



Congresso SPDMov 2022

1 e 2 abril · Luso



Parkinsonismos Atípicos
Clássicos e Atípicos

**PROGRAMA E
LIVRO DE RESUMOS**

SEXTA-FEIRA · 1 ABRIL	
08:30H	Abertura do Secretariado
9:00H-10:30H	Sessão de posters Moderação: <i>Sala Bussaco:</i> Ana Castro Caldas; Carlos Bueno; Sandra Cardoso <i>Sala Olaia:</i> Carlos A. Matos; Fradique Moreira; Raquel Barbosa
10:30H-11:00H	Pausa
11:00H-12:30H	Comunicações orais Moderação: Alexandre Mendes; Miguel Gago
12:30H-13:00H	Simpósio Zambon “Safinamida na prática clínica diária” Palestrante: Fradique Moreira Moderação: Anabela Valadas
13:00H-14:00H	Almoço
14:00H	Curso “Parkinsonismos Atípicos clássicos e atípicos” Moderação: Maria José Rosas; Tiago Mestre
14:00H-14:05H	Apresentação
14:05H-14:25H	Paralisia Supranuclear Progressiva Miguel Coelho
14:25H-14:45H	Atrofia Multissistémica Marina Magalhães
14:45H-15:05H	Degenerescência Córtico-Basal Cristina Costa
15:05H-15:25H	Parkinsonismos atípicos clássicos – síndromes de sobreposição Rita Simões
15:25H-15:50H	Pausa
15:50H-16:10H	Parkinsonismos genéticos atípicos Ana Morgadinho
16:10H-16:30H	Parkinsonismo associados a alterações cromossómicas Vanessa Carvalho
16:30H-16:50H	Parkinsonismo em ataxias e paraparésias espásticas hereditárias Joana Damásio
16:50H-17:10H	Parkinsonismo em doenças metabólicas hereditárias Daniel Costa Gomes
17:10H-17:30H	Parkinsonismo Vascular José M Ferro
17:30H-18:00H	Pausa
18:00H-19:00H	Conferência “Untangling PSP and other tauopathies” Palestrante: Huw Morris Moderação: Ricardo Taipa
19:00H-20:00H	Simpósio Boston Scientific “Visualization and programing, taking steps into the future” Palestrantes: Carina Reis; Lars Timmerman Moderação: Miguel Coelho
20:00H	Jantar

SÁBADO · 2 ABRIL	
08:00H	Abertura do Secretariado
08:30H-09:30H	Updates Moderação: Tiago Outeiro
	Terapias em doenças do Movimento hereditárias Leonor Correia Guedes
	Definição e subtipos de doença de Parkinson Tiago Mestre
	Doenças do Movimento de causa imunológica Ana Graça Velon
9:30H-10:30H	Simpósio Bial “Motor Fluctuations in Parkinson’s disease – Does early intervention matter?” Palestrante: Monica Kurtis Moderação: Leonor Correia Guedes
10:30H-11:00H	Pausa
11:00H-12:00H	Conferência Sociedade Portuguesa de Neurociências Moderação: Ana Cristina Rego; Tiago Gil Oliveira
	Beyond Cell Transplantation: Stem Cells Secretome in Parkinson’s Disease Regenerative Medicine António Salgado
	Gene Therapy for Movement Disorders Luís Pereira de Almeida
12:00H-13:00H	Simpósio Abbvie “Doença de Parkinson Avançada- do diagnóstico precoce à experiência em Portugal com Duodopa” Palestrantes: Ana Margarida Rodrigues; Anabela Valadas Moderação: Ana Margarida Rodrigues
13:00H-14:00H	Almoço
14:00H-15:00H	Comunicações orais Moderação: Catarina Oliveira; Joaquim Ferreira
15:00H-16:00H	Simpósio Medtronic “Chronic LFP recordings: potential use in clinical practice” Palestrante: Fiorella Contarino Moderação: Leonor Correia Guedes
16:00H-16:30H	Pausa
16:30H-18:00H	Clube dos gânglios da base: casos clínicos com vídeo Moderação: Cristina Januário; José Vale
18:00H-18:20H	Atribuição de prémios
18:20H-19:00H	ASSEMBLEIA GERAL

LISTA DE PALESTRANTES / MODERADORES

Alexandre Mendes	Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Anabela Valadas	Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa
Ana Castro Caldas	Neurologia, Campus Neurológico-CNS, Torres Vedras
Ana Cristina Rego	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Ana Graça Velon	Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Ana Margarida Rodrigues	Neurologia, Hospital de Braga
Ana Morgadinho	Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
António Salgado	Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Minho, Braga
Carina Reis	Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário Hospital de São João, Porto
Carlos A. Matos	Centro Biomédico do Algarve, Instituto de Investigação (ABC-RI), Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve
Carlos Bueno	Neurologia, Centro Hospitalar do Algarve, Unidade de Portimão
Catarina Resende de Oliveira	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Cristina Costa	Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Lisboa
Cristina Januário	Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Daniel Costa Gomes	Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa
Fiorella Contarino	Department of Neurology, Leiden University Medical Center, The Netherlands
Fradique Moreira	Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Huw Morris	University College London, Queen Square Institute of Neurology, United Kingdom
Joana Damásio	Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Joaquim Ferreira	Neurologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
José M. Ferro	Neurologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes e Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa
José Vale	Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa
Lars Timmerman	Neurologia, University Hospital Giessen- Marburg, Marburg, Alemanha
Leonor Correia Guedes	Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa
Luís Pereira de Almeida	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra
Maria José Rosas	Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto
Marina Magalhães	Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Miguel Coelho	Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa
Miguel Gago	Neurologia, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães
Monica Kurtis	Neurology, Movement Disorders Unit, Neurology Service, Hospital Ruber International, Madrid, Spain
Raquel Barbosa	Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa
Ricardo Taipa	Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Rita Simões	Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa
Sandra Cardoso	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Tiago Gil Oliveira	Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde, ICVS/3B's, Faculdade de Medicina, Universidade do Minho, Braga
Tiago Mestre	Neurologia, The Ottawa Hospital Research Institute, Canada
Tiago Outeiro	Department Experimental Neurodegeneration, UMC Goettingen, Alemanha
Vanessa Carvalho	Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa



Congresso
SPDMov 2022
1 a 2 de Maio



COMISSÃO ORGANIZADORA

Ana Graça Velon

Ana Margarida Rodrigues

Ana Morgadinho

Carlos Marinho

Cristina Costa

Joana Damásio

Leonor Correia Guedes

Miguel Coelho

Tiago Outeiro

PATROCINADORES

Patrocínios



abbvie

Bial



Medtronic
Further Together



Patrocínios Científicos



PLANTA DO CONGRESSO



SESSÃO DE POSTERS · POSTO 1

SEXTA-FEIRA · 1 ABRIL · 9H00-10H30 · Sala Bussaco

Moderação: Ana Castro Caldas; Carlos Bueno; Sandra Cardoso

P1. INVESTIGATING MICRORNA DYSREGULATION TOWARDS THE DEVELOPMENT OF A MICRORNA-BASED THERAPY FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3|MACHADO-JOSEPH DISEASE (SCA3|MJD)

Diana Santos^{1,2}, Maria Inês Santos¹, Rafael Baganha^{1,2,3}, Rui Jorge Nobre^{1,2,3}, Maciej Figiel⁴, Luís Pereira de Almeida^{1,5} and Sónia Patrícia Duarte^{1,2}

¹ CNC - Center for Neurosciences and Cell Biology, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; ² IIIUC - Instituto de Investigação Interdisciplinar, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; ³ ViraVector; Viral Vector for Gene Transfer Core Facility, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; ⁴ Institute of Bioorganic Chemistry, Polish Academy of Sciences, Z. Noskowskiego 12/14, 61-704 Poznań, Poland; ⁵ Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal

P2. OLIGOELEMENTOS EM DOENTES COM DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA SUBMETIDOS A TRANSPLANTE HEPÁTICO

Maria João Malaquias¹, Henrique Nascimento¹, Catarina Mendes Pinto², José Silva², José Eduardo Alves², Cristina Ramos², Sofia Ferreira³, Judit Gandara³, Vítor Lopes³, Sara Cavaco⁴, Helena Pessegueiro Miranda², Agostinho Almeida⁵, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ³ Unidade de Transplante Hepato-pancreático, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁴ Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal

