúpus Eritematoso Sistémico e anticorpos Anti-CASPR2

Alice Morais Castro<sup>1</sup>, Ruth Gerales<sup>2</sup>, José Carlos Romeu<sup>1</sup>  
 1-Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas,  
 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências,  
 Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, E.P.E.  
 ruth.gerales@netcabo.pt; alicemcastro@gmail.com

**Introdução:** O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença auto-imune que apresenta um largo espectro de manifestações neurológicas cujos mecanismos não são completamente compreendidos. Raramente foram descritos casos de encefalite auto-imune, nomeadamente Encefalite Límbica e Neuromiotonia em associação ao LES. Uma proporção significativa das encefalites auto-ímmunes está associada à presença de anticorpos contra proteínas da superfície celular, críticas na regulação da excitabilidade neuronal, entre as quais LGI1, CASPR2 e receptores NMDA, AMPA e GABA1, parecendo existir uma correlação entre as diferentes serologias e o fenotípico clínico.

**Caso clínico:** Descreve-se o caso de uma doente internada num serviço de Reumatologia por síndrome febril, associado a pancitopenia, ANA+, Anti DNAds+, Anti-sm+. Um mês após o diagnóstico de LES, sob corticoterapia, inicia quadro de psicose com delírio persecutório e desinibição sexual com evolução gradual para mutismo acinético, aumento do tono muscular cervical, tetraparésia com espasticidade e força grau 3 nos membros superiores, plegia flácida dos membros inferiores, mioclonias da mão esquerda. TC e RMN crânio-encefálicas não detectaram alterações que justificassem o quadro e foram excluídas alterações metabólicas, infecções, neoplasias e iatrogenia. O EEG mostrava lentificação da actividade de base, sem actividade epiléptica (mesmo durante as mioclonias). O PET scan mostrou hipometabolismo frontal e occipito-temporal. Identificou-se elevação do título de anticorpos anti-CASPR2. Corticoterapia associada a pulsos de ciclofosfamida e plasmaférese resultaram em gradual melhoria clínica e imagiológica evidenciada por PET scan, com recuperação progressiva da autonomia.

**Conclusões:** Nos quadros de encefalopatia nos doentes com LES podem ter várias etiologias. As encefalites auto-ímmunes devem constar no diagnóstico diferencial. Tal como no nosso caso, os exames de imagem convencionais podem ser completamente normais e a só a determinação dos anticorpos referidos permite fazer o diagnóstico. Para além das implicações terapêuticas, a caracterização serológica dos doentes com LES e encefalopatia poderá contribuir para a compreensão da sua fisiopatologia.

## P071. Tumores Cerebrais e Esclerose Múltipla: associação rara

José Eduardo Alves<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>3</sup>, José Maria Pereira Monteiro<sup>3</sup>, Pedro Soares Pinto<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ana Martins da Silva<sup>3,4</sup>  
 1-Serviço de Neuroradiologia, 2-Unidade de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurologia, 4-Unidade de Imunologia Clínica,  
 Hospital Santo António – CH Porto.  
 zeedualves@gmail.com

**Introdução:** A coexistência de Esclerose Múltipla (EM) e tumores do sistema nervoso central (SNC) é incomum, desco-

nhecendo-se se a sua natureza é incidental ou causal. Neste trabalho descrevem-se três casos de tumores do SNC em adultos com EM.

**Casos 1:** Mulher, com diagnóstico EM aos 31 anos após surto inicial de disartria e hemiparésia direita e com critérios de disseminação temporo-espacial na ressonância magnética (RM) cerebral. Iniciou tratamento com acetato de glatirâmero ao 1 ano de evolução. Cinco anos e quatro meses após surto inicial desenvolveu uma síndrome pancerebelosa com agravamento progressivo em semanas sem melhoria com corticoterapia. A RM demonstrou lesão expansiva na linha média do cerebelo com captação heterogénea de contraste. O exame neuropatológico mostrou um meduloblastoma (grau IV OMS). **2:** Homem, 54 anos, com diagnóstico de EM após instalação de hemiparésia esquerda aguda com posterior disseminação temporo-espacial na RM cerebral. Oito anos após evento inicial desenvolveu distúrbio progressivo da marcha, quedas frequentes, queixas mnésicas e perda de apetite. A RM mostrou hipersinal difuso de novo na região periventricular posterior bilateral, envolvendo o esplénio do corpo caloso, com efeito de massa e captação ligeira de contraste, sugestivo de gliomatosis cerebri. A biópsia revelou astrocitoma de baixo grau. **3:** Homem com diagnóstico de EM aos 48 anos após dois surtos de diplopia e RM cerebral com lesões desmielinizantes, iniciou tratamento com acetato de glatirâmero 6 anos depois. Aos catorze anos de doença, apresentou parésia do membro inferior direito, sem resposta à corticoterapia, associando-se em semanas hemiparésia esquerda. A RM revelou duas lesões globosas periventriculares posteriores, hiperintensas em T2/FLAIR, captando irregularmente contraste. A biópsia mostrou um glioblastoma (grau IV OMS).

**Comentários:** Estes casos clínicos realçam a importância de considerar diagnósticos diferenciais em doentes com EM que apresentem manifestações neurológicas atípicas. A RM e biópsia cerebrais são essenciais ao correcto diagnóstico.

## P072. Celulite recorrente após administração de interferão

Ivânia Alves, Vitor Tedim Cruz, Carlos Veira  
 Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.  
 ivaniaalves@sapo.pt

**Introdução:** O interferão recombinante (IFN) $\beta$  é actualmente o tratamento mais prescrito para a esclerose múltipla na forma surto-remissão. Os efeitos secundários mais comuns incluem cefaleia, febre, mialgias e reacções no local de injeção. As reacções cutâneas variam desde um eritema transitório até à necrose cutânea, que ocorre em cerca de 5% dos doentes. Vários artigos mencionam a paniculite e a lipoatrofia como complicações raras possíveis. Descrevemos um doente com reacções cutâneas recorrentes, em vários locais de injeção.

**Caso clínico:** Homem de 30 anos diagnosticado com esclerose múltipla na forma surto-remissão em 2001 e tratado com IFN $\beta$ -1b desde essa data. Permaneceu sem efeitos secundários durante anos e até ao presente teve apenas alguns surtos sensitivos, pontuando zero na escala de EDSS. Em 2006 foi observado pela primeira vez devido a uma colecção inflamatória na coxa esquerda após injeção de IFN. Desde então, tem desenvolvido dor e sinais inflamatórios em vários locais de injeção, com remissão em semanas, ora espontânea, ora após antibioterapia. O doente nega antecedentes alérgicos,

bem como doenças do tecido conjuntivo. À observação, não apresenta sinais de lipoatrofia. Nunca foi isolado um agente em exame cultural de exsudado. A tomografia axial computadorizada, realizada apenas em uma ocasião, evidenciou imagens de alta densidade adjacentes à fáscia do músculo grande glúteo e uma colecção inflamatória no tecido subcutâneo adjacente ao músculo vasto lateral. A ressonância magnética realizada confirmou tratar-se de um abscesso. O doente mantém-se, por sua vontade, sob terapia com IFN $\beta$ .

**Conclusão:** Este caso representa uma complicação rara do tratamento com IFN. A razão pela qual as reações adversas se iniciaram cinco anos após o início do tratamento é desconhecida. No futuro, será ponderada uma biópsia para clarificar as alterações tecidulares locais.

### PO73. Hemidistonia paroxística como manifestação inicial de Esclerose Múltipla

**Pedro Pereira, João Proença, Cláudia Guarda**  
Hospital Garcia de Orta, Almada.  
pedro.pereira@campus.ul.pt

**Introdução:** A Esclerose Múltipla é uma doença desmielinizante do Sistema Nervoso Central que raramente se associa a perturbações do movimento. Os autores pretendem descrever um caso em que a manifestação inicial se apresentou como distonia paroxística.

**Caso clínico:** Doente de 36 anos, do sexo masculino, com antecedentes pessoais de ideias persecutórias com cerca de dois anos de duração, tendo feito tratamento com risperidona. No início de Agosto de 2011, iniciou episódios de movimentos involuntários dos membros direitos descritos como "bloqueio" e posteriormente também envolvendo hemiface ipsilateral, que foram aumentando de frequência e duração. Referia também sintomas semelhantes nocturnos, que interrompiam o sono. O doente foi observado em contexto de urgência, tendo-se inicialmente pensado que as queixas eram de índole psiquiátrica e, posteriormente, discinésia tardia. Por persistência das queixas fez RM encefálica que demonstrou múltiplas lesões compatíveis com desmielinização primária, sendo que uma delas tinha localização talâmica, captando contraste. Os potenciais evocados multimodais e a tomografia de coerência óptica eram normais. Apresentou melhoria significativa com curso de metilprednisolona, tendo iniciado posteriormente tratamento com imunomodulador.

**Conclusão:** As distonias estão geralmente associadas a lesões localizadas nos gânglios da base contralaterais. Caracterizam-se por contracções musculares mantidas, que se apresentam como um movimento direccional repetido ou postura mantida, padronizado. Embora a maioria das distonias sejam de causa primária, o surgimento específico de hemidistonia, com episódios nocturnos dos sintomas deve sempre levar à investigação de causas secundárias. Ser uma manifestação de doença desmielinizante, como a Esclerose Múltipla, é raro, especialmente como sintoma inaugural. Atendendo aos antecedentes de queixas psiquiátricas tal pode conduzir a atraso e dificuldades diagnósticas, pelo que é sempre necessário um elevado grau de suspeição nestes doentes.

### PO74. Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva com Epilepsia Refractária

**Fernando Dias Correia, Joana Domingos, João Chaves**  
Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
fanacorreira@gmail.com

**Introdução:** A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma doença desmielinizante do SNC causada por reactivação do vírus JC. Sendo uma doença da substância branca, a epilepsia não é uma manifestação esperada, no entanto, até 18% dos doentes podem apresentar epilepsia, presumivelmente por lesões contíguas corticais. Geralmente, as crises são facilmente controladas e menos de 1/3 dos doentes apresenta epilepsia refractária.

**Caso clínico:** Homem, 36 anos, ex-toxicodependente e com co-infecção HIV/HCV, com diagnóstico histológico de PML em 2001 na sequência de investigação de défice motor no membro superior esquerdo. A RMN encefálica mostrou várias lesões na substância branca com hipersinal em T2 e difusão, sem captação de contraste, uma delas subcortical frontal direita. Em 2002 iniciou crises focais simples, versivas esquerdas seguidas de postura tónica e clonias dos membros esquerdos. Foram tentados vários fármacos antiepilépticos em diversos esquemas, mantendo sempre várias crises diárias e necessidade de vários internamentos por descompensação da epilepsia; desde 2007 que mantém um controlo razoável das crises (1-4/dia) com fenitoína 500mg/dia; clonazepam 6mg/dia e topiramato 200mg/dia. Em Agosto/2011 teve novo agravamento da frequência das crises (30 a 60/dia). Tinha carga viral de HIV indetectável e boas contagens linfocitárias. Foram excluídas causas infecciosas, metabólicas e incumprimento terapêutico. Na RMN não tinha lesões recentes nem progressão das lesões conhecidas. Conseguiu-se redução da frequência das crises para 1-2/dia com eslicarbazepina 1600mg/dia; levetiracetam 3000mg/dia; clobazam 60mg/dia e topiramato 200mg/dia.

**Conclusões:** A epilepsia pode ser uma das manifestações clínicas da LEMP ou mesmo a sua forma de apresentação. No doente apresentado, a descompensação da epilepsia parcial que se tornou quase contínua ocorreu na ausência de progressão das lesões encefálicas ou de outros factores precipitantes.

### PO75. EEG de alta densidade na avaliação pré-cirúrgica de pacientes epiléticos - a propósito de um caso clínico

**Nuno Vicente<sup>1</sup>, António Atalaia<sup>1,2</sup>, Francisco Sales<sup>3</sup>, Pedro Rosado<sup>1,2</sup>, Luiza Rosado<sup>2,1</sup>**

1-Centro Hospitalar da Cova da Beira, EPE, Hospital Pêro da Covilhã, Serviço de Neurologia, Covilhã; 2-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã; 3-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
vicente.nunod@gmail.com

**Introdução:** No passado, o rigor localizador do electroencefalograma foi limitado pela capacidade técnica para aumentar o número de eléctrodos de registo, mas hoje apenas subsistem as limitações físicas (dimensão cefálica e distância entre eléctrodos). O teorema de Nyquist aplicado à dimensão espacial permitiu determinar a distância óptima entre eléctrodos (Freeman, Rogers et al. 2000; Freeman, Holmes et al. 2003), e trabalhos de localização da actividade epilética são ilustrativos da importância da resolução espacial do registo de escalpe quando auditada à luz dos resultados de registos intracranianos (Holmes, Tucker et al. 2010).

A título ilustrativo apresenta-se um caso que foi submetido a Video-EEG de 32 canais e posteriormente um EEG de alta densidade (dEEG) de 128 canais. Neste último registou-se

actividade interictal com focos independentes em cada hemisfério, enquanto o Video-EEG evidenciou apenas a existência de um foco lateralizado à esquerda.

**Caso clínico:** LG, 38 anos, sexo feminino, com epilepsia desde os 25 anos com características de crises parciais complexas em que a doente pára o que estiver a fazer, tem verbalizações imperceptíveis, rubor facial e automatismos motores. A epilepsia veio a revelar-se fármaco-resistente. A actividade epiléptica intercrítica e crítica em EEG de rotina e durante o Video-EEG mostrou consistentemente lateralização esquerda apontando para as áreas temporais médio-posteriores. O dEEG evidenciou contudo actividade epiléptica intercrítica à esquerda e à direita e ficou decidido, por ausência de lesão estrutural nos exames de imagem, que deveria avançar para um registo invasivo pré-operatório baseado na avaliação por Vídeo-EEG.

**Conclusões:** Neste caso clínico existe informação divergente entre dEEG e Video-EEG. Se a divergência se deve a variação amostral ou exprime maior definição espacial trazida pelo dEEG é discutível e poderá ser elucidado por um estudo observacional com realização sistemática de dEEG em todos os candidatos a cirurgia de epilepsia.

## P076. Avaliação Multimodal Neurofisiológica-Hemodinâmica-Neuropsicológica da função dos lobos occipitais para aplicação na Cirurgia da Epilepsia

Ricardo Lopes<sup>1</sup>, Rita Jerónimo<sup>2</sup>, Patricia Arriaga<sup>2</sup>, Jéssica Gomes<sup>3</sup>, Rute Barrambana<sup>3</sup>, Alberto Leal<sup>2,4</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 2-Centro de Investigação e Intervenção Social (CIS/ISCTE-IUL); 3-Departamento de Psicologia Social e das Organizações, ISCTE-IUL; 4-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa. r.lopes@clix.pt

**Introdução:** A actividade epiléptica nas epilepsias occipitais apresenta tendência a envolver múltiplas áreas corticais, o que origina manifestações ictais variadas e pouco informativas quanto à localização do foco epiléptico, resultando numa mistura complexa de sintomas atribuíveis a áreas cerebrais distintas. Os estudos neuropsicológicos, apontam frequentemente para uma variedade de funções atingidas, incluindo alterações visuo-construtivas, défices mnésicos ou de atenção, sendo limitados no poder focalizador e lateralizador. O processamento visual das faces envolve uma porção significativa dos lobos occipitais, sendo que o estudo de eventuais anomalias nos processos neurofisiológicos, hemodinâmicos e cognitivos inerentes poderão trazer relevante informação para melhor compreensão funcional das epilepsias posteriores.

**Objectivos:** Desenvolver protocolo de avaliação multimodal, incluindo medidas neurofisiológicas, hemodinâmicas e cognitivas, do processamento de faces com potencial utilidade no estudo de epilepsias occipitais refractárias.

**Metodologia:** O protocolo multimodal inclui: Potencial Evocado N170; Ressonância Magnética Funcional (visualização de faces e carros) e avaliação neuropsicológica (com testes de percepção [Philadelphia Face Perception Battery] e memória [Cambridge Face Memory Test]). Procedemos à normalização do potencial N170 (N=30) e das provas neuropsico-

lógicas (N=70), decorrendo ainda a normalização do protocolo de RMf. Estudámos 4 doentes (11-23 anos) com epilepsias occipitais sintomáticas/criptogénicas (2 sem lesão estrutural), avaliados no Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO).

**Resultados:** Em todos os doentes (4/4) o potencial N170 estava significativamente diminuído no hemisfério com o foco epiléptico ictal. A RMf evidenciou um padrão de activação BOLD preservado nas regiões occipitais inferiores. Apenas o doente com lesão hemisférica direita (1/4) apresentou défices nos testes neuropsicológicos. Estes resultados preliminares sugerem boa sensibilidade do protocolo para alterações funcionais occipitais relacionadas com a epilepsia, particularmente relevantes nos casos sem lesão estrutural.

**Conclusões:** A avaliação funcional multimodal recorrendo a imagens de faces traz informação acrescida no estudo de doentes com epilepsias occipitais focais sintomáticas.

## P077. Sinal do pulvinar - nem sempre a variante da Doença de Creutzfeldt-Jakob

Vânia Almeida<sup>1</sup>, Rita Peralta<sup>1,2</sup>, Cândida Barroso<sup>1,3</sup>, Sofia Reimão<sup>4</sup>, Carla Bentes<sup>1,2</sup>, José Pimentel<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de EEG/sono, Serviço de Neurologia, 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa. vnia.almeida@gmail.com

**Introdução:** O hipersinal em T1/T2 é um sinal raro na RM CE. A localização no pulvinar bilateralmente foi considerada altamente específica da variante da doença de Creutzfeldt-Jakob (vCJD). Apresentamos um caso com esta alteração imagiológica cuja apresentação clínica e autópsia excluiu esta etiologia.

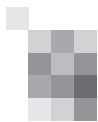
**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 71 anos, com antecedentes de alcoolismo crónico, sem sintomas neurológicos prévios, encontrado com perda do estado de consciência. À observação encontrava-se em coma e foram descritos sinais neurológicos focais transitórios. Apresentava hemorragia digestiva alta e insuficiência respiratória com hipoxia grave. As múltiplas complicações médicas foram estabilizadas e foi feito o diagnóstico de cirrose hepática alcoólica. Nos primeiros dias de internamento foram observadas mioclonias multifocais e uma crise tónico-clónica generalizada. Analiticamente apresentava anemia, alteração ligeira da função hepática e renal. O EEG mostrou descargas periódicas bilaterais a 0,5-1 Hz. Foi medicado com valproato de sódio em perfusão. Durante o internamento verificou-se, após melhoria clínica e neurofisiológica inicial, manutenção da alteração do estado de consciência, persistência das mioclonias, algumas crises tónico-clónicas generalizadas e aparecimento de crises versivas. Foram tentadas várias associações de anti-epilépticos e anestésicos sem sucesso.

A RM CE mostrou hipersinal bilateral no pulvinar em T1/T2 e hipersinal em T2 no hipocampo bilateralmente. O LCR apresentou exame citoquímico normal com proteína 14-3-3 positiva. A amónia no soro encontrava-se aumentada. Não houve resposta clínica à medicação com tiamina endovenosa.

O doente veio a falecer com pneumonia nosocomial e a autópsia excluiu vCJD, mostrando achados compatíveis com alterações metabólicas e de hipoxia.

**Conclusões:** Num caso de estado de mal refractário em que se colocaram as hipóteses de encefalopatia hipoxico-





isquémica e hepática, posteriormente suportadas pela autópsia, a RM mostrou um sinal típico de vDCJ sugerindo que estas alterações poderão não ser patognomónicas de vDCJ.

### **P078. Atrofia de Sistemas Múltiplos subtipo Cerebeloso - o desafio diagnóstico**

**Ana Cláudia Ribeiro, Mariana Leitão Marques, Filipe Palavra, Ana Morgadinho**

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.  
anaribeiro@sapo.pt

**Introdução:** A Atrofia de Sistemas Múltiplos (MSA) é uma doença neurodegenerativa esporádica e rapidamente progressiva cuja apresentação resulta da combinação em grau variável de sinais e/ou sintomas piramidais, extra-piramidais e disfunção autonómica. São conhecidos dois subtipos clínicos, um parkinsoniano e outro cerebeloso (MSA-C). O nosso objectivo é apresentar seis casos clínicos com o diagnóstico de MSA-C provável de uma consulta de Doenças do Movimento.

**Casos clínicos:** Nesta série constituída por uma mulher e cinco homens, sem história familiar de ataxia, a idade média de início dos sintomas foi de 58.6 anos e o tempo médio de seguimento em consulta é de 3.4 anos. Cinco doentes foram referenciados por ataxia e um por lipotímias de repetição. Ao exame objectivo inicial todos apresentavam um quadro cerebeloso puro, sendo posterior o aparecimento de sinais piramidais e de parkinsonismo. Os sintomas disautonómicos foram incontinência urinária de urgência em três casos, disfunção erétil e obstipação em dois e hipotensão ortostática em apenas um doente. Dois doentes realizaram uma primeira RM-ce normal, quatro apresentam actualmente imagem sugestiva de MSA e em dois casos apenas existe atrofia de predomínio infratentorial. Em todos a resposta à L-DOPA foi discreta. Foram realizados três DatSCAN compatíveis com síndrome parkinsoniano. Cinco doentes realizaram estudo genético para ataxias.

**Conclusões:** A MSA é uma patologia pouco frequente e que exige um elevado grau de suspeição. Na MSA-C os sinais cerebelosos são habitualmente os únicos objectiváveis numa fase inicial da doença, justificando a realização de uma longa lista de exames complementares. O diagnóstico diferencial das ataxias de início na idade adulta é muito vasto e nem sempre é fácil chegar a um diagnóstico provável em tempo útil. Entre os exames complementares destacamos a importância do DatSCAN nos casos em que existe suspeita de MSA-C, particularmente quando a imagiologia se revela normal ou inconclusiva.

### **P079. Parkinsonismo atípico reversível por défice de vitamina B12**

**Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São João.  
filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** O défice de vitamina B12 causa alterações hematológicas, gastrointestinais, psiquiátricas e neurológicas. Manifestações neurológicas comumente descritas incluem degeneração sub-aguda combinada da medula espinal, neuropatia periférica, demência, ataxia e atrofia óptica. O envolvimento extrapiramidal devido a défice de vitamina B12 em

adultos é raro e inclui perturbações de movimento hiperkinéticas (coreia e distonia focal, mioclonias, tremor, pseudoate-tose); são extremamente raros os casos de parkinsonismo descritos na literatura.

**Caso clínico:** Senhora de 71 anos, com antecedentes de gastrite crónica, referenciada para a consulta de Neurologia por quadro de alteração da marcha de instalação insidiosa, com quedas, e evolução progressiva de lentificação e perda de autonomia funcional. Tinha sido medicada com levodopa e selegilina que suspendeu por deterioração cognitiva. Ao exame apresentava-se ligeiramente desorientada (MMSE 23), com apraxia ideomotora, e sinais de libertação frontal. Hiperreflexia bilateral. Síndrome parkinsoniana acinético-rígida simétrica (UPDRS III – 26). Sem sinais cerebelosos. Mioclonias reflexas. Sem uso prévio de medicação antipsicótica. Sem sinais de disautonomia, incontinência urinária, mão alienígena, delírio. O estudo neuropsicológico realizado foi compatível com demência ligeira com perfil essencialmente fronto-parieto-temporal. A RM revelou discreta atrofia corticosubcortical. Da restante investigação destaca-se défice grave de vitamina B12 (83 pg/ml). Iniciou tratamento de reposição, havendo melhoria clínica progressiva. Nove meses após início do tratamento encontrava-se totalmente independente do ponto de vista funcional e apresentava exame neurológico normal.

**Conclusão:** Esta doente representa um dos casos raros em que a deficiência de vitamina B12 se manifestou como síndrome parkinsoniana. A terapêutica com levodopa pode aumentar os níveis de homocisteína, como consequência da metilação da L-dopa pela catecol-O-metil-transferase e diminuir os níveis de vitamina B12, podendo agravar o défice cognitivo. A pesquisa de défice de vitamina B12 foi fundamental e a sua reposição resultou na reversão completa dos défices neurológicos.

### **P080. Doença de Wilson de início tardio**

**Maria José Silva<sup>1</sup>, Mavilde Arantes<sup>2</sup>, Mrinalini Honovar<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano – ULMS.  
nettrinity@hotmail.com; manuelapcosta@portugalmail.pt

**Introdução:** A doença de Wilson (DW) é uma entidade sistémica, tratável, resultante da acumulação tecidual de cobre (Cu), particularmente hepática e no SNC, conduzindo a alterações neuropsiquiátricas por atingimento deste último. O diagnóstico é mais frequente no adulto jovem com hepatopatia sintomática, podendo porém apresentar-se em qualquer idade sob a forma de alterações neurológicas inespecíficas isoladas.

**Caso clínico:** Mulher, 46 anos. Antecedentes pessoais irrelevantes. Avó com tremor dos MSs. Início, há dois anos, de tremor cefálico evoluindo para os MSs. Desde há sete meses ataxia e alterações neuropsiquiátricas (humor e memória recente). Ao exame: Campos visuais e fundoscopia normais; presença de anéis de Kayser-Fleischer; pupilas isocóricas e reactivas; versões oculares laterais incompletas (predominantemente à esquerda). Ligeiro síndrome cerebeloso cinético e estático esquerdo. Exames auxiliares: Ceruloplasmina 7mg/dl (N=20-60). Cu sérico <50ug/dL (N>85), urinário 136.8ug/24h (N<60). Restante estudo normal (glicose, enzimas hepáticas, funções tiroideia/renal, ionograma, cinética de Fe). EEG - Lentificação subalfa 7.5-8Hz. Sem paroxismos nem actividade periódica. RM-CE - Atrofia global. Em T2 e FLAIR, hipossinal putaminal e nos globos pálidos; hipersinal bitalâmico e na protuberância, simétrico. No mesencéfalo, configuração em "face do panda





gigante". TAC abdominal: Normal morfologia/dimensão hepáticas, com textura heterogénea, sem distorção biliar/vascular. Biopsia hepática – fibrose portal, esteatose difusa, núcleos hepatocitários glicogenados; doseamento Cu: 315ug/g. Tratamento: Penicilamina 900mg/dia e Piridoxina 150mg/dia. Evolução clínica favorável. Agravamento neurológico transitório no 2º mês - exacerbação do tremor e da limitação dos movimentos oculares. Ausência de efeitos laterais aos três meses, clínicos e laboratoriais.

**Discussão/Conclusão:** As manifestações neuropsiquiátricas da DW são variadas e não patognomónicas. Na ausência de alterações sistémicas iniciais, sobretudo em adultos, o diagnóstico implica que a doença tenha sido colocada no diagnóstico diferencial de perturbações neuropsiquiátricas e do movimento. O caso descrito tem a particularidade de apresentação tardia, exclusivamente neurológica e boa resposta à terapêutica instituída.

### P081. Validação do Brief-Smell Identification Test para a Doença de Parkinson

Sara Cavaco<sup>1,3</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,2,3</sup>, Inês Moreira<sup>1</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,2,3</sup>, A. Bastos Lima<sup>1,2,3</sup>

1-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 2-Grupo de Doenças do Movimento, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 3-Grupo de Estudos da Doença de Parkinson, Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto. saramscavaco@gmail.com

**Introdução:** O Brief-Smell Identification Test (B-SIT) foi desenvolvido por Doty e colaboradores (1996) como medida “universal” de deteção de défices olfactivos. Este teste de aplicação rápida (~5 minutos) foi recentemente adaptado e aferido para a população Portuguesa. As perturbações olfactivas têm sido apontadas como uma das primeiras e mais prevalentes manifestações da doença de Parkinson (DP).

**Objectivos:** 1) Explorar a capacidade de identificação de cheiros numa amostra Portuguesa de doentes com DP.

2) Explorar possíveis associações entre capacidade olfactiva e alterações do humor.

**Metodologia:** 86 doentes com DP (36 mulheres; idade média=67.66, d.p.=9.39; escolaridade média=5.84, d.p.=3.91) e 100 sujeitos saudáveis (55 mulheres; idade média=67.35, d.p.=12.94; escolaridade média=5.41, d.p.=2.94) responderam ao B-SIT e ao Hospital Anxiety and Depression Scale. Os doentes foram referenciados pela consulta de Doenças do Movimento do Centro Hospitalar do Porto e foram classificados entre 1 e 3 na escala de Hoehn & Yahr por neurologistas experientes em doenças do movimento, após 12h sem medicação anti-parkinsoniana e no mesmo dia da aplicação do B-SIT e do HADS.

**Resultados:** Os doentes com DP apresentaram pior desempenho no B-SIT ( $p<0.001$ ) e sinais mais elevados de ansiedade ( $p=0.002$ ) e depressão ( $p<0.001$ ) do que os sujeitos saudáveis. A área da curva de ROC para o B-SIT foi 0.860 (IC95%=0.807-0.913). O valor de corte B-SIT  $<8$  diferenciou os doentes com DP e os sujeitos saudáveis com uma sensibilidade de 79% e uma especificidade de 81%. Entre doentes com DP, não foram encontradas associações significativas entre B-SIT  $<8$  e as seguintes variáveis demográficas (idade e escolaridade), clínicas (Hoehn & Yahr, UPDRS-3, duração da doença) e psicopatológicas (ansiedade ou depressão).

**Conclusões:** Este estudo confirmou a elevada prevalência de défices olfactivos nos estadios ligeiros a moderados da DP. A avaliação breve do olfacto pode ser de grande utilidade no diagnóstico precoce da DP.

### P082. Toxina botulínica no tratamento da distonia oromandibular

Joana Domingos<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto. joanadomingos@hotmail.com; ricardotaipa@gmail.com; marinajmmagalhaes@hotmail.com

**Introdução:** A distonia oromandibular (DOM), caracterizada por movimentos involuntários dos músculos da mastigação, língua e faringe, conduzindo a abertura, encerramento, desvio da mandíbula ou uma combinação destes, permanece uma das formas de distonia que maior desafio terapêutico representa. O tratamento com toxina botulínica (BTX), recomendado na DOM em encerramento da mandíbula é, no entanto, utilizado nas diferentes formas de DOM.

**Objectivos:** Caracterização clínica e avaliação da resposta à BTX, em doentes com DOM.

**Métodos:** Análise prospectiva de um coorte de doentes com DOM, tratados com BTX, com avaliação da resposta através de escala semi-quantitativa (variando de 0 – sem efeito, a 4 – melhoria marcada na gravidade e função) e registo sistemático dos efeitos laterais.

**Resultados:** Foram incluídos 15 doentes, com idade média de início da DOM de 41,73±25,02 anos, duração média de sintomas à data de inclusão de 7,07±5,89 anos e tempo médio de seguimento de 9,67±5,25 meses. Apenas 2 doentes apresentavam DOM isoladas. A etiologia e repercussão funcional eram variáveis. A DOM foi classificada em 4 em abertura, 3 encerramento, 2 lateralização e 6 mista. No total foram efectuados 43 tratamentos envolvendo masséteres, temporais, pterigoideus externos, complexo submentoniano, periorais e platísmo. A duração média da resposta foi de 12,24±6,4 semanas e a latência de 6,06±3,94 dias. Uma ou mais respostas positivas foram registadas nos 15 doentes. Contudo, em 4 de 43 tratamentos não obtivemos benefício. Em 13 dos tratamentos a melhoria foi significativa com repercussão funcional. Quinze efeitos laterais ligeiros e transitórios foram registados em 8 dos 15 doentes.