P3. A NOVEL BIOMARKER FOR PROGRESSIVE DEGENERATION OF DOPAMINE NEURONS BASED ON INERTIAL SENSOR DATA

Tatiana Saraiva¹, Nuno Loureiro¹, Marcelo Mendonça^{1,2}, Cristina Alcacer¹, Rui Costa^{1,3} & Joaquim A. da Silva^{1,2}

¹ Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; ² Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³ Department of Neuroscience, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York

P4. DISENTANGLING CUED FROM SELF-PACED ACTIONS IN CORTICOSTRIATAL CIRCUITS

Ana Margarida Pinto¹, Nuno Loureiro¹, Tatiana Saraiva¹, Sara Abalde¹, Joaquim Alves da Silva^{1,2}

¹ Champalimaud Neuroscience Programme, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; ² Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

P5. A CASE OF PARKINSONISM WITH EYE-OF-THE-TIGER SIGN

Inês Carvalho¹, Rita Machado¹, Diogo Darnas¹, Cristiana Silva¹, João Lemos¹, Ana Morgadinho¹, Fradique Moreira¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

P6. A MARCHA DIAGNÓSTICA DE UMA MARCHA MAGNÉTICA

Pedro Faustino¹, Cristina Januário², Ana Morgadinho¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

- P7. CEFALEIA NO SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR GLUT1**
Rita Pinheiro¹, Cláudia Santos Silva^{2,3}, Miguel Leal Rato^{2,3}, Marta P. Soares⁴, Elsa Parreira¹, Leonor Correia Guedes^{2,5,6}
¹ Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ² Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ³ Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ⁴ Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; ⁶ Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa
- P8. SÍNDROME DE CANVAS COM EXPANSÃO RFC1**
Cristina Mota¹, Henrique Costa¹, Pedro Valente², João Laranjeiro²
¹ Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho; ² Serviço de Otorrinolaringologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho
- P9. NOVA MUTAÇÃO HTRA2 NO HORIZONTE GENÉTICO DA DOENÇA DE PARKINSON?**
Miguel Saianda Duarte¹, Ana Cláudia Ribeiro¹, Joana Vítor¹, Ana Isabel Gonçalves¹, José Vale¹
¹ Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
- P10. PARKINSONISMO EM IDADE JOVEM E NEUROPATIA PERIFÉRICA ASSOCIADOS A MUTAÇÕES NO GENE *FIG4***
Lénia Silva¹, João Parente Freixo^{2,3}, Ana Filipa Brandão^{2,3}, Márcio Cardoso⁴, Joana Damásio^{1,2,3}
¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ² UniGENe, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ³ CGPP/IBMC, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁴ Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal
- P11. HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL NA DOENÇA DE PERRY – QUANDO RASTREAR?**
Leonor Dias^{1,2}, Catarina Caldeiras^{1,2}, Helena Rocha^{1,3}, Maria José Rosas¹
¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ² Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; ³ Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal
- P12. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS NA DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO MISSENSE DO GENE *SNCA***
Marta Sequeira¹, Filipe Godinho¹, João Lourenço¹
¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central
- P13. ASLEEP DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE: FIRST EXPERIENCE AT CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO**
Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2,3}, Manuel Rito^{1,2,3}, Clara Chamadoira^{1,2,3}, João Massano^{1,3,4}, Ana Oliveira^{1,3,4}, Gonçalo Durães⁵, Maria José Rosas^{1,3,4} and Rui Vaz^{1,2}
¹ Movement Disorders and Functional Surgery Unit, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ² Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ³ Department of Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal; ⁴ Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ⁵ Department of Anesthesiology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

SESSÃO DE POSTERS · POSTO 2

SEXTA-FEIRA · 1 ABRIL · 9H00-10H30 · Sala Olaia

Moderação: Carlos A. Matos; Fradique Moreira; Raquel Barbosa

P14. PARALISIA CEREBRAL NA ERA GENÓMICA – O ALERTA DAS MANIFESTAÇÕES ATÍPICAS

Cláudia Santos Silva^{1,2}, Rita Pinheiro³, Miguel Leal Rato^{1,2}, Raquel Barbosa^{4,5}, Ana Castro Caldas⁶, Miguel Coelho^{1,2}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa ⁵ Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁶ Campus Neurológico Sénior (CNS), Torres Vedras, Lisboa

P15. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA: QUANDO O CROMOSSOMA X É O CULPADO

Gonçalo Cabral¹, Miguel Pinto²

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; ² Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

P16. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 28 ASSOCIADA A UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE DDHD1

Miguel Leal Rato^{1,2}, Cláudia Santos Silva^{1,2}, Rita Pinheiro³, Marta P. Soares⁴, Leonor Correia Guedes^{1,2}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; ⁴ Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

P17. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSSÓMICA DOMINANTE TIPO 48: UM DIAGNÓSTICO A PONDERAR NA PRESENÇA DE UMA ATAXIA PROGRESSIVA COM DECLÍNIO COGNITIVO

Duarte Carapinha¹, Beatriz Madureira¹, Rita Pinheiro¹, Raquel Tojal¹, Simão Cruz¹, André Carvalho², Pedro Gonçalves Pereira³, Cristina Costa¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ² Serviço de Psiquiatria, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ³ Unidade de Neuroradiologia, Serviço de Imagiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora

P18. DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA PARA ALÉM DO MANGANÊS - IMPACTO CLÍNICO DE OUTROS OLIGOELEMENTOS

Henrique Nascimento¹, Maria João Malaquias¹, Catarina Mendes Pinto², José Silva², Dina Rochate³, Cristina Fraga³, José Eduardo Alves³, Cristina Ramos², Judit Gandara⁴, Sofia Ferreira⁴, Vitor Lopes⁴, Sara Cavaco⁵, Helena Pesseguero Miranda⁴, Agostinho Almeida⁶, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ³ Serviço de Hematologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Portugal; ⁴ Unidade de Transplantação Hepática e Pancreática, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁶ Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal

P19. SÍNDROME DE TREMOR DO PALATO E ATAXIA PROGRESSIVA

Ana Rita Silva¹, Joana Ferreira Pinto¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

P20. HEMIDISTONIA E ATAXIA

Luis Rufo Costa¹, Joana Pinto², Célia Machado², Isabel Amorim²

¹ Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

P21. SÍNDROMA PANCEREBELOSA DE ETIOLOGIA IMPROVÁVEL – COLOCANDO EM PRÁTICA O PRINCÍPIO DA NAVALHA DE OCKHAM

Filipe Godinho¹, Marta Sequeira¹, João Lourenço¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

P22. UM CASO DE TREMOR HIPERTIROIDEU

Catarina Borges¹, André Costa¹, Rita Bragança², Ana João Marques¹, Pedro Guimarães^{1,3}, Ana Graça Velon

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; ² Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; ³ Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

P23. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HEMICOREIA DE INÍCIO SÚBITO

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal

P24. A EXPRESSÃO DA PROTEÍNA G3BP1 REDUZ AS ANOMALIAS NEUROPATOLÓGICAS E MOTORAS EM MODELOS DA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA, TIPO 3

André Conceição^{1,2,3,4,5}, Rebekah Koppeno^{1,2,3,4}, Adriana Marcelo^{1,2,3,4}, Ricardo Reis¹, Inês Afonso¹, Sandra Tomé⁴, José Codesso^{1,2,3,4}, Liliana Mendonça⁴, Carlos A. Matos^{1,3}, Luís Pereira de Almeida^{4,6}, Clévio Nóbrega^{1,3,5}

¹ Algarve Biomedical Center - Research Institute; ² Programa Doutoral em Ciências Biomédicas, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ³ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro; ⁴ Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁵ Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal; ⁶ Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

P25. AUTOPHAGY INDUCTION MITIGATES SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 DISEASE HALLMARKS

Adriana Marcelo^{1,2,3,4}, Inês T. Afonso¹, Ricardo Afonso-Reis^{1,4}, David V.C. Brito¹, Rafael G. Costa^{1,4}, Ana Rosa¹, João Alves-Cruzeiro³, Benedita Ferreira^{1,4}, Carina Henriques³, Rui J. Nobre³, Carlos A. Matos^{1,4}, Luís Pereira de Almeida^{3,5}, Clévio Nóbrega^{1,4,6}