**Discussão:** Na nossa pequena coorte a terapêutica com BTX revelou uma melhoria sintomática nas diferentes vertentes avaliadas. Estes resultados permitem-nos reflectir sobre o tratamento com BTX nas DOM e ilustram as dificuldades inerentes à sua utilização.

### P083. Hemicoreia na Síndrome Hiperosmolar Hiperclorémica

Alberto Leite<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>2</sup>, Cecília Vilaça<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>2</sup>, Narciso Oliveira<sup>1</sup>

1-Serviço Medicina Interna, 2-Serviço Neurologia, Hospital Braga. alberto\_leite@sapo.pt

**Introdução:** A coreia é um distúrbio do movimento hiper-cinético, que se caracteriza por movimentos breves, imprevisíveis e irregulares, que se propagam de uma parte do corpo para outra. Pode ocorrer no contexto de múltiplas etiologias. A síndrome hiperosmolar hiperclorémica tem sido descrita como uma das suas causas raras.

**Caso clínico:** Os autores apresentam um doente de 77 anos, hipertenso, obeso, dislipidémico, com flutter auricular (hipocoagulado) e com história de enfarte cerebral (resultando em hemiparesia direita). Foi observado no SU por movimentos involuntários de instalação súbita. Objectivamente, apresentava movimentos coreicos no hemicorpo esquerdo e na região bucofacial. O estudo analítico revelou glicemia 596 mg/dL, osmolaridade sérica 304 mOsm/Kg, sem cetonúria, pH 7,430, bicarbonato 25,7 mmol/l, anion gap 10,1 mmol/l; HbA1c de 17,3 %. A TC mostrou hiperdensidade do putámen direito, e a RM demonstrou hiperintensidade espontânea em T1 na mesma localização. O doente iniciou correcção das alterações metabólicas, bem como tratamento sintomático dos movimentos involuntários, com introdução progressiva sequencial de haloperidol 3 mg/dia, clonazepam 6 mg/dia e tetrabenazina 50 mg/dia. Observou-se melhoria gradual dos movimentos coreicos. A repetição imagiológica mostrou redução da lesão putaminal à direita. No follow-up aos 3 meses, o doente apresentou raros e ocasionais movimentos coreicos, mantendo-se medicado com haloperidol e tetrabenazina.

**Conclusões:** Descrevemos um doente com hemicoreia súbita, no contexto de síndrome hiperosmolar hiperglicémica, como forma de apresentação de diabetes mellitus tipo 2. O reconhecimento precoce desta manifestação clínica rara permite tratamento adequado, cuja base é o controlo glicémico, proporcionando rápido controlo sintomático.

#### P084. Siderose superficial associada a anticoagulação oral: diferentes modos de apresentação e estratégias terapêuticas

**Rui Barreto, Luís Ruano, Vítor Tedim Cruz, Carlos Veira**  
Centro Hospitalar entre o Douro e Vouga, Unidade de Santa Maria da Feira.  
ruibarreto@iol.pt; lmrmano@gmail.com

**Introdução:** A siderose superficial (SS) é uma doença neurodegenerativa pouco reconhecida causada por hemorragia subaracnoideia crónica e aumento dos níveis de ferro e de metabolitos derivados (ferritina e hemossiderina) no líquor. As manifestações clínicas tipicamente associadas são a surdez neurossensorial bilateral, ataxia cerebelosa e mielopatia progressivas, embora exista grande variabilidade. O diagnóstico baseia-se na evidência de depósitos subpiaais através de hipointensidades em T2\* em torno do SNC e meninges em imagens de ressonância magnética (RM). O único tratamento actualmente preconizado é o encerramento cirúrgico da fonte hemorrágica.

**Casos clínicos:** Doente 1 – Mulher de 74 anos, submetida a anticoagulação oral há 30 anos, com quadro de anósmia, surdez neurossensorial e ataxia cerebelosa com maior agravamento recente. Uma RM cerebral demonstrou considerável atrofia cerebelosa na presença de hemossiderina, confirmando o diagnóstico de SS. Na investigação foi encontrada uma colecção hemática subdural na coluna dorsal, provavelmente relacionada com traumatismo sofrido dois anos antes; Doente 2 – Mulher de 72 anos, anticoagulada nos dois anos anteriores, com alteração da personalidade, alucinações, demência rapidamente progressiva e paraparésia flácida com 6 meses de evolução. Posteriormente surgiram atrofia e fasciculações dos músculos das coxas. A RM de neuroeixo mostrou deposição de ferro no córtex frontoparietal e insular, segmentos medulares L2-S1 e aracnoidite nas raízes L2-L4. Nenhum foco hemorrágico foi descoberto, porém após suspensão do anticoagu-

lante oral ocorreu franca melhoria com regressão quase total dos défices.

**Conclusões:** O maior reconhecimento clínico actual da siderose cerebral evidenciou que se trata de uma doença de grande pleomorfismo. O uso de anticoagulação oral pode ser um factor de risco/agravamento e a sua suspensão, quando possível, pode alterar o curso geralmente inexorável da doença.

#### P085. Ataxia episódica tipo 2: um desafio diagnóstico.

**Luís Isidoro, João Lemos, Fernando Matias, Beatriz Santiago**  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.  
luis\_isidoro@yahoo.com

**Introdução:** A ataxia episódica tipo 2 (EA2) é uma doença neurológica rara, autossómica dominante, associada a mutação do gene CACNA1A (19p13), a mesma que se encontra presente na enxaqueca hemipléica familiar tipo 1 e ataxia espinhocerebelosa tipo 6. Considera-se uma canalopatia resultante da disfunção dos canais de cálcio dependentes da voltagem. Clinicamente caracteriza-se por episódios recorrentes de ataxia desencadeados por exercício físico ou stress.

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino, 27 anos, antecedentes pessoais e familiares (mãe) de enxaqueca sem aura. Início dos sintomas aos 24 anos: vertigem, desequilíbrio da marcha, vinte minutos de duração e desencadeados por esforço físico. Observada meses depois em urgência por cefaleia, vertigem e desequilíbrio, quadro precedido por gastroenterite. Ao exame neurológico apresentava subtil ataxia da linha média com reflexos miotáticos normais. TC-CE normal.

Durante seguimento em consulta, recorreram episódios transitórios de ataxia, nem sempre associados ao esforço, na maioria das vezes acompanhada de vertigem ou cefaleia. Raramente, foram referidas também fraqueza cervical e câimbras. Exame neurológico difícil de efectuar em crise devido ao tempo de duração dos sintomas, apresentando quer em fase assintomática quer em regressão dos sintomas, exame normal ou alterações dos movimentos oculares: nistagmo horizonte-rotatório no olhar horizontal e movimentos de perseguição sacádicos.

O perfil evolutivo, associação de manifestações periféricas, RMN-ce com atrofia do vermis e normalidade dos restantes exames complementares conduziram ao estudo genético para ataxias episódicas. Encontrada a mutação 1360 G>A (p.Ala454Thr) em heterozigotia no exão 11 do gene CACNA1A.

A doente encontra-se medicada com acetazolamida 250 mg 2id com boa resposta.

**Conclusões:** Este caso clínico é revelador da dificuldade de diagnóstico de ataxia quando as queixas de vertigem e desequilíbrio se associam.

A presença de manifestações periféricas contribuiu para o diagnóstico clínico.

Nos adultos jovens com clínica semelhante devemos estar alertados para este diagnóstico.

#### P086. Dois irmãos com doença degenerativa e ataxia

**Catarina Luís<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Moreira<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Serviço de Imagiologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, EPE.  
csmrluis@gmail.com



**Introdução:** As doenças degenerativas na infância colocam muitas vezes problema de diagnóstico porque, apesar da evolução dos exames complementares, muitas permanecem sem diagnóstico. A história familiar pode orientar a investigação etiológica.

**Caso clínico:** Descreve-se o caso de dois irmãos, com antecedentes familiares de doença degenerativa (pai e em tios paternos).

MFAG, 18 anos, referenciada à consulta aos 8 anos por Dificuldades Escolares. A avaliação cognitiva revelava um QI total de 49, sendo o desenvolvimento prévio normal. O exame neurológico mostrava dismetria e marcha de base alargada. A ataxia e distonia agravaram-se progressivamente, assim como a deterioração cognitiva. Aos 10 anos inicia crises clónicas generalizadas e mioclónicas, de difícil controle. O estudo genético para DRPLA, após diagnóstico em familiares, foi positivo. Actualmente está dependente de cadeira de rodas, com escoliose e regressão cognitiva marcadas.

PAG, 11 anos, irmão de MFAG, avaliado na consulta aos 2 anos por desequilíbrio na marcha e atraso nas aquisições de desenvolvimento. O estudo genético para DRPLA foi positivo. Assiste-se a um agravamento da ataxia, com sinais piramidais nos membros inferiores e distonia distal (4 anos). A RM-CE revela alterações nos núcleos pallidus e dentado. Avaliações seriadas do desenvolvimento põem em evidência a deterioração cognitiva. Aos 6 anos inicia convulsões clónicas e mioclónicas. Actualmente tem regressão total motora e cognitiva com linguagem expressiva reduzida a 3-4 palavras e dependência da cadeira de rodas.

Ambos repetiram RM-CE recentemente, que revelaram atrofia cortico-subcortical supra e infratentorial, mais marcada no irmão mais severamente afectado.

**Conclusões:** Contrariamente às descrições clássicas, em que a epilepsia mioclónica é o sintoma inicial nos casos juvenis, estes dois irmãos têm como principais manifestações a deterioração cognitiva e a ataxia. A atrofia dentato-rubro-palido-luisiana deve ser considerada em crianças com ataxia progressiva e atraso ou regressão de desenvolvimento, mesmo se a epilepsia não for proeminente.

## P087. Ataxia telangiectásica sem telangiectasias

**Leonor Correia Guedes, Joaquim Ferreira**

Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa.  
lcorreia@hspapo.pt

**Introdução:** A ataxia telangiectásica é uma doença autosómica recessiva rara, multissistémica, causada por mutações do gene ATM, caracterizada por ataxia cerebelosa progressiva com início na infância, apraxia oculo-motora, coreo-atoxia, telangiectasias oculo-cutâneas, predisposição para malignidade, imunodeficiência e aumento da sensibilidade a radiações ionizantes. Os portadores de mutações do gene têm maior risco de desenvolver doenças malignas e cardiovasculares. O caso clínico que apresentamos, ilustra a dificuldade diagnóstica desta entidade e a importância da sua identificação no seguimento clínico de doentes e no aconselhamento de familiares.

**Caso clínico:** Apresentamos o caso de uma doente do sexo feminino, de 42 anos de idade, e do seu irmão, de 36 anos, com um quadro de ataxia progressiva desde os 11 meses de idade. Posteriormente, desenvolvem progressivamente disto-

nia, coreia e polineuropatia. Actualmente, à observação, apresentam ainda apraxia oculomotora e não são objectivadas telangiectasias. Como patologia concomitante, são referidos antecedentes de pneumonias e meningite. Por apresentarem elevação dos níveis de alfa-fetoproteína, diminuição dos níveis de IgA e um aumento do índice de anomalias cromossómicas espontâneas e induzidas por radiação, foi colocada a hipótese de ataxia telangiectásica, que foi confirmada por estudo molecular, tendo sido identificado um alelo com a mutação c.382delG e um com a mutação c.6677T>C, não descrita. Da história familiar, destacam-se familiares de primeiro e de segundo grau falecidos de tumor maligno ou de doenças cardiovasculares.

**Conclusão:** O nosso caso clínico ilustra a importância do papel que os meios complementares de diagnóstico prévios ao estudo molecular do gene ATM têm na orientação da investigação da ataxia telangiectásica, dificultada, no nosso caso, pela ausência de telangiectasias e pelo tempo de duração da doença. O estudo da família e a identificação de portadores é mandatório para a redução do risco de doenças malignas e cardiovasculares.

## P088. Encefalopatia recorrente sintomática a malformação vascular difusa

**Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>5</sup>, Tiago Rodrigues<sup>3</sup>, Sónia Figueiroa<sup>6</sup>, Isabel Ribeiro<sup>4</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa; 6-Serviço de Neuropediatria, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
rjrfelgueiras@gmail.com

**Introdução:** As malformações vasculares cerebrais são alterações congénitas do desenvolvimento que muito raramente se apresentam de forma difusa, sendo o seu diagnóstico habitualmente imagiológico. Apresentamos um caso clínico cujo diagnóstico foi estabelecido apenas no estudo neuropatológico.

**Caso clínico:** Menino, 9 anos, apresentou de forma aguda febre, depressão do estado de consciência, vômitos e crises convulsivas. A análise do LCR mostrou pleocitose, sem identificação de agente infeccioso. A RM cerebral revelou hipersinal em T2 cortico-subcortical occipito-parietal, no tálamo e braço posterior da cápsula interna à esquerda, associado a captação pial de contraste e moldagem do sistema ventricular. Foi medicado com Ceftriaxone e Aciclovir, registando-se melhoria clínica, tendo ficado como secura neurológica uma quadrantanópsia homónima inferior direita. Um mês depois recorre com novo quadro agudo de prostração, cefaleias, vômitos e alterações visuais, nesta altura sem febre. O estudo do LCR foi normal e a RM sobreponível. Foi colocada a hipótese de uma patologia inflamatória ou neoplásica dada a persistência do efeito de massa da lesão. Foi tratado com metilprednisolona EV com nova melhoria clínica. Durante 2 anos manteve-se bem, referindo apenas episódios transitórios de perda completa de visão do hemisfério direito. Numa RM de controlo foi observada área pseudoquistica de "novo" na verete cortical da lesão, com persistência do efeito de massa e captação leptomenígea/pial de contraste. Foi então realizada lobectomia occipital esquerda, tendo o estudo neuropatológi-

co identificado uma malformação vascular exuberante, caracterizada pela presença de veias dilatadas e de parede hialinizada, de domínio leptomeníngeo mas também intracorticais, acompanhadas de artérias com perda da lamina elástica interna em porções da sua parede. Identificaram-se ainda zonas de enfarte e hemorragia recente. A angiografia clássica, realizada após a lobectomia, não mostrou a presença de malformação arterio-venosa.

**Conclusões:** As malformações vasculares devem ser colocadas como diagnóstico diferencial de encefalopatias recorrentes, mesmo na ausência de alterações típicas imagiológicas.

### P089. Mucormicose disseminada em doente com imunodeficiência celular idiopática

**Alexandre Costa<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1</sup>, Artur Vale<sup>2</sup>, Miguel Ferreira<sup>3</sup>, Rafael Roque<sup>5</sup>, Ricardo Taipa<sup>4</sup>, Fernando Guimarães<sup>2</sup>, M. Melo Pires<sup>4</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Via Real; 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Central. alexandrejscosta@gmail.com

**Introdução:** A mucormicose é uma infecção fúngica, rara e muitas vezes letal, habitualmente observada em indivíduos imunossuprimidos. As apresentações clínicas descritas são diversas, estando dependentes da patologia subjacente.

**Caso clínico:** Homem de 35 anos, saudável, admitido no serviço de urgência do hospital local por cefaleias frontais, sonolência, tosse seca e anorexia com uma semana de evolução. Descrita ligeira lentificação cognitiva sem outras alterações relevantes. Analiticamente, destaca-se linfopenia com baixa de CD4+ (178/mm<sup>3</sup>), positividade do anticorpo IgM para toxoplasmose e estudo de LCR com hiperproteinorráquia (678mg/L) e discreta hipoglicorráquia, com restante estudo negativo, incluindo pesquisa de BK, HIV e células neoplásicas. Imagiologicamente revelou lesões parietal direita, frontal e dos gânglios da base à esquerda na TAC e RMN encefálicas, e opacidade do 1/3 superior do pulmão esquerdo no Rx e TAC torácicas. Considerando as hipóteses de toxoplasmose e neoplasia pulmonar com metastização cerebral, iniciou terapêutica anti-biótica e corticoterapia. Dado o agravamento clínico progressivo é transferido para o nosso hospital apresentando-se, à admissão, vigil, com hemianópsia homónima esquerda e tetraparésia flácida com predomínio nos membros inferiores. O estudo subsequente evidenciou lesões nodulares do rim direito na TAC abdominopélvica e agravamento das lesões encefálicas na RMN de neuroeixo. Perante evolução desfavorável e dúvida etiológica, foi submetido a biópsia estereotáxica das lesões cerebrais que mostrou extensas áreas necróticas e presença de hifas de grandes dimensões ramificadas e não septadas, compatíveis com mucormicose, mais tarde apoiadas pelos resultados da biópsia renal. Apesar de instituída terapêutica com anfotericina B o doente acabou por falecer, devido às múltiplas complicações médicas coexistentes, ao fim de 4 meses.

**Conclusão:** As infecções fúngicas disseminadas com envolvimento do sistema nervoso central apresentam uma elevada mortalidade. Na sua suspeita, ainda que imagiológica e microbiologicamente improvável, a biópsia e consequente estudo histológico poderá ser a única forma de estabelecer um diagnóstico.

### P090. Gliomatose cerebri lentamente progressiva

**Dulce Neutel<sup>1</sup>, Carolina Pires<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** A gliomatose cerebri é uma forma rara e difusa de glioma que envolve mais do que 2 lobos cerebrais, e em regra de mau prognóstico. Uma progressão lenta e moderadamente benigna da gliomatose cerebri, sobretudo na ausência de terapêutica oncológica, é excepcional.

**Caso clínico:** homem, 52 anos, natural de Cabo Verde, internado por quadro progressivo em 3 anos de alteração da fala, da deglutição e de desequilíbrio da marcha. Observou-se disartria, disfagia, sacadas hipométricas, nistagmo vertical não fatigável na supra e infraversão e com fase rápida na direcção do olhar, ataxia apendicular, adiadococinésia, ataxia da marcha, sinal de Babinski bilateral e coreia ligeira dos membros. A RM-CE mostrou hipersinal em T2/Flair e marcado hiposinal em T1 no diencéfalo, envolvendo o tálamo, tronco cerebral e pedúnculos cerebelosos superiores; discreta atrofia cerebelosa; sem áreas de realce após gadolínio. Punção lombar sem alterações. Os anticorpos anti-CV2/CRMP 5 foram fortemente positivos. O PET scan mostrou lesões nodulares pulmonares hipercaptantes nos ápexes dos lobos inferior direito e esquerdo. As TC pulmonar e broncofibroscopia não mostraram lesões pulmonares. A terapêutica com metilprednisolona foi ineficaz. Foi reinternado um ano depois por agravamento clínico nos últimos 3 meses com incapacidade para a marcha por agravamento da ataxia axial. A nova RM-CE mostrou aspectos sobreponíveis. A determinação dos anticorpos antineuronais foi agora negativa. O estudo anatomopatológico por biópsia estereotáxica com alvo no centro semi-oval à direita diagnosticou uma gliomatose cerebri.

**Discussão:** descrevemos um caso de gliomatose cerebri com evolução indolente mesmo sem terapêutica oncológica. Este facto reforça a importância de biopsar lesões difusas do SNC de etiologia indeterminada.

### P091. Miopatia inflamatória braquio-cervical - doença rara, tratável.

**Dulce Neutel<sup>1</sup>, Cândida Barroso<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** As miopatias podem ser classificadas de acordo com etiologia, fenomenologia clínica ou alterações genéticas. A miopatia inflamatória braquio-cervical (MIBC) é uma miopatia adquirida caracterizada por fraqueza cervical posterior e braquial bilateral, associada a necrose de fibras e a inflamação activa na biópsia, caracterizada por depósitos do complexo C5b-9 do complemento no endomísio, inflamação focal perivascular e no perimísio, muitas vezes com proeminente componente de linfócitos B (CD 20+). Continua por determinar se os síndromes MIBC constituem um fenótipo clínico ou um grupo distinto de miopatias imunomediadas.



**Caso clínico:** Mulher, 68 anos, com história de diminuição progressiva da força muscular da região posterior do pescoço e proximal dos quatro membros há mais de um ano. Sem história de consanguinidade ou doenças neuromusculares na família. No exame neurológico apresentava marcha miopática, fraqueza muscular na extensão do pescoço (grau 3/5), fraqueza muscular proximal nos quatro membros (grau 4/5), atrofia ligeira dos grupos musculares afectados e reflexos osteotendinosos presentes e simétricos. A avaliação analítica revelou aumento das enzimas musculares, com CK entre 4 a 6x VR e título de ANA positivo (1:160). O EMG mostrou padrão miopático; os estudos da condução nervosa foram normais. A biopsia do músculo deltóide esquerdo revelou achados de miopatia inflamatória, sendo o principal componente celular da inflamação os linfócitos B. Foi iniciado tratamento com prednisolona 60mg/dia com melhoria clínica progressiva.

**Discussão:** Descrevemos um caso de MIBC, uma forma rara de miopatia inflamatória, que melhora com corticoterapia. O padrão de infiltrado inflamatório observado é típico, mas nem sempre é observado, quer por ter distribuição focal quer por ter sido alterado pela terapêutica prévia com corticóides. A MIBC deve ser considerada no diagnóstico diferencial das miopatias com inflamação na biopsia, uma vez que esta é uma patologia tratável.

## P092. Movimentos periódicos das pernas como manifestação paraneoplásica

**Catarina Cruto<sup>1</sup>, João Lopes<sup>2</sup>, A. Martins da Silva<sup>2</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
Caticruto@gmail.com

**Introdução:** A síndrome dos movimentos periódicos das pernas é caracterizada por movimentos repetitivos dos membros durante o sono que causam diminuição da qualidade do sono e insónia. A sua etiologia e fisiopatologia ainda não são inteiramente conhecidas e pode estar associada a múltiplas doenças neurológicas e sistémicas. O seu diagnóstico definitivo é feito por registo poligráfico do sono.

**Caso clínico:** Homem de 66 anos, enviado à consulta de neurologia por movimentos periódicos das pernas durante o sono, inicialmente notados pela esposa e investigados em consulta de sono com registo poligráfico de sono nocturno. O doente não tomava fármacos que pudessem interferir com o sono. O exame neurológico era normal. Realizou estudo analítico, que incluiu estudo da cinética do ferro, que foi normal. Iniciou terapêutica com ropinirol 0,25mg/dia com melhoria ligeira mas suspendeu voluntariamente após 6 meses. Alguns meses antes, tinha iniciado um quadro de poliartralgias generalizadas o que levou ao diagnóstico de poliartrite reumática de pequenas e grandes articulações. Na sequência de investigação da poliartrite foi detectado um carcinoma pulmonar, subtipo adenoescamoso e sem metastização à distância, pelo que foi submetido a lobectomia e quimioterapia. Cinco meses após a terapêutica e mais de um ano após suspensão do ropinirol, deixou de apresentar os movimentos das pernas durante o sono. Repetiu estudo polissonográfico que confirmou a sua ausência. Após a intervenção cirúrgica e sem alteração da terapêutica de base, apresentou também melhoria significativa do quadro artrítico.

**Conclusão:** Consideramos que os movimentos periódicos das pernas durante o sono foram uma manifestação paraneoplásica da lesão pulmonar, já que estavam presentes na altura do diagnóstico e desapareceram com exérese da lesão.

plásica da lesão pulmonar, já que estavam presentes na altura do diagnóstico e desapareceram com exérese da lesão. Apresentamos este caso porque não são conhecidas descrições prévias de movimentos periódicos das pernas como síndrome paraneoplásica, o que contribui para a tese da fisiopatologia dos movimentos periódicos estar associada a múltiplas etiologias.

## P093. Linfoma intravascular, enfartes cerebrais e demência

**C. Cruto<sup>1</sup>, C. Monteiro<sup>1</sup>, I. Moreira<sup>1</sup>, J. Teixeira<sup>2</sup>, R. Roque<sup>5</sup>, J. Reis<sup>4</sup>, R. Taipa<sup>3</sup>, M. Melo Pires<sup>3</sup>, M. Correia<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Neuropatologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Porto; 5-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central.  
Caticruto@gmail.com

**Introdução:** O linfoma intravascular é um tipo raro de linfoma extranodal com evolução rapidamente progressiva e de prognóstico reservado. O diagnóstico diferencial é difícil e requer um índice de suspeição elevado, já que a apresentação clínica é variável.

**Caso clínico:** Instalação súbita, numa mulher de 57 anos, de dormência e diminuição da força no membro inferior esquerdo; três meses depois e também de forma súbita, apresentou alteração da visão para o hemiespaço visual esquerdo e diminuição da força do membro superior ipsilateral. Neste período de tempo e de forma progressiva, ocorreram alterações do comportamento com apatia e perda de iniciativa verbal e motora. Sem febre nem outros sintomas constitucionais. No exame neurológico verificava-se deterioração cognitiva de predomínio subcortical, hemianopsia homónima esquerda, hemiparésia esquerda (grau 4/5 MRC) de predomínio crural, sinal de Babinski bilateral e hipostesia álgica no membro inferior esquerdo. A RMN cerebral revelou múltiplas lesões encefálicas (hipersinal em T2 e na difusão), supra e infratentoriais com envolvimento predominante da substância branca, sugerindo enfartes em território arterial fronteira.

Considerando a etiologia isquémica, realizou-se angiorressonância, ecocardiograma transtorácico, estudo imunológico e serológico, cujos resultados foram normais. O ecocardiograma transesofágico demonstrou um foramen oval patente. O estudo do LCR e a TC toraco-abdomino-pélvica não revelaram alterações. Foi submetida a corticoterapia que foi suspensa após o resultado do estudo imunológico. Por manter agravamento clínico e, na suspeita de um estado pró-trombótico, iniciou hipocoagulação. A etiologia das lesões permanecia incerta pelo que realizou biópsia cerebral. O exame neuropatológico mostrou linfoma intravascular de grandes células B e áreas de necrose dispersas, correspondendo a enfartes recentes. Iniciou quimioterapia com melhoria ligeira dos défices.

**Conclusão:** Enfartes cerebrais múltiplos, ainda que raro, é uma forma de apresentação de linfoma intravascular, pois a proliferação maciça de linfócitos pode causar obstrução vascular. O exame neuropatológico é o método de diagnóstico de referência.

## P094. Provável encefalopatia posterior reversível em leucemia linfóide aguda recidivada: dilemas de diagnóstico e tratamento

Helena Rocha<sup>1</sup>, Manuel Sobrinho Simões<sup>2,4</sup>, Pedro Castro<sup>1,4</sup>, Diana Ferreira<sup>3</sup>, Fernando Príncipe<sup>2,4</sup>, Marta Carvalho<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia Clínica, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. helen.roch@gmail.com

**Introdução:** Sintomas neurológicos focais associados a quadros encefalopáticos em doentes oncológicos levantam frequentemente dúvidas de diagnóstico e orientação terapêutica. Este problema agrava-se quando são usados vários citotáticos em altas doses para penetração no SNC, com efeitos secundários neurológicos ainda pouco conhecidos, como pode acontecer no tratamento de indução da leucemia linfóide aguda (LLA). Apresentamos um caso de provável encefalopatia posterior reversível (PRES) em doente com LLA recidivada tratada com esquema agressivo de quimioterapia.

**Caso clínico:** Mulher, 22 anos, antecedentes de hipotirodismo e epilepsia controlada com valproato, com LLA precursora B. Remissão completa após quimioterapia de indução; recaída durante manutenção. “Re-indução” com clofarabina em alta dose, Peg-Asparaginase, vincristina e daunorrubicina. Ao 26º dia, prostração progressiva, discurso incoerente e alterações visuais compatíveis com cegueira cortical, sem crises epilépticas evidentes. Hipertensão diastólica sustentada de novo, de causa indeterminada. Sem sinais de células leucémicas no LCR, infecção ou disfunção metabólica. TC cerebral com venoTC: lesões hipodensas cortico-subcorticais simétricas parieto-occipitais, sem realce após contraste, sem sinais de TVC. EEG compatível com estado de mal epiléptico focal temporo-occipital esquerdo. RM cerebral: áreas parieto-occipitais simétricas de hipersinal em DP/T2/FLAIR, hipossinal em T1, com elevação do ADC. Perante a hipótese de PRES iniciou nimodipina, tratou-se a HTA e o estado de mal não convulsivo. Melhoria das alterações visuais e estado de consciência logo nos primeiros dias com normalização neurológica em três semanas. RM cerebral um mês depois mostrou franca regressão das lesões. Ciclos adicionais de quimioterapia decorreram sem complicações neurológicas.

**Conclusões:** As características imagiológicas e evolução clínica apontam para PRES como diagnóstico mais provável, relacionado com a doença oncológica, HTA e/ou quimioterapia. Sendo impossível atribuir uma causa apenas, acresce ao neurologista a dificuldade de decidir a terapêutica a efectuar, já que a manutenção ou suspensão de fármacos terá implicações na evolução da doença oncológica e do quadro neurológico.

## P095. Paralisia isolada do músculo frontal secundária a metastização parotídea de carcinoma da laringe

Filipa Sousa<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Fernandes<sup>2</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga. filipa.r.p.sousa@gmail.com

**Introdução:** Embora o envolvimento dos nervos cranianos ocorra em 20% dos casos de carcinoma das vias aéreas supe-

riores, a paralisia isolada do nervo facial é muito rara. Quando ocorre implica a metastização de uma das três regiões anatómicas estratégicas: o ângulo ponto-cerebeloso, o ouvido médio ou a glândula parótida.

**Caso clínico:** Homem, 59 anos, com diagnóstico de carcinoma infiltrativo epidermóide da laringe, trazido ao Serviço de Urgência por episódios recorrentes de síncope, precedida por intensa dor fronto-temporal esquerda. O exame revelava paresia unilateral esquerda isolada do músculo frontal: o paciente apresentava marcada assimetria ao enrugar a testa, mas com força normal no encerramento ocular e sorriso simétrico. Sem envolvimento de outros nervos cranianos. Enquanto se encontrava em vigilância e monitorizado, apresentou um episódio semelhante aos descritos, sendo objectivada bradicardia sinusal e hipotensão arterial grave. A RM cerebral e maxilo-facial mostrou adenopatias carotídeo-jugulares extensas com invasão da parótida esquerda. O paciente teve alta, com o diagnóstico de invasão metastática da parótida esquerda, associada a paresia facial superior e síncope, secundárias à disfunção do seio carotídeo e desencadeadas por dor aguda.

**Conclusão:** O carcinoma da laringe pode metastizar para os gânglios linfáticos retrofaríngeos, que drenam para os parotídeos, atingindo a parótida e nervo facial. Na parótida o nervo facial subdivide-se em 5 ramificações: temporo-frontal, zigomática, labial, marginal, mandibular e cervical. O ramo temporo-frontal sai da parótida e entra inferiormente ao músculo frontal inervando-o. Logo, neste caso, a invasão da parótida esquerda condicionou uma rara apresentação clínica de paralisia frontal ipsilateral por envolvimento isolado do ramo temporo-frontal. Com esta descrição pretendemos alertar para a necessidade de uma avaliação cuidadosa dos pacientes com paralisia do nervo facial e antecedentes de carcinoma avançado das vias aéreas superiores de modo a excluir o envolvimento neoplásico da parótida, do ângulo ponto-cerebeloso ou osso temporal.