¹ ABC-RI, Algarve Biomedical Center Research Institute, Faro, Portugal; ² PhD Program in Biomedical Sciences, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ³ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Portugal; ⁴ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ⁵ Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal; ⁶ Champalimaud Research Program, Champalimaud Center for the Unknown, Lisbon, Portugal

P26. TRANSIENT DOPAMINE NEURON ACTIVITY PRECEDES AND ENCODES THE VIGOR OF CONTRALATERAL MOVEMENT SEQUENCES

Marcelo D Mendonça^{1,2,3}, Joaquim Alves da Silva^{1,3}, Ledia F. Hernandez^{4,5,6}, Ivan Castejón^{4,5,7}, José Obeso^{4,5,6}, Rui M Costa^{1,8}

¹ Champalimaud Research, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; ² Champalimaud Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; ³ NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon 1169-056, Portugal; ⁴ HM CINAC (Centro Integral de Neurociencias Abarca Campal), Hospital Universitario HM Puerta del Sur, HM Hospitales, Madrid, 28938, Spain; ⁵ Center for Networked Biomedical Research on Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Carlos III Institute of Health, Madrid, 28029, Spain; ⁶ Universidad CEU-San Pablo, Madrid, 28003, Spain

COMUNICAÇÕES ORAIS

SEXTA-FEIRA · 1 ABRIL · 11H00-12H30

Moderação: Alexandre Mendes, Miguel Gago

CO1. ANÁLISE BIOMECÂNICA DA MARCHA USANDO SENSORES INERCIAIS : DIFERENTES VARIÁVEIS CINEMÁTICAS DISTINGUEM DOENTES DE PARKINSON DE CONTROLOS SAUDÁVEIS E ENTRE DOENTES DE PARKINSON EM DIFERENTES ESTÁDIOS DE MEDICAÇÃO

Raquel Barbosa^{1,2}, Marcelo Mendonça^{1,3}, Renato Oliveira⁴, Mónica Santos⁵, Ângela Rosa Abreu⁶, Paulo Bastos⁷, Patrícia Pita Lobo^{5,8}, Anabela Valadas^{5,8}, Leonor Correia Guedes^{5,8}, Joaquim J Ferreira^{8,9,10}, Mario Miguel Rosa^{5,8,9}, Ricardo Matias^{5,11}, Miguel Coelho^{5,8}

¹ NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; ³ Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; ⁵ Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisbon, Portugal; ⁶ Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal; ⁷ CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁸ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; ⁹ Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; ¹⁰ CNS- Campus Neurológico Senior, Torres Vedras, Portugal; ¹¹ Human Movement Analysis Lab, Escola Superior Saúde - Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal.

CO2. CRISES EPILÉPTICAS EM DOENTES COM PARKINSONISMO: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Carolina Azoia¹, Rafael Jesus¹, André Costa¹, Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães^{1,2}

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

CO3. EDEMA PERI ELÉTRODADO APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Cristiana Silva¹, Inês Carvalho¹, Inês Cunha¹, Pedro Monteiro², Ricardo Pereira², Ana Morgadinho¹, Fradique Moreira¹

¹ Serviço de Neurologia/Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

CO4. MOTIVOS DE EXCLUSÃO PARA A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Miguel de Oliveira Carvalho¹, Maria Begonia Cattoni², Leonor Correia Guedes^{1,3,4}, Herculano Carvalho², Patrícia Pita Lobo^{1,3,4}, Luisa Albuquerque^{1,5}, Vanda Freitas⁵, Inês Chendo⁶, Sofia Reimão^{3,4,7}, Ana Castro Caldas^{4,8}, Anabela Valadas^{1,3,4}, Margherita Fabbri^{4,9}, Catarina Godinho¹⁰, Raquel Barbosa^{11,12}, Pedro Baptista², Joaquim J Ferreira^{4,8,13}, A Gonçalves Ferreira¹⁴, Mário Miguel Rosa^{1,4,13}, Miguel Coelho^{1,3,4}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ² Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ³ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz; ⁴ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; ⁵ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Laboratório de Estudos da Linguagem, Lisboa; ⁶ Serviço de Psiquiatria, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ⁷ Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ⁸ CNS-Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; ⁹ Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre; Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; Toulouse, France; ¹⁰ Grupo de Patologia Médica, Nutrição e Exercício Clínico do Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiEM), Caparica, Portugal; ¹¹ CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ¹² Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; ¹³ Laboratório de Farmacologia e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ¹⁴ Clínica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa

CO5. PROGNÓSTICO A LONGO PRAZO DE DOENTES SUBMETIDOS A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: SOBREVIVÊNCIA E MARCADORES DE INCAPACIDADE NUMA COORTE DE 109 DOENTES COM FOLLOW-UP A 8 ANOS

Raquel Barbosa^{1,2}, Leonor Correia Guedes^{3,4,5}, Maria Begoña Cattoni⁸, Patrícia Pita Lobo^{3,5}, Ana Castro Caldas^{5,6}, Margherita Fabbr^{5,7}, Paulo Bastos¹, Herculano Carvalho⁸, Luísa Albuquerque^{3,9}, Sofia Reimão^{4,5,10}, A Gonçalves Ferreira⁴, Joaquim J Ferreira^{5,6,11}, Mário Miguel Rosa^{3,5,11}, Miguel Coelho^{3,4,5}

¹ CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ² Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁴ Clínica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; ⁶ CNS- Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; ⁷ Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre; Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; Toulouse, France; ⁸ Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁹ Laboratório de Estudos da Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; ¹⁰ Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; Instituto de Medicina Molecular.; ¹¹ Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

CO6. MUTAÇÃO NO GENE DA PARKINA EM HETEROZIGOTIA – DUAS DIFERENTES APRESENTAÇÕES DE DOENÇA DE PARKINSON

José Miguel da Silva Alves¹, Francisco Millet Barros¹, Diogo Reis Carneiro¹, Fradique Moreira¹, Ana Sofia Morgadinho¹

¹ Serviço de Neurologia/Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

CO7. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA: CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE DOENTES COM INÍCIO PEDIÁTRICO E DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA

Ángela Pereira^{1,2}, Jorge Oliveira^{3,4}, Ana Paula Sardoeira¹, Manuela Santos⁵, Teresa Temudo⁵, Jorge Sequeiros^{3,4,6}, José Barros^{1,6}, Joana Damásio^{1,3,4}

¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ² Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; ³ UnIGENE, IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁴ CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁵ Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto-Centro Materno Infantil do Norte 6ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal

CO8. CARATERIZAÇÃO CLÍNICO-GENÉTICA DE DUAS FAMÍLIAS PORTUGUESAS COM ATAXIA ESPI-NOCEREBELOSA TIPO 48

Maria João Lima¹, Ana Rita Silva², Pedro Bem³, Catarina Cruto¹, Sara França¹, Margarida Rodrigues², Adriana Rua⁴, Ana Mafalda Reis³, João Parente Freixo^{5,6}, Jorge Oliveira^{5,6}, Paula Salgado¹, Margarida Calejo¹

¹ Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga (HB); ³ Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); ⁴ Unidade de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave (CHMA); ⁵ Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC); ⁶ Instituto de Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto (UP)

CO9. DISTONIA FOCAL COMO APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA EM IDADE PEDIÁTRICA

Gonçalo V. Bonifácio¹, João Carvalho²

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; ² Neurologia Pediátrica, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta

COMUNICAÇÕES ORAIS

SÁBADO · 2 ABRIL · 14H00-15H00

Moderação: Catarina Oliveira, Joaquim Ferreira

CO10. INQUÉRITO DA SPDMOV SOBRE A FORMAÇÃO DOS INTERNOS PORTUGUESES EM DOENÇAS DO MOVIMENTO

Daniela Pimenta Silva¹, Joana Damásio^{2,3}, Miguel Grunho⁴, Margarida Rodrigues⁵, Tiago Outeiro^{6,7,8}, Alexandre Mendes², Leonor Correia Guedes^{1,9}, Miguel Coelho^{1,9}, pela SPDMOV