## P096. Síndrome Opsoclónus-Mioclónus, Ataxia Cerebelosa, Encefalite Límbica e Retinopatia Bilateral Paraneoplásicos

Filipe Blanco, Luís Isidoro, João Lemos, João Figueira, Carmo Macário

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra. sobralblanco@gmail.com

**Introdução:** Síndromes Neurológicas Paraneoplásicas representam o efeito remoto de uma neoplasia maligna, não relacionado com invasão do tumor ou metastização. São distúrbios raros que podem afectar qualquer parte do sistema nervoso central ou periférico. Presume-se que na sua maioria sejam provocados por mecanismos autoimunes dirigidos contra antígenos onconeuronais expressos pelas células neuronais e tumorais.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 63 anos, ex-fumador, apresenta-se com quadro clínico progressivo com 3 meses de evolução caracterizado por fopsias, escotomas bilaterais, desequilíbrio e estado confusional, sobreposto a quadro febril indeterminado e perda ponderal de 9 Kg. Ao exame neurológico apresentava estado confusional, perda severa da acuidade visual bilateral, opsoclónus intermitente, mioclonias dos membros superiores, ataxia da marcha, com



sensibilidades profundas preservadas. A RMN-CE mostrava lesões bilaterais e simétricas dos núcleos da base, hiperintensas nas sequências TR longo. EEG: aspectos focais lentos nas regiões frontotemporais bilateralmente, sugestivos de encefalite límbica. TAC Torácica: imagem nodular de contornos espiculados localizada no LSD, suspeita de processo tumoral maligno. OCT com desorganização da camada de fotorreceptores da retina e papiledema severo bilateral, compatíveis com retinopatia paraneoplásica. Anticorpos anti-neuronais anti-CV2/CRMP5 fortemente positivos. LCR: pleocitose linfocítica; negativo para células tumorais; BOC no líquido mas não no soro. Realizou tratamento com Imunoglobulina 25g id e Corticoide 1g id endovenosos durante 5 dias, associados a terapêutica sintomática com Clonazepam e Levetiracetam per os, com melhoria clínica neurológica parcial. Aguarda caracterização histológica tumoral e tratamento dirigido.

**Conclusões:** Doente com clínica e exames complementares compatíveis com Síndrome Opsoclónus-Mioclónus, Ataxia Cerebelosa, Encefalite Límbica e Retinopatia Bilateral Paraneoplásicas. A associação de várias entidades clínicas paraneoplásicas no mesmo doente é um evento raro.

# Índice de autores de comunicações orais e posters ao Congresso de Neurologia 2011

Autor	Artigos	Autor	Artigos
A. Bastos Lima	CO27, PO81	Bárbara Leal	CO10, CO12
Adriana Rua	PO31	Beatriz Santiago	CO13, PO85
Alberto Leal	CO1, CO2, PO76	Bernardo Macedo	PO15
Alberto Leite	PO83	Berta Martins da Silva	CO10, CO12
Alexandra Gonçalves	CO8	Berta Rodríguez-Frutos	CO6
Alexandre Costa	PO89	Camila Nóbrega	PO8, PO9
Alexandre de Mendonça	CO17	Cândida Barroso	CO17, PO77, PO91
Alexandre Mendes	CO27, PO81	Carina Fernandes	CO35
Alice Morais Castro	PO70	Carina Reis	CO28
Álvaro Machado	PO34, PO35, PO58, PO83, PO95	Carla Bentes	PO77
Amélia Mendes	PO36	Carla Branco	CO19
Amélia Nogueira Pinto	CO23, PO49	Carla Conceição	PO86
Ana Calado	PO8, PO9, PO64	Carla Ferreira	PO58, PO79
Ana Catarina Fonseca	PO47	Carla Nunes	PO51
Ana Cláudia Ribeiro	PO78	Carlos Andrade	PO62, PO67
Ana Costa	PO27	Carlos Basílio	PO29
Ana Filipa Antunes	PO3	Carlos Carvalho	CO28
Ana Filipa Santos	PO79	Carlos Correia	PO39
Ana Isabel Dias	CO4	Carlos Veira	CO24, PO72, PO84
Ana Lourenço	CO22	Carmen Erra	PO57
Ana Luísa Azevedo	PO13	Carmo Macário	CO7, PO65, PO96
Ana Margarida Romeiro	PO56	Carolina Pires	PO90
Ana Martins da Silva	CO8, CO10, PO53, PO68, PO71	Catarina Canha	PO40
Ana Massano	PO40	Catarina Cruto	PO23, PO31, PO92, PO93
Ana Moreira	CO4, PO86	Catarina Cunha	CO15, CO18, PO37
Ana Morgadinho	PO78	Catarina Luís	PO86
Ana Oliveira	CO28, CO29	Catarina Oliveira	CO13
Ana Patrícia Antunes	PO66	Cátia Carmona	PO20
Ana Romeiro	PO11	Cátia Macedo	PO42
Ana Santos	PO58	Cátia Mateus	CO16
Ana Silva	CO10	Cecília Monteiro	PO2, PO14, PO31, PO52, PO93
Ana Sofia Aleixo Correia	CO3, CO22	Cecília Vilaça	PO83
Ana Teresa Carvalho	PO41, PO42, PO50	Célia Nogueira	CO30
Ana Verdelho	CO17	César Nunes	CO25, PO65
Anabela Matos	CO34, PO48	Clara Barbot	CO4
Andreia Bettencourt	CO10, CO12	Cláudia Brito	CO12
Andreia Godinho	PO45	Cláudia Carvalho	CO10, CO12
Andreia Matas	PO17, PO21	Cláudia Guarda	PO5, PO10, PO25, PO73
Andreia Veiga	PO17, PO21	Cláudia Paulino	PO65
Ângela Timoteo	CO23, CO26	Claudia Pinho	CO8
Angela Vincent	CO5	Cláudia Quintas	CO19
António Atalaia	PO18, PO19, PO75	Claudia Sousa	CO28
António Jorge	PO50	Conceição Pereira	CO11
António Martins da Silva	CO12, PO92	Cristina Costa	CO26
António Mestre	PO61	Cristina Gonçalves	PO53
Argemiro Geraldo	CO34, PO40, PO48	Cristina Januário	CO31
Armanda Gomes	PO54	Cristina Marques	CO34, PO48
Armando Morganho	PO55	Cristina Ramos	PO14
Artur Vale	PO89	Cristina Semedo	PO64
Assunção Tuna	CO14	Cristina Valente	PO22
Augusto Ferreira	PO4, PO15	Daniela Galimberti	CO14



<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Deolinda Portelinha	PO51	Inês Carrilho	CO4, CO5
Diana Duro	PO33	Ines Mares	PO3, PO30
Diana Ferreira	PO94	Inês Menezes Cordeiro	PO29
Duarte Noronha	PO55	Inês Moreira	PO81, PO93
Dulce Neutel	PO90, PO91	Irene Bernardes	PO44
Dulce Pereira	CO21, PO42	Isabel Alonso	CO11
Dulce Quelhas	CO30	Isabel Henriques	CO6, PO8, PO9, PO64
Elisa Meira	CO15	Isabel Moreira	PO53
Elsa Azevedo	CO21, PO67	Isabel Pavao Martins	PO3, PO30
Elsa Parreira	CO23	Isabel Ribeiro	PO88
Ernestina Santos	CO8, CO10, PO2, PO52, PO53, PO71	Isabel Santana	CO13, CO15, CO18, PO33, PO37, PO61
Ester Coutinho	CO5, CO8, CO10, CO32	Ivânia Alves	CO16, CO24, PO72
Eugénia Almeida	CO9	J Leal Loureiro	CO11
Eulália Calado	CO4	J Pinto-Basto	CO11
Eva Brandão	CO11	J. Teixeira	PO93
Exuperio Díez-Tejedor	CO6	Jaime Pamplona	PO8, PO9, PO64
Fátima Ferreira	PO29	Jéssica Gomes	PO76
Fátima Furtado	CO4	Joana Carvalho	PO21
Fernanda Gamboa	PO65	Joana Cortez	PO22
Fernando Correia	CO33, PO68, PO74	Joana Damásio	CO5, CO14, CO32, PO31
Fernando Guimarães	PO89	Joana Domingos	CO8, CO30, CO33, PO60, PO68, PO74, PO82
Fernando Matias	CO7, CO9, PO7, PO85	Joana Domingues	PO37, PO61
Fernando Pita	PO20	Joana Guerra	CO31
Fernando Príncipe	PO94	Joana Guimarães	PO62, PO67
Fernando Santos	CO15	Joana Lima	CO28
Fernando Silva	CO20, CO25, PO65	Joana Marques	PO13, PO49
Filipa Sousa	PO16, PO35, PO95	Joana Meireles	PO54
Filipe Blanco	PO96	Joana Morgado	PO8, PO9, PO64
Filipe Correia	PO27	Joana Nunes	PO22
Filipe Palavra	PO78	Joana Pais	CO16
Florbela Magalhães	PO22, PO51	Joana Ribeiro	CO25
Fradique Moreira	CO20, CO25, CO31, PO40, PO65	João Carlos Ribeiro	CO9
Francisca Sá	PO29	João Chaves	CO12, PO23, PO74
Francisco Sales	PO75	João Coimbra	CO35, PO10
Freire Gonçalves	CO20	João Correia	PO68
Gabriel Miltenberger-Miltenyi	CO14, CO17, CO26	João Fernandes	PO95
Gil Cunha	CO13, PO37, PO61	João Ferreira	PO68
Gina Caetano	CO13	João Figueira	PO96
Gonçalo Matias	CO22	João Lemos	PO85, PO96
Gonçalo Santos	PO61	João Lopes	PO92
Grilo Gonçalves	PO22, PO45, PO51	João Massano	CO28
Gustavo Cordeiro	CO20, CO25, PO65	João Nunes	PO13
Helder Esperto	CO15	João Parracho da Costa	CO36
Helena Pereira	PO21	João Paulo Gabriel	CO19, PO17, PO21
Helena Rocha	PO36, PO44, PO94	João Pinho	CO4, PO34
Hipólito Nzwalo	PO26, PO29	João Proença	CO35, PO73
Hugo Lopes	PO17	João Raposo	PO1, PO45
Hugo Morais	PO50	João Reis	PO49, PO93
Ilda Matos	CO19	João Rocha	CO28, CO29, PO58
Inês Baldeiras	CO13	João Sargento Freitas	CO9, CO20, CO25, PO61, PO65
Inês Brás Marques	CO7, PO38	Joaquim Ferreira	PO87

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Joaquim Pinheiro	PO41	Marina Magalhães	CO30, PO60, PO82
Jorge Sequeiros	CO11	Mário R. Simões	PO33
José Campillo	PO28	Mário Rui Silva	CO19, PO17, PO21
José Carlos Romeu	PO70	Mário Tavares	PO13
José Eduardo Alves	PO71	Marisa Brum	PO11, PO56
José Fernando Pinto Marques	PO69	Marisa Miranda	PO15
José Ferro	CO6, PO6	Mark Woodhall	CO5
José Lopes Lima	CO12, PO14, PO52	Marta Arenga	PO51
José Maria Pereira Monteiro	PO71	Marta Carvalho	PO94
José Paulo Monteiro	CO4	Marta Pereira	PO32
José Pedro Vieira	CO4	Mavilde Arantes	PO32, PO80
José Pimentel	PO77, PO90	Mercedes Exposito-Alcaide	CO6
Jose Pinto Marques	PO11, PO56	Miguel Castelo-Branco	CO13, PO37
José Tomás	CO7, CO20, CO25, PO38, PO65	Miguel Coelho	PO90
José Vale	CO3	Miguel Cordeiro	PO38
Julia Alvarez-Grech	CO6	Miguel Ferreira	PO89
Lara Alves	PO33	Miguel Grilo	CO21, PO67
Laura Marques	CO32	Miguel Grunho	PO5, PO10, PO25, PO59
Laura Vilarinho	CO30	Miguel Rodrigues	PO10, PO12, PO43
Leonor Correia Guedes	PO87	Miguel Seco	CO34
Lígia Neves	PO10	Miguel Veloso	PO42, PO50
Liliana Gouveia	PO20	Miguel Viana Baptista	CO22, PO59
Liliana Letra	CO15, PO7, PO37	Motasem Shamasna	PO22, PO45, PO51
Liliana Pereira	PO10, PO12, PO43	Moura Pereira	CO18
Lívia Sousa	CO7, CO9	Mrinalini Honovar	PO32, PO80
Luca Padua	PO57	Nadine Ferreira	CO35
Luis Cunha	CO25, CO20, PO65	Narciso Oliveira	PO83
Luís Isidoro	PO85, PO96	Nascimento Costa	CO15
Luís Mendes Pedro	PO46	Nuno Canas	CO3
Luís Negrão	CO34, PO48	Nuno Inácio	CO23
Luís Ruano	CO24	Nuno Mendonça	CO20, CO25, PO65
Luís Ruano	CO11, CO16, PO15, PO84	Nuno Vicente	PO75
Luís Santos	PO49	Nuno Vila-Chã	CO27, PO31, PO81, PO92, ,
Luísa Albuquerque	PO90	Olinda Faria	PO62
Luísa Sampaio	PO36, PO44	Olinda Rebelo	CO34, PO48
Luíza Rosado	PO18, PO19, PO75	Orlando Sousa	PO55
M Isabel Leite	CO5	Óscar Camacho	PO65
Madalena Pinto	PO36, PO44	Paolo Mariotti	PO57
Mamede de Carvalho	CO36	Patricia Arriaga	PO76
Manuel Correia	CO19	Patrícia Canhão	PO66
Manuel Melo Pires	CO14, CO30, PO60, PO71, PO88, PO89, PO93	Patrick Waters	CO5
Manuel Rito	PO34	Paula Breia	PO25
Manuel Sobrinho Simões	PO94	Paula Coutinho	CO11
Manuela Almeida Santos	CO4, CO5	Paulo Batista	PO46
Manuela Costa	PO27, PO32, PO80	Paulo Coelho	PO1
Manuela Santos	CO32	Paulo Linhares	CO28, PO54
Marco Metello	PO36	Paulo Pinho e Costa	CO10, CO12
Margarida Ayres Basto	PO54	Paulo Rego Sousa	PO63
Margarida Basto	CO28	Paulo Santos	PO11, PO56, PO69
Margarida Rodrigues	PO16, PO35, PO79	Pedro Abreu	PO54, PO79
Maria Carolina Silva	CO19	Pedro Barros	PO41, PO42, PO50
Maria Castelo Branco	PO27	Pedro Beleza	PO16
Maria Gutiérrez-Fernández	CO6	Pedro Carneiro	PO42
Maria Helena Garrucho	CO13	Pedro Castro	CO21, PO94
Maria Isabel Leite	PO53	Pedro Faria	CO18
Maria José Águas	PO26	Pedro Guimarães	PO89
Maria José Rosas	CO28, CO29, PO54	Pedro Nunes Vicente	PO38
Maria José Sá	PO67	Pedro Oliveira	PO2
Maria José Silva	PO32, PO80	Pedro Pereira	PO25, PO73
Maria Portilha	CO34	Pedro Pinto	CO14, PO39
Mariana Leitão Marques	PO78	Pedro Rosado	PO18, PO19, PO75
		Pedro Soares Pinto	PO71

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	
Pedro Velho	PO1, PO45	Tiago Rodrigues PO39, PO88
Peter Grebe	PO4	Tiago Sá CO20
Rafael Roque	CO30, PO68, PO88, PO89, PO93	Tiago Teodoro PO90
Raquel Castelo Branco	CO12	Tomas Goucha PO3
Raquel Gil-Gouveia	PO6	Vanessa Silva PO13
Raquel Lemos	CO13	Vânia Almeida PO57, PO77
Raquel Tojal	PO28	Virgínia Rebelo PO54
Ricardo Lopes	CO2, PO76	Vitor Moreira CO33
Ricardo Maré	PO16, PO95	Vítor Pinheiro CO20
Ricardo Morais	CO25	Vitor Tedim Cruz CO11, CO16, CO24, PO15, PO47, PO72, PO84
Ricardo Taipa	CO14, CO30, PO60, PO68, PO71, PO82, PO88, PO89, PO93	
Rita Fernandes	CO25	
Rita Figueiredo	CO28	
Rita Jerónimo	PO76	
Rita Peralta	PO77	
Rita Salvado	PO25, PO43	
Rogério Teixeira	CO20	
Rosário Pazos	PO26	
Rosário Santos	PO48	
Rui Barreto	CO16, CO24, PO84	
Rui Chorão	CO4	
Rui Felgueiras	CO19, PO39, PO88	
Rui Guerreiro	PO11, PO20, PO69	
Rui Loureiro	CO19	
Rui Magalhães	CO19	
Rui Martins	CO20	
Rui Matos	PO11, PO56	
Rui Proença	CO18	
Rui Vaz	CO28, PO54	
Rute Barrambana	PO76	
Rute Relvas	PO8	
Ruth Geraldes	PO46, PO47, PO63, PO66, PO70	
Sandra Freitas	PO33	
Sandra Perdigão	PO24	
Sandra Sousa	PO18, PO19	
Sara Cavaco	CO8, CO14, CO27, PO68, PO81	
Sara França	CO21	
Sara Machado	CO23, PO49	
Sara Pereira	PO37, PO38	
Sérgio Brito	CO18	
Sérgio Castro	PO42	
Sílvia César	PO24	
Sofia Jordão	PO23	
Sofia Nunes de Oliveira	PO6	
Sofia Reimão	PO77	
Sofia Rocha	PO34, PO35, PO58, PO83, PO95	
Sónia Batista	CO9	
Sónia Figueiroa	CO4, PO88	
Sónia Vale Pereira	CO17, CO26	
Stefania Veltri	PO57	
Stevanin G	CO11	
Susana Chaves	PO55	
Susana Rocha	CO4	
Teresa Carolina	PO55	
Teresa Ferreira	PO40	
Teresa Mendonça	CO21	
Teresa Pinho e Melo	PO46, PO47, PO63	
Teresa Temudo	CO4, CO12	
Teresinha Evangelista	PO63	
Tiago Gomes	PO27	
Tiago Parreira	PO38	

# REUNIÃO DE OUTONO 2011

COIMBRA, 18 & 19 Novembro



## Programa da Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2011

### Sexta-feira, 18 de Novembro

#### 14.30-14.45 Sessão de Abertura

Dr. Jorge Machado

#### 14.45-16.00 Comunicações orais 1ª sessão

Moderadoras: Dra. Isabel Luzeiro, Dra. Livia Sousa

- CO01. O papel dos genes *UNC13B* e *STXBPI* na susceptibilidade à enxaqueca**  
 João Luís Neto<sup>1</sup>, Carolina Lemos<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,3</sup>, Alda Sousa<sup>1,3</sup>, Isabel Alonso<sup>1</sup>  
 1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António; 3. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto.
- CO02. Investigação de polimorfismos em genes envolvidos na inflamação neurogénica como factores de susceptibilidade para enxaqueca**  
 Soraia Osório<sup>1</sup>, João Neto<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, José Barros<sup>2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Carolina Lemos<sup>1,2</sup>  
 1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto. 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António.
- CO03. E depois dos estudos de associação na enxaqueca: análise funcional dos polimorfismos identificados**  
 Carolina Lemos<sup>1,2</sup>, João Luís Neto<sup>1</sup>, Marlene Quintas<sup>1</sup>, Soraia Osório<sup>1</sup>, Maria Conceição Pereira<sup>1</sup>, Miguel Alves-Ferreira<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>  
 1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto. 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António.
- CO04. O papel dos genes ligados ao cromossoma X na susceptibilidade à enxaqueca.**  
 Marlene Quintas<sup>1</sup>, João Neto<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, José Barros<sup>2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Carolina Lemos<sup>1,2</sup>  
 1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto. 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António.
- CO05. Enxaqueca Hemiplégica Esporádica associada a Estado de Mal Epiléptico Focal- 18 anos de seguimento.**  
 Joana Domingos, José Barros, Rui Chorão, Ilda Matos, José Pereira Monteiro  
 Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

#### 16.00-16.30 Coffee break



**16.30-17.30 Comunicações orais 2ª sessão**  
**Moderadoras: Dra. Gabriela Machado, Dra. Paula Esperança**

- CO06. Cefaleia exclusivamente nocturna: cefaleia hipóptica?**  
Joana Domingos, Rui Loureiro, José Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- CO07. Não basta parecê-lo, tem que sê-lo – Enxaqueca e Dissecção Arterial sem AVC**  
Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE.
- CO08. Cefaleia menstrual: nem sempre é inocente....**  
Manuela Palmeira  
Apomédica Serviços Médicos Lda.
- CO09. Carcinoma da parótida - uma causa incomum de nevralgia do trigémino**  
João Carvalho, Filipe Palavra, Maria Helena Ramos  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.

**17.45-18.45 Assembleia Geral**

**Sábado, 19 de Novembro**

**9.15-10.30 Comunicações orais 3ª sessão**  
**Moderadores: Dr. Miguel Rodrigues, Dra. Elsa Parreira**

- CO10. Headache from the Doctors' perspective**  
Raquel Gil Gouveia  
Hospital da Luz, Lisboa; Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.
- CO11. Vertigem postural e cefaleia: caso clínico**  
Rui Loureiro, Joana Domingos, Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- CO12. Cefaleia e quisto aracnóide?**  
Inês Marques<sup>1</sup>, Tiago Parreira<sup>2</sup>, Hermínio Tão<sup>3</sup>, Vieira Barbosa<sup>1</sup>  
1. Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 2. Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3. Serviço de Neurocirurgia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO13. Enxaqueca e Síndrome do Anticorpo Antifosfolipídico, relação ou coincidência?**  
José Tomás, João Sargento, Lívia Sousa, Fernando Matias.  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO14. Cefaleia acompanhada de défices neurológicos e pleocitose no líquor**  
Eva Brandão, H. Peter Grebe  
Serviço de Neurologia do Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.

**10.30-11.00 Coffee break**

**11.00-12.30 Sessão Clínica Interactiva**  
**Moderador: Dr. Jorge Machado**  
**Prelectores: Dra. Isabel Luzeiro, Dra. Paula Esperança, Dra. Cecília Monteiro e Prof. José Pereira Monteiro**

**12.30-12.45 Encerramento da Reunião**  
**Dr. Jorge Machado**

## Resumos

Sexta-feira, 18 de Novembro 2011

### 14.45-16.00 Comunicações orais 1ª sessão

Moderadoras: Dra. Isabel Luzeiro, Dra. Livia Sousa

#### C001. O papel dos genes *UNC13B* e *STXBP1* na susceptibilidade à enxaqueca

João Luís Neto<sup>1</sup>, Carolina Lemos<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,3</sup>, Alda Sousa<sup>1,3</sup>, Isabel Alonso<sup>1</sup>

1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António; 3. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto.

**Introdução:** Embora possuam uma forte componente genética, a informação relativa aos genes de susceptibilidade para as formas comuns de enxaqueca é actualmente ainda escassa. Para investigar a componente genética de doenças complexas recorre-se normalmente à realização de estudos de associação, comparando a frequência de marcadores genéticos entre casos e controlos. Os genes candidatos para estes estudos estão geralmente envolvidos na patofisiologia da doença, sendo que no caso específico da enxaqueca várias vias poderão ser consideradas, entre elas, a da neurotransmissão. Os genes *UNC13B* e *STXBP1* codificam, respectivamente, as proteínas Munc13-2 e Munc18-1, membros da maquinaria molecular das vesículas sinápticas, que (entre outras funções) ajudam e estabilizam a formação de complexos SNARE

**Material/Métodos:** Encontra-se actualmente na fase final de execução, um estudo de associação caso-controlo numa amostra de 188 doentes não aparentados e 287 controlos saudáveis, emparelhados por idade e localização geográfica. Um total de 110 *tagging SNPs*, de genes que codificam proteínas envolvidas na transmissão sináptica, está a ser estudado; nove dos quais pertencem ao gene *UNC13B* e três ao *STXBP1*.

**Resultados:** A análise dos resultados obtidos até ao momento revelou várias associações significativas: duas alélicas (rs10972428 e rs7851161), três genotípicas (rs7851161, rs7032682 e rs13293564) e duas haplotípicas relativas ao gene *UNC13B*, bem como uma associação alélica, uma associação genotípica (rs2241167), e uma haplotípica, com marcadores do gene *STXBP1*. Através de uma análise bioinformática foram identificadas consequências funcionais para os alguns dos SNPs referidos, maioritariamente relacionadas com a regulação da expressão génica.

**Discussão:** Os resultados apontam para um possível envolvimento destes genes na susceptibilidade à enxaqueca, que deverá no futuro ser alvo de estudos mais aprofundados. O conhecimento sobre a associação de variantes genéticas e uma predisposição aumentada à enxaqueca é de grande importância, podendo no futuro trazer vantagens em termos de diagnóstico e tratamento da enxaqueca.

#### C002. Investigação de polimorfismos em genes envolvidos na inflamação neurogénica como factores de susceptibilidade para enxaqueca

Soraia Osório<sup>1</sup>, João Neto<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, José Barros<sup>2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Carolina Lemos<sup>1,2</sup>

1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto; 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António.

**Introdução:** A enxaqueca é uma doença complexa, com elevada prevalência, que resulta da combinação de factores genéticos e ambientais. Na patogénese da enxaqueca diversos mecanismos estão envolvidos tais como: vasodilatação arterial extracraniana, diminuição da inibição de transmissão central de dor e inflamação neurogénica extracraniana. No processo de inflamação neurogénica, ocorre a libertação de neuropéptidos, como a substância P, a neurocinina A ou o CGRP (calcitonin-gene related peptide) que resulta na extravasão plasmática, vasodilatação e na desgranulação de mastócitos.

**Objectivos:** Com o presente estudo pretende-se investigar alguns dos factores genéticos envolvidos na susceptibilidade da enxaqueca analisando genes envolvidos no processo de inflamação neurogénica.

**Materiais e Métodos:** Para investigar factores de susceptibilidade para a enxaqueca, foi realizado um estudo caso-controlo, numa amostra de base hospitalar de 188 casos e 287 controlos, utilizando genes candidatos, seleccionados com base no seu papel na fisiopatologia da enxaqueca.

Os SNPs (single nucleotide polymorphisms) nos genes candidatos foram seleccionados com base nos dados retirados do International HapMap Project. Dos quatro genes candidatos (RAMP1, CALCRL, TAC1 e F2RL1), foram obtidos 39 *tagging SNPs* para serem genotipados por SNaPshot.

**Resultados:** Inicialmente efectuou-se a genotipagem de 14 SNPs nos 475 indivíduos. Seguidamente irão ser optimizados os restantes SNPs e proceder-se-á à análise estatística, de modo comparar as frequências alélicas, genotípicas e haplotípicas dos SNPs entre casos e controlos, para avaliar a associação entre os SNPs seleccionados e a susceptibilidade da enxaqueca. A interacção entre genes será também analisada.

**Discussão/Conclusão:** Os dados obtidos a partir deste estudo serão úteis para uma melhor compreensão dos mecanismos genéticos que estão na génese da enxaqueca e possivelmente no desenvolvimento de novas formas de terapêutica da enxaqueca.

#### C003. E depois dos estudos de associação na enxaqueca: análise funcional dos polimorfismos identificados

Carolina Lemos<sup>1,2</sup>, João Luís Neto<sup>1</sup>, Marlene Quintas<sup>1</sup>, Soraia Osório<sup>1</sup>, Maria Conceição Pereira<sup>1</sup>, Miguel Alves-Ferreira<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>

1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto. 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António.

**Introdução:** A enxaqueca é uma das cefaleias primárias mais comuns, diminuindo a qualidade de vida dos doentes e seus familiares. Na população portuguesa, encontraram-se

diversas variantes - em genes relacionados com a patofisiologia da enxaqueca (STX1A, EDNRA, BDNF e CGRP) - associadas com a sua susceptibilidade. No entanto, é necessário explorar o papel destas variantes em termos funcionais de modo a compreender os mecanismos subjacentes a esta doença.

**Objectivos:** Com este trabalho pretende-se compreender as possíveis funções das variantes associadas através de análises bioinformáticas e estudos funcionais de modo a caracterizar o papel e mecanismo molecular dos polimorfismos associados com a enxaqueca em estudos anteriores.

**Materiais/Métodos:** Actualmente, diversas ferramentas bioinformáticas estão disponíveis, permitindo prever os possíveis efeitos biológicos dos SNPs associados. Após a análise in silico, irão ser realizadas experiências in vitro de modo a determinar alterações nos níveis de transcrição, ligação de miRNAs, e estabilidade das proteínas, envolvendo os genes associados com a doença.

**Resultados:** Os polimorfismos que foram já identificados irão agora ser analisados em diferentes bases de dados e ferramentas bioinformáticas de modo a identificar polimorfismos funcionais, com alguma função de regulação. Outras variantes podem estar localizadas nas regiões do promotor do gene e assim afectar a expressão génica. Espera-se também com este trabalho determinar o possível impacto de miRNAs na susceptibilidade à enxaqueca dado que podem existir polimorfismos nos miRNAs ou nos seus locais de ligação.

**Discussão/Conclusão:** Os estudos funcionais nas doenças complexas são ainda escassos mas muito importantes para compreender o papel dos polimorfismos na doença. Compreender a patofisiologia da enxaqueca, identificar polimorfismos associados com a sua susceptibilidade e estabelecer uma ligação entre ambos, pode levar ao desenvolvimento de terapias preventivas mais específicas e eficazes.

#### C004. O papel dos genes ligados ao cromossoma X na susceptibilidade à enxaqueca.

Marlene Quintas<sup>1</sup>, João Neto<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2,3</sup>, José Barros<sup>2,3</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>1,2</sup>, Alda Sousa<sup>1,2</sup>, Carolina Lemos<sup>1,2</sup>

1. UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto; 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto. 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António.

**Introdução:** A enxaqueca é uma doença neurológica, caracterizada por dores de cabeça recorrentes associadas a outros sintomas.

A predisposição genética à enxaqueca é semelhante em homens e mulheres porém, a incidência é 3 vezes superior no sexo feminino e o risco aumentado de enxaqueca nos familiares em primeiro grau de probandos do sexo masculino sugere a possível influência de genes ligados ao cromossoma X. Diferentes estudos associaram já o locus Xq 24-28 à enxaqueca.

O ácido gama-aminobutírico (GABA), principal neurotransmissor inibitório, desempenha uma função importante na patofisiologia da enxaqueca. Genes que codificam receptores do GABA-A localizam-se no locus Xq24-28 e têm sido objecto de estudo, nomeadamente o GABRE, GABRA3 e GABRQ.

O gene CASK (Calcium/calmodulin-dependent serine kinase) apresenta várias funções a nível neuronal e está rela-

cionado com a regulação de canais de cálcio, importantes na libertação de neurotransmissores, podendo ter um papel na patofisiologia da enxaqueca. Ainda não há estudos entre este gene e a enxaqueca, sendo um bom gene candidato.

**Objectivo:** O objectivo do estudo é avaliar o envolvimento de genes ligados ao cromossoma X na susceptibilidade à enxaqueca.

**Material/Métodos:** Este estudo está a ser desenvolvido tendo por base uma estratégia caso-controlo, compreendendo 188 casos e 287 controlos. A técnica de SNaPshot foi escolhida como metodologia de genotipagem.

**Resultados:** 32 SNPs foram seleccionados através do Haploview Software, em 4 genes candidatos (GABRE1, GABRA3, GRABQ e CASK). Os SNPs foram divididos em 2 ensaios, estando a sua genotipagem a decorrer. Em seguida irá ser feita a análise estatística dos resultados, de modo a avaliar a associação entre os SNPs seleccionados e a enxaqueca.

**Discussão/Conclusão:** O estudo das variantes genéticas relacionadas com o género e associadas à susceptibilidade à enxaqueca, permitirão aumentar o conhecimento da base genética da doença e possivelmente contribuir para um melhor diagnóstico.

#### C005. Enxaqueca Hemiplégica Esporádica associada a Estado de Mal Epiléptico Focal - 18 anos de seguimento.

Joana Domingos, José Barros, Rui Chorão, Ilda Matos, José Pereira Monteiro

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A enxaqueca hemiplégica esporádica (EHE) apresenta como particularidades a incorporação de algum grau de parésia na aura e a inexistência de familiares com sintomas idênticos. A IHS estabeleceu critérios clínicos, mas a EHE tende a ser um diagnóstico de exclusão. A EHE tenderá para o início na infância e para a atenuação na juventude, mas não há dados robustos sobre a sua história natural e o prognóstico.