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHULN, Lisboa; ² Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; ³ UniGENE/CGPP - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; ⁵ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; ⁶ Department of Experimental Neurodegeneration, Center for Biostructural Imaging of Neurodegeneration, University Medical Center Göttingen, Göttingen, Germany; ⁷ Max Planck Institute for Experimental Medicine, Göttingen, Germany; ⁸ Institute of Neuroscience, The Medical School, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK ⁹ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudo Egas Moniz. Instituto de Medicina Molecular, Lisboa, Portugal

CO11. PREDICTIVE FEATURES OF IMPROVEMENT AFTER SHUNT SURGERY IN NORMAL PRESSURE HYDROCEPHALUS: A GAIT ANALYSIS PROSPECTIVE STUDY

Miguel Gago¹, Flora Ferreira², Estela Bicho², Ângela Silva¹, Carlos Alegria³, Maria Lurdes Rodrigues¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães; ² Centro Algoritmí, Faculdade de Engenharia da Universidade do Minho; ³ Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga

CO12. THE USE OF VIDEO-OCULOGRAPHY IN PARKINSONISM: THE EYE AS A WINDOW TO THE BASAL GANGLIA

André Jorge¹, Diogo Carneiro¹, Carolina Azóia², Ana Inês Martins¹, Fradique Moreira¹, António Freire Gonçalves³, Cristina Januário^{4,5}, Ana Morgadinho^{1,5}, João Lemos^{1,5,6}

¹ Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; and ² Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro - Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; ³ Neurology Department, Hospital da Luz, Coimbra, Portugal; ⁴ Neurology Department, Surgical Center of Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁵ Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; ⁶ Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

CO13. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DE UM NOVO MODELO TRANSGÉNICO DE MURGANHO COM FENÓTIPO NEUROPATOLÓGICO E MOTOR

Rebekah Koppeno^{1,2,4}, André Conceição^{2,4,5}, Inês Afonso¹, Rodrigo Paulino¹, Lorenzo Mirapalheta¹, Carlos A. Matos^{1,3}, Clévio Nóbrega^{1,3,5}

¹ Algarve Biomedical Center Research Institute (ABC-RI); ² Programa de doutoramento em Ciências Biomédicas da Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UAlg); ³ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UAlg); ⁴ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC); ⁵ Champalimaud Research Program

CO14. EVIDENCE FOR A HYPERACTIVE DIRECT AND HYPOACTIVE INDIRECT BASAL GANGLIA PATHWAY IN FREELY MOVING DYT-TOR1A DYSTONIC MICE

Filipa França de Barros^{1,2#}, Marcelo Mendonça^{1,2#}, Susanne Knorr³, Lisa Rauschenberger³, Chi Wang Ip³, Rui Costa^{1,4}, Albino Oliveira-Maia^{1,2}, Joaquim Alves da Silva^{1,2}

¹ Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal;

² NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal;

³ Department of Neurology, University Hospital Würzburg, Würzburg, Germany; ⁴ Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, NY, USA

- Contributed equally

CO15. NON-INVASIVE DELIVERY OF THE BRAIN-TARGETING AAV-PHPFB ENCODING THE CHOLESTEROL HYDROXYLASE CYP46A1 INTO A MOUSE MODEL OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3: A PROMISING THERAPEUTIC STRATEGY

Rita Perfeito^{1,2}, Beatriz Serra¹, Sónia P. Duarte^{1,2}, Nathalie Cartier^{3,4}, Sandro Alves⁴, Luís Pereira de Almeida^{1,5}

¹ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ² Institute of Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ³ INSERM U1127, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; ⁴ Brainvectis, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; ⁵ Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal

CLUBE GÂNGLIOS DA BASE

SÁBADO · 2 ABRIL · 16H30-18H00

Moderação: Cristina Januário; José Vale

GB1. ATAXIA CEREBELOSA, POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE E RETINITE PIGMENTOSA: A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Marta Magriço¹, Paulo Bastos², Marcelo Mendonça^{3,4}, Tânia Lampreia⁵, Jorge Oliveira⁶, Raquel Barbosa¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; ² CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ³ NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁴ Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa; ⁵ Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal; ⁶ Center for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Institute for Molecular and Cell Biology (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto, Portugal

GB2. ATYPICAL PARKINSONISM PRESENTING WITH ISOLATED GAZE PALSY

Inês Carvalho¹, André Jorge¹, Inês Cunha¹, Ana Morgadinho¹, João Lemos¹, Fradique Moreira¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

GB3. COMO MOER O GRÃO?

Ana Rita Silva¹, Joana Pinto¹, Ana Andrade Oliveira², Luís Dias², Paulo Gouveia², Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

GB4. DISTONIA CERVICAL SUBAGUDA

Ana João Marques¹, André Costa¹, Ricardo Almendra¹, João Paulo Gabriel¹, Ana Graça Velon¹

¹ Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal

GB5. DISTONIA DA LÍNGUA- UMA APRESENTAÇÃO DESCONHECIDA DE UMA DOENÇA GENÉTICA FREQUENTE

Joana Fonte¹, Célia Machado², José Silva³, Jorge Oliveira⁴, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; ³ Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ⁴ Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Porto

GB6. DISTONIA DE CAUSA ATÍPICA - A IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO

Ângelo Fonseca¹, Cláudia Oliveira², Beatriz Porto², Sandra Moreira¹, Margarida Calejo¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; ² Laboratório Citogenética, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Portugal

GB7. QUANDO A BRADICINÉSIA MELHORA COM UM “TRUQUE”

Filipa Serrazina¹, Marta Magriço¹, Raquel Barbosa¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; ² CEDOC Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal

GB8. AS MUITAS FACES DA APRAXIA

Francisco Millet Barros¹, Diogo Reis-Carneiro¹, Ana Morgadinho¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário da Universidade de Coimbra

GB9. HIPERSENSIBILIDADE MULTIMODAL NA PERTURBAÇÃO DE TIQUES DE INÍCIO NA IDADE ADULTA

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Patrícia Lobo², Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; ² Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Norte

GB10. MISTÉRIOS DE UMA DISTONIA PAROXÍSTICA

Ángelo Fonseca¹, Paulo Ferreira¹, Filipe Correia¹, Paula Salgado¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

GB11. NEM TUDO O QUE TREME É “TREMOR”!

João Moura¹, Diogo Costa¹, Márcio Cardoso², Miguel Pinto³, Joana Damásio^{1,4,5}

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ² Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ³ Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ⁴ Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁵ UnIGENE Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal

GB12. OS DESAFIOS DAS ATAXIAS DO ADULTO

Sara Costa¹, Mariana Santos², Raquel Samões¹, Maria Araújo³, Mafalda Macedo³, Ana Sardoeira¹, Sara Cavaco⁴, Joel Freitas⁵, José Barros^{1,6}, Jorge Oliveira⁷, Jorge Sequeiros^{2,6,7}, Joana Damásio^{1,2,6,7}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² UnIGENE, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ³ Serviço de Oftalmologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁴ Unidade de Neuropsicologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁶ ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ⁷ CGPP, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

GB13. SEIS DÉCADAS DE MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS

Miguel Leal Rato^{1,2}, Daniela Pimenta Silva¹, Linda Azevedo Kauppila^{1,3}, Madalena Rosário¹, Vanessa Carvalho¹, Leonor Correia Guedes^{1,2,4}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Lisboa; ⁴ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

GB14. SINCINÉZIA TRIGÉMINO-OCULOMOTORA UNILATERAL

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Carlota Olim², Orlando Sousa¹, Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; ² Centro de Saúde Bom Jesus

GB15. UMA CAUSA RARA DE DECLÍNIO COGNITIVO ASSOCIADO A MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS FACIO-CERVICAIS

André Costa¹, Catarina Borges¹, Ana João Marques¹, Michel Mendes¹, Ana Graça Velon¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital São Pedro – Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Avenida da Noruega, 5000-508 Vila Real

RESUMOS

P1. INVESTIGATING MICRORNA DYSREGULATION TOWARDS THE DEVELOPMENT OF A MICRORNA-BASED THERAPY FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3| MACHADO-JOSEPH DISEASE (SCA3|MJD)

Diana Santos^{1,2}, Maria Inês Santos¹, Rafael Baganha^{1,2,3}, Rui Jorge Nobre^{1,2,3}, Maciej Figiel⁴, Luís Pereira de Almeida^{1,5} and Sónia Patrícia Duarte^{1,2}

¹ CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; ² IIIUC - Instituto de Investigação Interdisciplinar, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; ³ ViraVector, Viral Vector for Gene Transfer Core Facility, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; ⁴ Institute of Bioorganic Chemistry, Polish Academy of Sciences, Z. Noskowskiego 12/14, 61-704 Poznań, Poland; ⁵ Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal
spdduarte@gmail.com

Spinocerebellar ataxia type-3 or Machado-Joseph disease (SCA3/MJD) is a genetic neurodegenerative disorder caused by a CAG over repetition in the coding region of the ATXN3 gene, which translates into ataxin-3 mutated protein. MJD patients have premature death and currently no disease-modifying therapies are available. Transcriptional dysregulation, and particularly alterations in microRNAs (miRNAs) is documented in neurodegenerative disorders, including in MJD, however knowledge on this subject is still very scarce.

This work aimed at identifying dysregulated miRNAs that contribute decisively to MJD pathology and to develop a miRNA-based therapeutic strategy.

MiRNA expression profiling was evaluated by Small RNAseq using an Illumina NextSeq system in the cerebellum of a transgenic (Tg) MJD mouse model (Tg-Q69) and in a Ki91 knock-in MJD (Ki91) mouse model. MiRNAs levels were validated by qRT-PCR. Tg-Q69 mice were bilaterally stereotaxic injected in cerebellum with adeno-associated virus coding for miRNAs. Balance and motor coordination were assessed over time and brains processed for PCR, WB, and IHC analyses.

Interestingly, an higher number of differentially expressed miRNAs was identified in Tg-Q69 model than in Ki91 model with a large number of upregulated miRNAs being detected in these mouse models. Out of a top 60 dysregulated miRNAs, 30 were highly conserved between mice and humans. Upon qRT-PCR validation, over 10 miRNAs appeared significantly altered in 5 and 10 weeks-old Tg-Q69. Reversion of two abnormally downregulated miRNAs resulted in significantly upregulated fold changes of 4 to 5 in cerebellum of Tg-Q69 mice. Moreover, at 9 weeks post-injection, a significant improvement in stationary rotarod performance was observed with one of those miRNAs.

Overall, miRNA expressing profiling has been traced in the cerebellum of two MJD mouse models and allowed to identify novel dysregulator miRNAs in MJD pathogenesis. Reverting altered levels of one of these miRNAs showed to be a promising therapeutic strategy for MJD treatment.

Acknowledgements:

This work was funded by the ERDF through the Regional Operational Program Center 2020, Competitiveness Factors Operational Program (COMPETE 2020, POCI) and National Funds through Foundation for Science and Technology (FCT) - BrainHealth2020 projects (CENTRO01-0145-FEDER-000008), UID/NEU/04539/2019 and UIDB/04539/2020, ViraVector (CENTRO01-0145-FEDER-022095), CortaCAGs (PTDC/NEU-NMC/0084/2014|POCI-01-0145-FEDER016719), SpreadSilencing POCI-01-0145-FEDER-029716, miRs4MJD POCI-01-0145-FEDER032309, by the Young Investigator 2021 - SCA Award of National Ataxia Foundation (USA) and the Association Francaise contre les Myopathies -Telethon no. 23755, as well as SynSpread, European SCA3/MJD Initiative and ModelPolyQ under the EU Joint Program, the last two cofunded by the European Union H2020 program, GA No.643417, the American Portuguese Biomedical Research Fund (APBRF) and the Richard Chin and Lily Lock Machado-Joseph Disease Research Fund. Maria Inês Santos was supported by a fellowship and Diana Santos is hired, both under the project miRs4MJD POCI-01-0145-FEDER-032309. Sónia Duarte is hired under DL 57/2016/CP1448/CT0022. The authors declare no conflict of interest.

P2. OLIGOELEMENTOS EM DOENTES COM DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA SUBMETIDOS A TRANSPLANTE HEPÁTICO

Maria João Malaquias¹, Henrique Nascimento¹, Catarina Mendes Pinto², José Silva², José Eduardo Alves², Cristina Ramos², Sofia Ferreira³, Judit Gandara³, Vítor Lopes³, Sara Cavaco⁴, Helena Pessegueiro Miranda³, Agostinho Almeida⁵, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ³ Unidade de Transplante Hepato-pancreático, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁴ Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

Introdução: O papel do transplante hepático (TH) na degenerescência hepatocerebral adquirida (DHCA), uma entidade rara, que surge na doença hepática crónica (DHC), caracterizada por disfunção cerebral irreversível associada a acumulação de manganésio cerebral, evidenciável na ponderação T1 da RMN cerebral, tem vindo a ser reequacionado. Contudo, alterações séricas de outros oligoelementos, para além do manganês, existem na DHC.

Objectivo e métodos: Avaliar as modificações nos níveis plasmáticos dos oligoelementos em doentes com DHC e DHCA submetidos a TH. Os níveis plasmáticos de oligoelementos foram determinados usando espectrometria de massa.

Resultados: Foram avaliados seis doentes (dois do sexo feminino), com idade média de 55±8.7 anos, pontuação média no *Model for End-Stage Liver Disease* (MELD) de 12±6 e com etiologia de doença hepática heterogénea (três alcoólica). Após o TH, verificou-se um aumento significativo dos níveis de zinco (4.71±6.77 vs 11.41±1.46 mg/L, $p=0.028$), selénio (127.2±47.3 vs 168.2±40.4 µg/L, $p=0.028$) e estrôncio (14.5±13.17 vs 18.6±12.3 µg/L, $p=0.028$). Os níveis séricos do manganês diminuíram, mas sem significância estatística ($p=0.116$).

Discussão: A diminuição nos níveis de zinco e selénio na DHC e sua melhoria após TH está descrita na literatura e pensa-se que possa contribuir para a melhoria do estado anti-oxidante/anti-inflamatório. Já o aumento dos níveis de estrôncio após o TH pode estar relacionado com alterações no metabolismo ósseo, o principal reservatório corporal de estrôncio. Suportando esta hipótese, a perda de massa óssea foi descrita após o TH, sendo esta atribuída aos imunossuppressores. Concluindo, confirma-se que o desequilíbrio em outros oligoelementos, para além do manganês, existe nos doentes com DHCA e é influenciado pelo TH, embora, o seu impacto nas manifestações neurológicas precise de ser esclarecido.

P3. A NOVEL BIOMARKER FOR PROGRESSIVE DEGENERATION OF DOPAMINE NEURONS BASED ON INERTIAL SENSOR DATA.

Tatiana Saraiva¹, Nuno Loureiro¹, Marcelo Mendonça^{1,2}, Cristina Alcacer¹, Rui Costa^{1,3} & Joaquim A. da Silva^{1,2}

¹ Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; ² Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³ Department of Neuroscience, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York tatiana.saraiva@research.fchampalimaud.org

Parkinson's Disease is a progressive degenerative illness that affects basal ganglia circuits. At the time patients are diagnosed, the loss of dopaminergic neurons in the substantia nigra pars compacta is already marked and the neurodegeneration has spread to other central nervous system regions. Animal models that mimic Parkinson's phenotype have helped to understand the disease but it is challenging to adequately capture the complex behaviour repertoire of these animals.

With the goal to bring to Parkinson's research a more precise way to quantify movement changes induced by chronic dopaminergic degeneration, we used high resolution inertial sensors combined with video recordings to phenotype an animal model for Parkinson's Disease that mimics the progressive degeneration of the dopaminergic system - the MitoPark mice. This progressive degeneration is achieved through the knockout of the gene for mitochondrial transcription factor A (Tfam) only in dopaminergic neurons using the Cre-loxP system. These mice lacking Tfam develop progressive respiratory chain deficiency followed by cell-specific death and exhibit Parkinson's disease-like motor disabilities as they age.

In our study, we accessed both normal and Levodopa-induced behaviour and found a new biomarker with a high correlation with disease progression which is based on frequency domain analysis of acceleration data.