**Caso clínico:** Damos conta de um indivíduo do sexo masculino, atualmente com 31 anos, que apresentamos em 1994 (*Rev Port Neurol* 1994, *Supl, maio*: 25). Teve dois episódios de cefaleias hemicranianas esquerdas, precedidas de um escotoma cintilante direito, aos 8 anos. Teve sintomas idênticos, precedidos de afasia motora e hemiparésia direita, aos 13 anos. Meses depois, foi levado ao hospital por confusão, agitação, cefaleias, febre, afasia e hemiparésia direita; instalou-se um estado de mal epiléptico focal (movimentos clónicos do membro superior plégico). Não tinha história familiar de enxaqueca ou epilepsia. O exame neurológico, entre episódios, foi sempre normal. Os exames de sangue, urina e LCR, as imagens de RMN encefálica, a histologia muscular e o estudo vascular foram normais. O EEG apresentava atividade paroxística focal temporo-occipital esquerda. Diagnosticou-se EHE. Foi medicado com flunarizina e valproato de sódio, por analogia. Manteve episódios de EHE, tendencialmente semestrais, até aos 19 anos. A profilaxia foi descontinuada aos 20 anos. Não voltou a ter sintomas. Teve um bom desenvolvimento pessoal (físico, cognitivo, profissional e familiar).

**Discussão:** O estudo clínico foi agressivo, apesar do presumível diagnóstico. Terão contribuído para isso a não alternância, o estado de mal epiléptico focal, a duração prolongada, a

ausência de história familiar e o modesto conhecimento da época sobre enxaqueca hemipléica. A notícia deste caso poderá ser um pequeno contributo para a compreensão da história natural da enxaqueca hemipléica esporádica.

Sexta-feira, 18 de Novembro 2011

**16.30-17.30 Comunicações orais 2ª sessão**  
Moderadoras: **Dra. Gabriela Machado, Dra. Paula Esperança**

### **CO06. Cefaleia exclusivamente nocturna: cefaleia hípica?**

**Joana Domingos, Rui Loureiro, José Pereira Monteiro**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

**Introdução:** A inter-relação entre sono e cefaleia é bem conhecida existindo, inclusivamente, várias tentativas de classificação da mesma. Vários tipos de cefaleia (enxaqueca, tensão, hípica) estão relacionados com perturbação do sono e com o funcionamento durante o dia.

**Caso Clínico:** Senhora de 51 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo que desde há cerca de 30 anos tem 1 a 2 episódios semanais, exclusivamente nocturnos e que a acordam, de cefaleia pulsátil, intensa, unilateral ou bifrontal, com fotofobia, sem náuseas, vômitos ou fonofobia, sem factores de agravamento e que não cedem aos AINE's. Têm início pelas 4-5horas da manhã e duram algumas horas; quando toma triptano duram cerca de 1 hora. Sem alterações ao exame neurológico. TC cerebral sem alterações.

**Discussão:** De uma forma genérica poderíamos dizer que este caso trata de uma cefaleia despertada pelo sono ou relacionada com este.

Apesar de evocar características de cefaleia hípica, não preenche todos os critérios, reforçando a ideia que vem sendo expressa na literatura de que será necessário revê-los em vários aspectos. Por um lado em relação à idade de início, que muitas vezes dista vários anos da de diagnóstico e se encontra documentada antes dos 50 anos, a definição da duração máxima de cada episódio e da frequência dos mesmos.

Embora a relação mais frequente seja a de alívio com o sono e repouso, este caso, embora atípico, também poderia ilustrar uma enxaqueca sem aura, mas exclusivamente nocturna. De facto, existem relatos de que cerca de 48% dos episódios podem ocorrer entre as 4-9horas da manhã e de que percentagem semelhante de doentes tem cerca de 75% dos episódios de enxaqueca durante a noite.

### **CO07. Não basta parecê-lo, tem que sê-lo - Enxaqueca e Dissecção Arterial sem AVC**

**Liliana Pereira, Miguel Rodrigues**  
Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE.

**Introdução:** A enxaqueca com aura é simultaneamente mimetizador e factor de risco para AVC isquémico. A revisão sistemática de estudo caso-controlo estabeleceu igualmente que a enxaqueca se associa à dissecção arterial cervical em mais de 35% dos casos.

**Caso Clínico:** Os autores descrevem o caso de um homem de 56 anos, hipertenso, que desde os 30 anos apresenta episódios esporádicos de cefaleia intensa, hemicrânia esquerda, pulsátil, precedida de disfasia, sem outros sintomas acompanhantes. Aos 50 anos, uma semana após traumatismo craniano, apresenta novo episódio de cefaleia, com as mesmas características inicialmente, mas que se torna persistente, surgindo ao terceiro dia ptose incompleta e miose do olho esquerdo. Recorreu então ao hospital, tendo-se objectivado síndrome de Horner à esquerda e colocado a hipótese diagnóstica de dissecção carotídea esquerda, confirmada por RM. Não apresentou outros défices neurológicos transitórios ou permanentes. Não apresentava alterações parenquimatosas na RM encefálica. Teve alta mantendo ptose e miose à esquerda. Desde esta altura que tem episódios pouco frequentes de cefaleia não pulsátil, sem outros acompanhantes ou precipitantes, mas sempre precedidas de aura disfásica. Num destes episódios é referenciado à consulta de Doença Vascular Cerebral com a hipótese diagnóstica de AIT.

**Conclusão:** No presente caso existe enxaqueca com aura com episódios disfásicos repetidos ao longo de vários anos, simulando AITs carotídeos esquerdos, sendo que aos 50 anos se verifica dissecção carotídea esquerda. Desse episódio resultam sinais neurológicos permanentes de disfunção simpática, sem lesão parenquimatosa, verificando-se alteração das características da cefaleia, mantendo episódios sugestivos de aura disfásica típica com cefaleia atípica. Este doente ilustra a complexa interacção entre a enxaqueca e a doença vascular cerebral.

### **CO08. Cefaleia menstrual: nem sempre é inocente....**

**Manuela Palmeira**  
Apomédica Serviços Médicos Lda.

A Cefaleia Menstrual, conhecida desde o tempo de Hipócrates, foi definida por MacGregor como crises de cefaleias sem aura que ocorrem regularmente no primeiro dia da menstruação ou dois dias antes ou após o seu início, mas não noutros períodos. Pode adoptar as características de Enxaqueca, Cefaleia do Tipo tensão ou menos frequentemente Cluster. As cefaleias exclusivamente ligadas ao período menstrual são, em regra, benignas

**Caso Clínico:** Em Março de 2009 MLGFF com 47 anos contava referia há anos cefaleia menstrual de intensidade ligeira, sem predomínio de lado nem sintomas acompanhantes. No mês anterior, teve no período menstrual uma cefaleia violenta, durante 3 dias, acompanhada de fotofobia e anorexia que aliviou, mas da qual nunca recuperou totalmente. Seis dias antes da consulta no início do período menstrual, sentiu de novo cefaleias, que duraram 48 horas, seguidas de visão dupla. Ao 6º dia apresentava diplopia sem parésias dos músculos oculares. O restante exame geral e neurológico eram normais. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes.

A angiorressonância magnética cerebral com carácter de urgente mostrou aneurisma da artéria carotídea interna esquerda de localização intracavernosa. Na sequência foi-lhe colocado "stent Silk" endovascular, sem complicações. Dois dias depois referia dor contínua no ouvido e nas regiões parietal e cervical, ambas à esquerda, e apresentava Horner esquerdo, sintomas que foram interpretado como reacção vascular à presença do Stent. Os exames de controlo, por arteriografia, realizados um mês e um ano depois revelaram exclusão do aneurisma.



Mais recentemente foi observada na consulta de neurologia por cefaleia do tipo tensão crónica tendo sido medicada com amitriptilina

**Em conclusão:** Caso clínico representativo de que um diagnóstico de cefaleia menstrual feito na juventude que é posto em causa decorridos muitos anos. Impõe-se ser prudente e avaliar cada crise como primeira para a eventualidade de ter de rever o diagnóstico.

## C009. Carcinoma da parótida - uma causa incomum de nevralgia do trigémio

João Carvalho, Filipe Palavra, Maria Helena Ramos  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.

**Introdução:** As neoplasias da glândula parótida apresentam-se, na sua maioria, como uma massa indolor. A dor facial e a paralisia facial periférica, quando presentes, traduzem geralmente doença localmente avançada e, como tal, são indicadores de mau prognóstico.

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino, com 75 anos de idade, que recorreu ao Serviço o nosso Hospital por paroxismos dolorosos na hemiface direita (territórios dos ramos maxilar e mandibular do nervo trigémio) com cerca de um mês de evolução. Estes paroxismos tinham início súbito, eram muito intensos e de curta duração e surgiam frequentemente após a fala e a mastigação, tendo sido identificado um ponto de gatilho pré-auricular direito. A doente referia ainda, desde há cerca de 2 anos, uma dor constante, tipo moedouro, no território atrás referido, de intensidade ligeira. Ao exame objectivo foi identificada uma massa pétreia na região parotídea direita e o exame neurológico revelou uma paralisia facial periférica direita e uma hipoestesia algica nos territórios sensitivos dos ramos maxilar e mandibular do nervo trigémio direito. Os exames complementares de diagnóstico efectuados (exames de imagem e citologia por aspiração com agulha fina) revelaram carcinoma primário da glândula parótida direita, não-caracterizado histologicamente, associado a adenopatias intraparotídeas, sem aparente invasão dos tecidos adjacentes. Foi então instituída terapêutica sintomática, que reduziu a frequência dos paroxismos, mas não a sua intensidade. A doente foi referenciada para consulta externa no Instituto Português de Oncologia, aguardando ainda decisão terapêutica.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma forma de apresentação incomum de uma neoplasia da parótida, uma vez que, mais que a massa e a paralisia facial periférica, foi a dor, que pode ser classificada como uma nevralgia do trigémio sintomática, que levou a doente a procurar assistência médica.

Sábado 19 de Novembro de 2011

9.15-10.30 Comunicações orais 3ª sessão  
Moderadores: Dr. Miguel Rodrigues, Dra. Elsa Parreira

## C010. Headache from the Doctors' perspective

Raquel Gil Gouveia  
Hospital da Luz, Lisboa; Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.

**Introduction:** Primary headaches and Migraine, being the most common neurological disorders, are a motive for consultation of most general practitioners and neurologists, on a daily basis. We have yet failed to consider the doctors' perspective – treating a headache patient can be a hard and demanding task.

**Objective:** To survey clinicians most likely to be involved in managing headache patients (general practitioners and neurologists) in order to identify their perceptions about headache.

**Methods:** Prospective observational survey of general practitioners and neurologists in Portugal in a 5 month period. Data collection was accomplished using anonymous questionnaires with demographic data, headache and migraine status and perceptions.

**Results:** Of 348 respondent physicians, 24.4% were neurologists, 53.8% were females and age average was 47.7 years. The vast majority had interest in Migraine and considered it disabling (93%). Sixty-seven to 80% of physicians report management difficulties when dealing with headache patients. Satisfaction with current treatment options was high (70-80%). Sixty-two (34%) of physicians had migraine and 86% considered it to influence their perception of the disease. Portuguese physicians most frequently treat their own migraines with triptans (24%), ibuprofen (19%), paracetamol (15%) and other NSAIDs (15%). Preventive medication was used by 14% of headache-suffering physicians.

**Conclusion:** Portuguese physicians treating migraine patients have realistic perceptions about the disease. Those who suffer from migraine considered their perception to be influenced by their experience. Although reporting management difficulties, the majority of physicians are satisfied with current treatment options for migraine

## C011. Vertigem postural e cefaleia: caso clínico

Rui Loureiro, Joana Domingos, Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

**Introdução:** Vertigem, tontura e instabilidade na marcha são sintomas comuns na prática clínica. A vertigem é um sintoma caracterizado por ilusão de movimento. Na prática clínica diária existem várias síndromes vertiginosas: vertigem postural paroxística benigna, vertigem postural fóbica, Doença de Menière, Neuronite vestibular, síndrome vertiginosa central, entre outros. A Vertigem Postural Fóbica (VPF) é o segundo diagnóstico mais comum em clínicas neurológicas especializadas em tontura e vertigem.

**Caso clínico:** Senhora de 57 anos com história de síndrome depressivo desde os 40 anos e cefaleia tipo tensão crónica desde os 54 anos, com quadro com 3 anos de evolução de vertigem posicional, sem associação com acufenos, zumbidos ou sintomas neurovegetativos. A vertigem dura minutos, ocorre quando caminha na rua e, por vezes, acompanha a cefaleia. O exame neurológico não apresenta sinais focais, nomeadamente sinais de disfunção cerebelosa ou vestibular.

**Discussão:** O diagnóstico de VPF, proposto por Brandt et al, é caracterizado por 6 elementos: (1) vertigem e sensação subjéctiva de desequilíbrio, presentes durante a posição ortostática ou na marcha, sem alterações ao exame neurológico; (2) instabilidade ou flutuação, frequentemente na forma de ata-

ques com a duração de segundos a minutos, ou, às vezes, como impressão momentânea ou ilusória de perturbação do próprio corpo; (3) os episódios de vertigem podem ocorrer espontaneamente ou estar associados a estímulos (pontes, escadas), ou situações específicas (lojas, restaurantes) das quais o paciente poderá sentir dificuldade em retirar-se, ou que são reconhecidas como desencadeantes; (4) ansiedade e sintomas neurovegetativos acompanham o quadro; (5) personalidade do tipo obsessivo-compulsivo, labilidade afectiva e depressão leve; (6) início após um evento emocional de stress, doença grave, ou distúrbio vestibular.

A VPF apresenta um bom prognóstico. Apesar de alguns autores colocarem em causa o diagnóstico de VPF, trata-se de um distúrbio frequente que raramente é diagnosticado.

## CO12. Cefaleia e quisto aracnóide?

Inês Marques<sup>1</sup>, Tiago Parreira<sup>2</sup>, Hermínio Tão<sup>3</sup>, Vieira Barbosa<sup>1</sup>

1. Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 2. Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 3. Serviço de Neurocirurgia, Hospitais da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** Os quistos aracnóides são colecções benignas de LCR, habitualmente assintomáticos e diagnosticados de forma incidental. Podem, no entanto, tornar-se sintomáticos, por crescimento com compressão de estruturas adjacentes e/ou obstrução do fluxo do LCR, ou por complicações hemorrágicas. A apresentação clínica mais frequente é a cefaleia, embora ocasionalmente possam originar convulsões, défices neurológicos focais ou alterações cognitivas. Reserva-se o tratamento cirúrgico para quistos sintomáticos e quistos com crescimento progressivo ou efeito de massa.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 29 anos, sem antecedentes relevantes. Recorre ao serviço de urgência por início súbito de cefaleia holocraniana de intensidade muito severa, com agravamento em decúbito e associada a vómitos, fotofobia e visão turva. Sem história de traumatismo craniano. O estudo de imagem detectou quisto aracnóide da fossa craniana média esquerda e higroma fronto-temporal bilateral, tendo sido observado por neurocirurgia, que considerou não haver indicação cirúrgica e medicou sintomaticamente. O agravamento progressivo da cefaleia motivou retorno à urgência após uma semana, apresentando nesta altura edema da papila bilateral. Foi efectuada punção lombar que detectou aumento da pressão do LCR (45cmH<sub>2</sub>O). Instituiu-se tratamento com acetazolamida 250mg 3id, com melhoria progressiva da cefaleia e das queixas visuais, encontrando-se assintomático ao 8º dia de tratamento, apesar de imagiologicamente sobreponível. Nas semanas seguintes, verificou-se reabsorção do higroma subdural direito acompanhada de simultânea expansão progressiva do higroma subdural esquerdo, com efeito de massa e desvio da linha média, tendo sido necessário tratamento cirúrgico.