This biomarker is independent of habituation effects related to multiple assessment of the same mouse. In addition, although MitoPark mice with moderate to severe dopamine neurons degeneration responded to Levodopa with an abnormal increase in their movement, levodopa induced only slight changes in the frequency domain based biomarker that were not dependent on the level of dopamine degeneration.

Altogether, our work shows that motion sensors are adequate for tracking disease progression and allow the measurement of novel biomarkers that can be explored in the search for new therapeutic strategies for Parkinson's Disease.

P4. DISENTANGLING CUED FROM SELF-PACED ACTIONS IN CORTICOSTRIATAL CIRCUITS

Ana Margarida Pinto¹, Nuno Loureiro¹, Tatiana Saraiva¹, Sara Abalde¹, Joaquim Alves da Silva^{1,2}

*¹ Champalimaud Neuroscience Programme, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; ² Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal
margarida.pinto@research.fchampalimaud.org*

In our life we encounter many stimuli to which we need to react and act upon. The orchestration of these processes is vital for survival and is often impaired in the context of movement disorders. In Parkinson's disease (PD), progressive degeneration of midbrain dopaminergic neurons leads to increasing difficulty in action initiation. Interestingly, providing external cues can improve movement initiation in PD patients. This has led to the hypothesis that self-paced actions are more dependent on dopamine and basal ganglia circuitry than actions initiated in the presence of an external stimulus (cued actions).

Our goal is to understand the neurobiological underpinnings of the cueing phenomenon in PD.

We have developed a novel head-fixed behavioral task where mice are trained to initiate and sustain locomotion on top of a disk. The task is organized in blocks where self-paced movement initiation is rewarded, that alternate with blocks where a reward is given only if movement initiations follow an auditory cue. To access performance in an hypodopaminergic context, we injected mice with dopamine receptor antagonists, and compared their performance with sessions where they were injected with a vehicle solution.

During training, mice increased the number of rewarded trials in both types of blocks. In antagonist-injected sessions, we observed an overall decrease in movement and vigor when compared to vehicle-injected sessions. Interestingly, despite a decrease of self-paced initiations, mice could still initiate at the same rate when initiating in response to the cue.

These results provide evidence that cued actions might be less dependent on dopamine. In future experiments, we will include models with progressive dopaminergic degeneration, and image neural activity and dopamine release while mice perform the task. This will allow us to dissect the circuits underlying action initiation and understand how they are differentially affected in hypodopaminergic states such as in PD.

P5. A CASE OF PARKINSONISM WITH EYE-OF-THE-TIGER SIGN

Inês Carvalho¹, Rita Machado¹, Diogo Damas¹, Cristiana Silva¹, João Lemos¹, Ana Morgadinho¹, Fradique Moreira¹

*¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
inesvideiradecarvalho@gmail.com*

Introduction: The eye-of-the-tiger is a neuroradiologic sign appearing as a marked low signal intensity in the globus pallidus surrounding a hyperintense central area with an otherwise normal-appearing MRI T2-weighted imaging. It has been classically associated with neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) type I.

Clinical Case: A 72-year-old women with a 4-year history of bradykinesia, asymmetric rest tremor, gait impairment and postural instability with frequent falls. The symptoms were unresponsive to levodopa. She is wheelchair-bound for more than a year. More recently, she reported memory loss and urinary incontinuity.

Current exam shows hypomimia, eyebrow frowning, lid retraction, severe reduced eye blinking, myokymia and visual fixation instability with frequent square-wave jerks. Saccades are hypometric (most evident in superior saccades) with an increased latency (most evident in right saccades). The patient has symmetric rigidity and bradykinesia, tremor of the chin and tongue, mild intermittent asymmetric thumb rest tremor with an associated mild postural tremor of the upper limbs. A dystonic posturing of the left foot is evident. Gait is

markedly unstable, only possible with assistance. She tends to fall back when raising the chair and her pull test is markedly positive as she tends to fall backward. There is bilateral upper limb apraxia. Short cognitive assessment shows slowed processing, reduced verbal fluency and executive dysfunction.

Brain MRI showed diffuse hypointensity with an anteromedial area of high signal intensity of the globus pallidus ("eye-of-the-tiger" sign). Additionally, there was hypointensity of the dentate nuclei of the cerebellum, substantia nigra and red nuclei. 123I-Ioflupane SPECT (DaTSCAN) revealed bilaterally, relatively symmetrical, decreased dopamine transporter availability in the putamen. Genetic study for NBIA was requested.

Conclusion: Eye-of-the-tiger sign on MRI and marked visual fixation instability on neuro-ophthalmologic evaluation may be suggestive of a NBIA. However, clinical evolution and DaTSCAN points towards an atypical parkinsonism.

P6. A MARCHA DIAGNÓSTICA DE UMA MARCHA MAGNÉTICA

Pedro Faustino¹, Cristina Januário², Ana Morgadinho¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

pfaustino21@gmail.com

Introdução: Uma marcha "magnética" é classicamente associada à hidrocefalia de pressão normal (HPN), sobretudo quando existe a tríade clássica de apraxia da marcha, incontinência urinária e deterioração cognitiva. No entanto, este diagnóstico não deve ser aceite sem uma investigação minuciosa e exclusão de diagnósticos diferenciais tratáveis, incluindo causas de hidrocefalia não comunicante.

Objetivo: Alertar para o diagnóstico diferencial da HPN.

Metodologia: Caso clínico.

Resultados: Mulher de 70 anos que se apresenta na consulta por alteração da marcha com 7 anos de evolução e agravamento nos últimos 2 anos, com quedas, e incontinência urinária de urgência. O exame neurológico mostrou bradicinésia de predomínio nos membros inferiores, instabilidade postural e marcha de pequenos passos, grave decomposição das voltas, e algum grau de "magnetismo" dos membros inferiores (vídeo 1). A avaliação cognitiva breve foi compatível com defeito cognitivo ligeiro de predomínio disexecutivo (MoCA=15/30, 9º ano de escolaridade). A TC crânio-encefálica apresentava dilatação moderada do sistema ventricular supratentorial, sem envolvimento do IV ventrículo. Realizou punção lombar (PL) para diagnóstico e terapêutica, com noção de melhoria transitória da marcha e queixas urinárias, porém não reprodutível numa segunda PL espoliadora. Foi inicialmente diagnosticada como HPN, sem indicação neurocirúrgica por esta noção de ausência de benefício na espoliação de LCR. A RM encefálica revelou, no entanto, estenose membranosa do aqueduto de Sylvius com fluxo residual de LCR, condicionando hidrocefalia obstrutiva, com edema transependimário ligeiro. Foi novamente referenciada para consulta de Neurocirurgia e, após discussão multidisciplinar, proposta para ventriculostomia endoscópica, que realizou sem intercorrências, com resolução da sintomatologia (vídeo 2).

Conclusões: A dilatação do sistema ventricular é um achado frequente com o envelhecimento cerebral, mas importa salientar que a "verdadeira" HPN é uma doença rara. O seu diagnóstico deve ser abordado de forma sistematizada e criteriosa, pois apenas assim será possível identificar diagnósticos alternativos, com impacto no tratamento e prognóstico de cada doente.

P7. CEFALEIA NO SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR GLUT1

Rita Pinheiro¹, Cláudia Santos Silva^{2,3}, Miguel Leal Rato^{2,3}, Marta P. Soares⁴, Elsa Parreira¹, Leonor Correia Guedes^{2,5,6}

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ² Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ³ Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ⁴ Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; ⁶ Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

ana.pinheiro@hff.min-saude.pt

Introdução: O síndrome de deficiência do transportador GLUT1 (SDGLUT1) é uma doença metabólica rara (prevalência aproximada de 1:90.000), causada por mutações no gene *SLC2A1*. Apresenta um amplo espectro fenotípico, caracterizando-se por encefalopatia epilética, microcefalia, hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor nas formas mais graves; bem como distúrbios do movimento, incluindo discinesias paroxísticas induzidas pelo exercício, sinais piramidais e cerebelosos, períodos de letargia e alterações do sono, nas formas benignas. A cefaleia é reportada como parte do espectro clínico do SDGLUT1, encontrando-se reportados 14 casos na literatura, nomeadamente de enxaqueca com e sem aura e enxaqueca hemipléica. Contudo, não existe uma caracterização detalhada do seu fenótipo, fatores de alívio ou agravamento e estratégias terapêuticas.

Objetivo: Caracterização clínica de cefaleia associada ao SDGLUT1

Metodologia: Caso Clínico

Resultados: Mulher de 21 anos, iniciou discinesia paroxística induzida pelo exercício aos 4 anos e mais tarde, durante a infância, epilepsia de ausências. A investigação etiológica incluiu estudo molecular do gene *SLC2A1* que detetou a mutação c.635G>A, (p.Arg212His), em heterozigotia, compatível com SDGLUT1. Iniciou dieta cetogénica, que não tolerou. Aos 18 anos de idade, inicia um quadro de cefaleias com periodicidade matinal e vespertina, diárias, localizadas na região bifrontal e temporal, tipo peso, de intensidade moderada, associadas a lentificação psicomotora, que interfere com as atividades de vida diária. As cefaleias remitem 30 minutos após alimentação, embora a cefaleia vespertina nem sempre se relacione com períodos de jejum. Raramente, nas cefaleias com maior intensidade, tem fotofobia e fonofobia. Sem outras características migranosas ou sinais de alarme. Foi medicada com propranolol e topiramato, suspensos por efeitos adversos. Atualmente, encontra-se medicada com zonisamida com melhoria parcial da intensidade da dor.

Conclusões: O caso clínico que apresentamos contribui para a caracterização clínica das cefaleias associadas ao SDGLUT1 e evidencia a importância da identificação das mesmas para uma melhor abordagem terapêutica.

P8. SÍNDROME DE CANVAS COM EXPANSÃO RFC1

Cristina Mota¹, Henrique Costa¹, Pedro Valente²; João Laranjeiro²

¹ Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho; ² Serviço de Otorrinolaringologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

ana.mota@chvng.min-saude.pt

Introdução: Ataxia cerebelar com neuropatia e arreflexia vestibular (CANVAS) consiste numa síndrome progressiva que cursa com ataxia de início em idade adulta resultante de uma combinação de défice cerebeloso; proprioceptivo (neuropatia sensitiva axonal) e de défice vestibular bilateral. Até 2019 este diagnóstico era feito com base em critérios clínicos e imagiológicos, ano em que foi descoberta a expansão anormal bialélica na subunidade 1 do fator de replicação C (RFC1).

Caso clínico: Doente sexo masculino, 73 anos autónomo. De antecedentes destaca-se um irmão com história de ataxia da marcha, disfagia e disartria com agravamento progressivo com início aos 50 anos, tendo falecido aos 72 na sequência de complicações de uma neoplasia gástrica. Há cerca de 5 anos iniciou queixas de sensação de desequilíbrio diário e oscilópsia que agrava com movimentos cefálicos, com agravamento progressivo. Do exame neurológico destaca-se nistagmo gaze evoked em ambas as versões laterais, inesgotável. Sacadas hipométricas e decompostas, head impulse test (HIT) com défice sacádico bilateral, ligeira

titubeação do tronco, discreto tremor em repouso, com componente postural e cinético mais marcados. Dos exames efetuados o vídeo HIT demonstrou disfunção vestibular bilateral, a eletromiografia e os estudos de condução nervosa evidenciaram uma polineuropatia axonal sensitiva moderada a grave, o estudo genético para ataxias espinocerebelosas dominantes – SCAs 1,2,3,6,7,17 e DRPLA foi negativo bem como o painel NGS para a maioria das ataxias hereditárias. Foi realizada pesquisa direta da expansão AAGGG(n) no gene RFC1 que confirmou diagnóstico.

Conclusão: Com este caso pretendemos demonstrar que há várias entidades na neurologia, principalmente aquelas que resultam de expansões, que não são detetadas nos painéis NGS. Assim é necessário um alto grau de suspeição clínica para proceder à pesquisa direta da expansão para obter o diagnóstico genético.

P9. NOVA MUTAÇÃO HTRA2 NO HORIZONTE GENÉTICO DA DOENÇA DE PARKINSON?

Miguel Saianda Duarte¹, Ana Cláudia Ribeiro¹, Joana Vítor¹, Ana Isabel Gonçalves¹, José Vale¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures

miguelsbduarte@gmail.com

Introdução: A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa, crónica e progressiva associada à degeneração seletiva de neurónios dopaminérgicos na substância nigra. A sua etiologia é, maioritariamente idiopática estimando-se em, menos de 10% de origem genética.

Caso clínico: Mulher, 47 anos, sem antecedentes médicos, recorreu à consulta de Neurologia por tremor da mão direita com cerca de 18 meses de evolução. Ao exame neurológico apresentava tremor de repouso tipo *pill-rolling* associado a rigidez no membro superior direito e bradicinesia bem como diminuição bilateral do balanceio. Da investigação, realizou RM cerebral que documentou múltiplas lesões em topografia núcleo-capsular e radiária esquerda, cortico-subcortical frontal e temporal direita, de provável etiologia vascular e posteriormente DaTSCAN que revelou diminuição bilateral da captação nos corpos estriados, sem captação putaminal, predominantemente à esquerda. Considerando as alterações imagiológicas foi feita investigação para etiologia vascular, incluindo vasculítica e autoimune que foi normal. Na reavaliação objetivou-se agravamento do tremor, já com atingimento bilateral e também da rigidez bem como da bradicinesia. Iniciou rasagilina e ropinirol para controlo sintomático com benefício. Atendendo à idade de início, clínica e exclusão de outras etiologias, realizou-se estudo genético com identificação da variante c.500T>G em heterozigotia no gene HTRA2 que ainda não se encontra descrita na literatura. Procedemos ao estudo da família. A mutação do gene THRA2 encontra-se associada à DP tipo 13, de transmissão autossómica dominante. O gene HTRA2 encontra-se implicado na dinâmica da homeostase mitocondrial, pelo que esta mutação poderá ser candidata a justificar o fenótipo desta doente.

Conclusão: O estudo genético para DP justifica-se quando o seu início é juvenil ou precoce, sobretudo se existirem outros familiares afetados, requerendo uma interpretação dos achados em sintonia com a clínica, história familiar e os dados da restante investigação.

P10. PARKINSONISMO EM IDADE JOVEM E NEUROPATIA PERIFÉRICA ASSOCIADOS A MUTAÇÕES NO GENE FIG4

Lénia Silva¹, João Parente Freixo^{2,3}, Ana Filipa Brandão^{2,3}, Márcio Cardoso⁴, Joana Damásio^{1,2,3}

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ² UniGENE, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ³ CGPP/IBMC, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁴ Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal

leniasilva.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: Parkinsonismo em idade jovem (PJ) associado a neuropatia periférica (NP) tem sido descrito em doentes com variantes patogénicas nos genes *PRKN* e *POLG*. Defeitos bialélicos no *FIG4* foram originalmente associados à doença Charcot-Marie-Tooth 4J (CMT4J) e, mais recentemente, à síndrome Yunis-Varon e CMT4J com Parkinsonismo.

Objetivo: Descrição de um caso de PJ e NP com variantes patogénicas em heterozigotia composta no *FIG4*.

Metodologia: Análise descritiva de dados clínicos, imagiológicos, eletrofisiológicos e genéticos.

Resultados: Homem com 39 anos, filho de pais não-consanguíneos, com tremor em repouso e alteração da marcha desde os 38 anos. Descrevia pés cavus e dedos em martelo desde a infância; sem história familiar de doenças neurológicas. Ao exame, apresentava hipomímia facial, tremor em repouso e postural (reemergente), rigidez e bradicinesia de predomínio esquerdos. Associadamente, tinha hipoestesia vibratória distal, dificuldade em caminhar em calcanhares e diminuição bilateral do balaço dos braços. A RM cerebral mostrou pequenas hipodensidades palidais e a DaTSCAN marcado défice dopaminérgico pré-sináptico bilateral. A eletromiografia revelou polineuropatia sensitivo-motora com perda axonal grave (distal-proximal) e sinais de desmielinização em alguns nervos ligeiramente preservados. O estudo por painel NGS, baseado na sequenciação total do exoma, identificou duas variantes em heterozigotia composta no gene *FIG4* [(NM_014845.5)-c.122T>C (p.(Ile41Thr)), já descrita na literatura, e (NM_014845.5) - c.1519dup (p.(Tyr507Leufs*10))], descrita pela primeira vez. A configuração em trans das variantes identificadas foi confirmada com estudo dos progenitores. O doente encontra-se sob levodopa e rotigotina, com boa resposta terapêutica.