**Conclusão:** Neste caso a cefaleia relacionou-se com a rotura da parede do quisto, com conseqüente saída de LCR para o espaço subdural e formação de higromas, complicação rara dos quistos aracnóides. Embora estejam descritos alguns casos com resolução sintomática e dos higromas subdurais apenas com acetazolamida, no nosso doente esta terapêutica revelou-se insuficiente e houve necessidade de abordagem cirúrgica subsequente.

## CO13. Enxaqueca e Síndrome do Anticorpo Antifosfolipídico, relação ou coincidência?

José Tomás, João Sargento, Lúcia Sousa, Fernando Matias.

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A presença de anticorpos antifosfolipídicos tem sido associada ao aumento do risco de doença tromboembólica (venosa ou arterial), abortos de repetição e trombocitopenia. O espectro de manifestações neurológicas inclui doenças vasculares, mielopatia transversa, Síndrome de Guillain-Barré e enxaqueca. Contudo, a fisiopatologia da associação do Síndrome do Anticorpo Antifosfolipídico (SAAF) e enxaqueca não é totalmente conhecida.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 53 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial essencial, angioma facial congénito, um aborto espontâneo e um acidente cerebrovascular isquémico prévio. É referenciada a consulta de cefaleias por reincidência de evento cerebrovascular e crises de enxaqueca com aura visual de frequência aproximada de uma crise semanal. Iniciou tratamento profilático da cefaleia com dois esquemas terapêuticos distintos com resposta insatisfatória. A investigação complementar incluiu Tomografia Computorizada e Ressonância Magnética Crânio-Encefálicas evidenciando diversas lesões isquémicas com diferentes tempos de evolução. O ECG-Holter, Ecocardiograma Transtorácico e Ecografia Doppler Carotídeo-Vertebral não revelaram alterações significativas. O estudo analítico mostrou positividade para Anticorpos anti-cardiolipinas, anti-Beta2-GPI e anticoagulante lúpico bem como um aumento do Tempo de Tromboplastina Parcial activada. A doente foi observada por Reumatologia que excluiu doenças do tecido conjuntivo, assumindo-se o diagnóstico de SAAF Primário. Posteriormente é adicionada anticoagulação oral com melhoria substancial das cefaleias, registando-se actualmente uma crise mensal de enxaqueca, ocasionalmente com aura. Não repetiu eventos cerebrovasculares.

**Conclusão:** Uma cefaleia de difícil controlo ou associada a um evento vascular agudo pode dever-se a um SAAF. Doentes com cefaleias, nomeadamente enxaqueca, com evolução atípica ou com aparecimento de outros sintomas devem ser objecto de investigação mais detalhada para um diagnóstico etiológico mais definitivo atendendo a potenciais implicações terapêuticas.

## CO14. Cefaleia acompanhada de défices neurológicos e pleocitose no líquor

Eva Brandão, H. Peter Grebe

Serviço de Neurologia do Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.

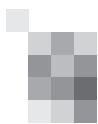
**Introdução:** A cefaleia acompanhada de défices neurológicos transitórios e pleocitose no LCR (síndrome HaNDL) é uma condição benigna que pode simular doenças graves como meningo-encefalite ou AVC.

**Casos clínicos:** 1) Homem de 29 anos recorreu ao Serviço de Emergência (SE) por dificuldades na fala e parestesias nos membros direitos com uma hora de evolução. Nos dias precedentes tinha tido dois episódios de parestesias nos membros esquerdos e cefaleia. Teve um vômito no SE. Objectivamente apresentava afasia de predomínio motor, hemianópsia homónima, hemiparesia e hemi-hipostesia direitas, sem face. A TC

cerebral foi normal e foi realizada trombólise. Duas horas após o tratamento foi detectada febre (38.9°C) e o doente referiu cefaleia hemicraniana esquerda pulsátil. LCR: 51 células (98% linfócitos), proteínas 52.1 mg/dL e glicose normal. Estudo microbiológico LCR e sangue, RM cerebral, Eco-Doppler dos vasos cervicais e transcraniano: normais. O doente ficou assintomático 14 horas após o início da clínica.

2) Adolescente de 16 anos observada por cefaleia bilateral tipo aperto, hemianópsia e hemiparesia esquerda com 10 horas de evolução. Referia outros episódios semelhantes (com défices neurológicos variáveis) nos últimos 5 dias e síndrome gripal três semanas antes. LCR: 185 células com predomínio de linfócitos, proteínas 62.78 mg/dl e glicose normal. Estudo microbiológico sangue e LCR, RM cerebral, angio-RM e Doppler transcraniano: normais. EEG: lentificação temporo-parietal direita. Recuperou três horas depois da admissão. Três dias depois teve vômitos, sonolência, hemiparesia e hemi-hipostesia esquerda com duração de dois dias. Um novo EEG mostrou lentificação difusa e mantinha pleocitose no LCR. Esteve assintomática entre os episódios e nos oito meses seguintes não voltou a ter queixas. O EEG de controlo foi normal.

**Conclusões:** A síndrome de cefaleia, défices neurológicos e pleocitose no LCR deve ser incluída no diagnóstico diferencial de meningo-encefalite e AVC. É um diagnóstico de exclusão e de bom prognóstico.



# Recomendações aos Júris das Provas de Avaliação Final do Internato de Neurologia (revisão)



ORDEM DOS MÉDICOS  
COLÉGIO DE ESPECIALIDADE DE NEUROLOGIA  
Conselho Directivo

O Conselho Directivo do Colégio de Neurologia aprovou o documento “Recomendações aos Júris das Provas de Avaliação Final do Internato de Neurologia”, em 10 de Julho de 2008, na sequência de discussão pública em que todos os neurologistas tiveram oportunidade de participar.

O novo “Regulamento do Internato Médico” (portaria nº 251/2011 de 24 de Junho) exigiu a revisão do documento, no que respeita à classificação da prova curricular. O Conselho Directivo do Colégio de Neurologia harmonizou as recomendações com a nova lei. O presente texto substitui integralmente a publicação anterior (SINAPSE 2008; 8(2) Supl1: 94-99).

## A. Prova Curricular

### Matriz para cálculo da classificação da prova curricular

Elementos a valorizar	Factor de ponderação	Classificação (0-20)	Classificação ponderada
Apreciação global do documento “Curriculum Vitae”	0,20		
Discussão do “Curriculum Vitae”	0,15		
Classificação da avaliação contínua	0,40		
Frequência de cursos	0,05		
Publicação de artigos	0,10		
Apresentação pública de trabalhos	0,07		
Trabalhos escritos no âmbito dos serviços	0,02		
Participação na formação de outros profissionais	0,01		
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	

### Descrição e caracterização dos elementos a valorizar

#### 1. Apreciação do documento “Curriculum Vitae” (CV)

A apreciação do CV deverá ser global e contemplar o conjunto de elementos previstos na portaria nº 251/2011 de 24 de Junho. Deverão merecer ênfase os elementos previstos nas alíneas a) e b) do ponto 2- do artigo 82º, dado que os elementos correspondentes às alíneas c) a f) têm valorizações específicas em pontos seguintes desta recomendação.





**Deverão apreciar-se e valorizar-se no documento CV:**

- a) Estágios obrigatórios do programa do Internato, designadamente através da verificação dos tempos de duração e da percepção da qualidade do aproveitamento;
- b) Estágios opcionais, designadamente da qualidade das instituições de acolhimento, dos tempos de duração e da percepção do aproveitamento;
- c) Demonstração de progressão de conhecimentos e desempenho ao longo do internato;
- d) Exposição duradoura a diferentes tipos de trabalho clínico (enfermaria de neurologia, unidade de acidentes vasculares cerebrais, ambulatório programado e urgência) com demonstração de produtividade assistencial;
- e) Capacidades de descrição e análise;
- f) Capacidade de síntese, evitando redundâncias e lugares-comuns;
- g) Rigor de linguagem, solidez de conceitos, congruência e harmonia do texto;
- h) Outros elementos que os jurados considerem.

**2. Discussão pública do “Curriculum Vitae”**

**3. Classificação final da avaliação contínua**

(secção I do capítulo VIII da portaria nº 251/2011 de 24 de Junho)

**4. Frequência e classificação de cursos cujo programa de formação seja de interesse para a área profissional de especialização.**

**Relativamente às temáticas, deverão valorizar-se em ordem decrescente:**

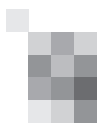
- a) Neurologia clínica, incluindo áreas sub-especializadas;
- b) Disciplinas afins, mencionadas no programa do internato;
- c) Neurociências básicas;
- d) Outras.

**Relativamente à natureza e às entidades promotoras e/ou patrocinadoras, deverão valorizar-se, em ordem decrescente:**

- a) Universidades (programas doutorais, mestrados ou pós-graduações), organizações de neurologia geral internacionais e Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN);
- b) Organizações internacionais de áreas sub-especializadas da neurologia;
- c) Organizações nacionais sub-especializadas da neurologia, incluindo Secções e Grupos de Estudos da SPN;
- d) Outras organizações.

**Deverão ainda valorizar-se:**

- a) Creditação por entidade idónea;
- b) Duração;
- c) Demonstração de assiduidade;
- d) Demonstração de avaliação de aproveitamento e sua expressão;
- e) Integração coerente do curso no programa geral de formação do interno.



## 5. Publicação de artigos

### Deverão valorizar-se, em ordem decrescente:

- Artigos originais de neurologia clínica em revistas indexadas em bases bibliográficas internacionais (*Medline, Scopus, EMBASE* ou outras);
- Revisões, casos clínicos ou cartas sobre neurologia clínica ou áreas afins, em revistas indexadas em bases bibliográficas internacionais;
- Artigos originais de neurologia clínica em revistas não indexadas, com processo de revisão inter-pares;
- Outros artigos.

### Deverão ainda valorizar-se:

- Posição do candidato no elenco de autores, particularmente quando se tratar de “1º autor”;
- Evidência ou percepção clara da participação do candidato no trabalho e na preparação do manuscrito;
- Integração do trabalho subjacente ao artigo no programa geral de formação do interno.

A publicação de resumos não poderá ser valorizada em “Publicação de artigos”.

## 6. Apresentação pública de trabalhos

### Deverão valorizar-se, em ordem decrescente, comunicações apresentadas em:

- Congressos promovidos por organizações internacionais de neurologia geral, reuniões da SPN ou congressos de organizações internacionais de referência em áreas sub-especializadas da neurologia clínica;
- Reuniões internacionais de sociedades de referência em neurociências ou em disciplinas clínicas afins da neurologia;
- Reuniões de associações filiadas na SPN, com demonstração de processo de avaliação de resumos;
- Outras reuniões nacionais ou internacionais, promovidas por organizações clínicas ou científicas, com demonstração de processo de avaliação de resumos;
- Outras apresentações promovidas por organizações clínicas ou científicas.

### Deverão ainda valorizar-se:

- Posição do candidato no elenco de autores, particularmente quando se tratar de “1º autor”;
- Publicação de resumo em revista indexada;
- Forma de apresentação (oral, cartaz, outras), se isso traduzir uma marca de valorização na respectiva reunião;
- Percepção da participação do candidato no trabalho e na preparação da comunicação;
- Integração do trabalho subjacente à apresentação no programa geral de formação do interno.

Aulas ou palestras não poderão ser valorizadas em “Apresentação pública de trabalhos”.

## 7. Trabalhos escritos e/ou comunicados, feitos no âmbito dos serviços e da área profissional de especialização

### Deverão valorizar-se, em ordem decrescente:

- Protocolos de investigação clínica ou terapêutica, manuais, folhetos informativos e documentos similares de interesse institucional;
- Revisões sistemáticas de temas, particularmente as ligadas à prática clínica e à qualidade;
- Apresentações de artigos científicos (“journal club” ou equivalente);
- Outras.

### Deverão ainda valorizar-se:

- Os trabalhos escritos, particularmente os editados;
- O universo de destinatários (instituição, departamento, serviço ou grupo);



- c) A regularidade e frequência;
- d) Integração do trabalho no programa geral de formação do interno.

## 8. Participação, dentro da área de especialização, na formação de outros profissionais

Deverão valorizar-se, em ordem decrescente, as participações em:

- a) Formação médica (pré- e/ou pós-graduada) no âmbito da neurologia clínica;
- b) Formação pós-graduada de outros profissionais de saúde (enfermeiros, técnicos) no âmbito da neurologia clínica;
- c) Formação médica (pré- e pós-graduada) em outras áreas do conhecimento ou formação pré- graduada em neurologia destinada a outros estudantes (enfermagem, tecnologias da saúde).

Deverão ainda valorizar-se:

- a) Funções de carácter permanente ou com vínculo formal;
- b) Expressão inequívoca das responsabilidades e da natureza do trabalho efectuado;
- c) Tempo de exercício e carga horária;
- d) Palestras formais.

## B. Prova prática

Elementos a valorizar	Factor de ponderação	Classificação (0-20)	Classificação ponderada
<b>1. Redacção</b>	-		
<b>a) Relatório principal</b>	-		
Anamnese	0,15		
Exame objectivo (neurológico e geral)	0,10		
Resumo da história clínica	0,10		
Discussão de diagnóstico e diagnósticos diferenciais	0,10		
<b>b) Lista de exames complementares</b>	0,05		
<b>c) Relatório final breve</b>	-		
Diagnóstico	0,05		
Plano terapêutico	0,04		
Prognóstico	0,03		
Plano de seguimento	0,03		
<b>2. Discussão pública</b>	0,35		
<b>Total</b>	1		

Nos textos deverão apreciar-se e valorizar-se:

- a) Capacidades de colheita, descrição, síntese e análise;
- b) Rigor de linguagem e solidez de conceitos;
- c) Congruência, proporcionalidade e harmonia do texto, designadamente:
  - Pormenorização e exploração de dados semiológicos e clínicos relevantes;
  - Negação explícita de dados, quando relevante;
  - Simplificação ou omissão de descrições irrelevantes;
  - Omissão de dados normais ou de negações, quando irrelevantes.
- d) Conhecimentos teóricos subjacentes;
- e) Outros elementos que os jurados considerem.



## C. Prova teórica

Elementos a valorizar	Factor de ponderação	Classificação (0-20)	Classificação ponderada
1. Exposição livre e completa de, pelo menos, um grande tema de neurologia clínica escolhido pelo júri.	0,2		
2. Sistematização, abordagem e plano de orientação de, pelo menos, uma situação clínica concreta enunciada pelo júri.	0,2		
3. Respostas curtas a diversas perguntas directas e/ou a desafios concretos (podendo o júri usar imagens, fotografias e meios audiovisuais).	0,2		
4. Consistência e solidez da argumentação e nível global de integração de conhecimentos.	0,4		
<b>Total</b>	<b>1</b>		

**Documento original** aprovado na Secção Regional do Centro da Ordem dos Médicos, a 10 de Julho de 2008, por Celso Pontes (Presidente), Fernando Pita, Fernando Matias, Isabel Luzeiro, João Vasconcelos, Jorge Machado, José Barros (relator), José Rente, José Pereira Monteiro, Vítor Oliveira.

**Revisão** aprovada na Secção Regional do Centro da Ordem dos Médicos, a 9 de Dezembro de 2011, por José Pereira Monteiro (Presidente), Isabel Luzeiro, João Vasconcelos, José Barros, José Rente, Livia Diogo Sousa, Maria José Rosas, Miguel Rodrigues, Paula Breia, Teresa Pinho e Melo.





# 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 artifícios 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 / objetivos, 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.

Originals: 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 Heading 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 correcções 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  
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](http://www.spneurologia.com)

Indexada nas bases bibliográficas:

**EMBASE / Excerpta Medica Database** (Elsevier)

**EMBASE.com** (Elsevier)

**SCOPUS** (Elsevier)

[www.indexrmp.com](http://www.indexrmp.com)