Conclusões: Do nosso conhecimento, este é o sexto caso de Parkinsonismo e NP associado a variantes patogénicas no *FIG4*. A maioria dos casos reportados apresentou início do Parkinsonismo em idade jovem, e aqueles que foram tratados melhoraram sob fármacos dopaminérgicos. Salientamos o papel fulcral das técnicas de sequenciação de nova geração na caracterização de PJ e na expansão das correlações clássicas genótipo-fenótipo.

P11. HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL NA DOENÇA DE PERRY – QUANDO RASTREAR?

Leonor Dias^{1,2}, Catarina Caldeiras^{1,2}, Helena Rocha^{1,3}, Maria José Rosas¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ² Departamento de Neuro-Ciências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; ³ Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal;

leonor.dias@chs.j.min-saude.pt

Introdução: A hipoventilação central é uma característica clínica reconhecida na Doença de Perry, considerando-se uma consequência tardia desta patologia.

Objetivos: Apresentamos um caso de Doença de Perry com hipoventilação central desde uma fase inicial e discutimos a pertinência do rastreio polissonográfico precoce nesta patologia.

Metodologia: Caso clínico.

Resultados: Homem, 52 anos, sem comorbilidades, apresentou-se com quadro de apatia e humor depressivo com 3 anos de evolução a que se seguiu perda da agilidade manual esquerda. Tinha queixas compatíveis com *REM-sleep behaviour disorder*. Negava perda de peso, disautonomia, tremor ou quedas. Ao exame, apresentava sacadas hipométricas, *staring eyes*, hipomímia, hipofonia, rigidez de predomínio esquerdo, bradicinesia bilateral, e marcha com menor balanceio à esquerda, configurando uma síndrome parkinsoniana acinético-rígida de predomínio esquerdo. Tinha história familiar francamente positiva com padrão de hereditariedade autossômico dominante. Realizou Datscan que foi compatível com défice pré-sináptico de dopamina; a tomografia com IBZM e a RM cerebral foram normais. O painel NGS revelou uma mutação no gene *DCTN1*, c.156T>A (p. (Phe52L1)), que já havia sido descrita na família do doente. Foi feito o diagnóstico de Doença de Perry. Iniciou tratamento dopaminérgico, com resposta parca, que foi limitado por impulsividade marcada. Do ponto de vista psiquiátrico foi medicado com sertralina. Apesar de não existirem queixas respiratórias, realizou polissonografia que foi compatível com síndrome de apneia/hipopneia central do sono de grau ligeiro, tendo sido proposta ventilação não invasiva.

Conclusão: Este caso alarga o espectro fenotípico descrito para a variante identificada através da associação com hipoventilação precoce. Esta associação argumenta a favor de um rastreio polissonográfico precoce na Doença de Perry, permitindo a adopção de medidas atempadas que poderão minorar o risco de morte súbita durante o sono, fenómeno que nesta doença se considera relacionado com apneias centrais.

P12. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS NA DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO MISSENSE DO GENE SNCA

Marta Sequeira¹, Filipe Godinho¹, João Lourenço¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

martasequeira117@gmail.com

Introdução: Mutações no gene da -sinucleína (SNCA) foram as primeiras a ser reportadas como causa de DP de transmissão autossómica dominante. Em comparação com a DP idiopática, a idade de início dos sintomas é mais precoce e com evolução rapidamente progressiva de flutuações motoras e, em algumas formas, com rápida deterioração cognitiva, sintomas neuropsiquiátricos, mioclonias e disautonomia.

Existem poucos casos descritos do sucesso da ECP em doentes com DP com mutação no gene SNCA por duplicação, e existe um caso recente por mutação *missense*.

Objetivos: Apresentar um caso clínico de DP com uma nova mutação *missense* no gene SNCA tratada com ECP dos núcleos subtalâmicos, de modo a elucidar o seu potencial benefício e segurança.

Metodologia: Caso clínico.

Resultados: Homem de 47 anos, com diagnóstico de DP de forma acinético-rígida com 6 anos de evolução. Antecedentes familiares de pai com DP de início aos 40 anos de idade. O estudo genético revelou uma nova variante em heterozigotia, provavelmente patogénica, no gene SNCA (c.157G>T p.Ala53Ser). Aos 4 anos de doença iniciou flutuações motoras *off* incapacitantes com necessidade de incrementação da medicação dopaminérgica, até à DEL de 1581mg/dia. No protocolo pré-cirúrgico de ECP apresentou 38% de melhoria no Teste de Levodopa (MDS-UPDRS parte III em ON de 36) e não foram documentadas alterações psicopatológicas ou cognitivas clinicamente significativas. Foi então submetido a cirurgia de ECP dos núcleos subtalâmicos. No período pós-operatório apresentou um síndrome confusional agudo, transitório. Aos 4 meses de seguimento, o doente mantém-se cognitivamente estável e apresenta uma pontuação na MDS-UPDRS parte III em ON de 20, e com uma DEL de 750mg/dia.

Conclusões: Pela rápida evolução clínica de flutuações motoras *off*, estes doentes poderão beneficiar do tratamento de ECP mais precocemente do que os doentes com DP idiopática, caso não apresentem complicações psiquiátricas ou cognitivas.

P13. ASLEEP DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE: FIRST EXPERIENCE AT CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO

Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2,3}, Manuel Rito^{1,2,3}, Clara Chamadoira^{1,2,3}, João Massano^{1,3,4}, Ana Oliveira^{1,3,4}, Gonçalo Durães⁵, Maria José Rosas^{1,3,4} and Rui Vaz^{1,2,3}

¹ Movement Disorders and Functional Surgery Unit, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal;

² Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ³ Department of

Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal; ⁴ Department of

Neurology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; ⁵ Department of Anesthesiology,

Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

manuel.jnpinto@gmail.com

Introduction: Deep brain stimulation of the subthalamic nucleus (STN-DBS) is an effective therapeutic tool in Parkinson's disease. However, the need for the patient to be awake during surgery, to allow for stimulation test, makes this procedure highly uncomfortable and intimidating for most patients. Recently, it has been proposed that asleep STN-DBS could achieve equal therapeutic benefit.

Objective: To report the first cases of patients undergoing asleep STN-DBS at Centro Hospitalar Universitário de São João.

Methods: Five Parkinson's patients with disabling motor complications despite optimized medical therapy underwent asleep STN-DBS. Prior to stereotaxic frame application, patients were anesthetized with Propofol and Remifentanyl, with the former being stopped (and the latter increased) 20 minutes before microelectrode recordings (MER) started, and lasting up to 60 minutes. Electrode position was guided by MER. Each step of the procedure on each side was performed sequentially, in order to allow for the completion of the implantation within this timeframe.

Results: The anesthesia protocol applied allowed for reliable detection of STN electrophysiological activ-

ity during MER. Anatomical reconstruction of final electrode position confirms correct targeting of the STN. Early post-operative clinical outcome, concerning medication dose reduction and motor improvement were comparable to reported outcomes for awake STN-DBS procedures. Longer follow-up period will allow us to assess the long-term outcome.

Conclusion: Asleep STN-DBS is a safe and equally efficient procedure. This option should be available within the arsenal of Functional Neurosurgery Units and offered to Parkinson's patients proposed for DBS. It provides a much more comfortable experience for the patients and shorter operative times, which, in turn could lead to a more efficient resource use and to treating more patients.

P14. PARALISIA CEREBRAL NA ERA GENÓMICA – O ALERTA DAS MANIFESTAÇÕES ATÍPICAS

Cláudia Santos Silva^{1,2}, Rita Pinheiro³, Miguel Leal Rato^{1,2}, Raquel Barbosa^{4,5}, Ana Castro Caldas⁶, Miguel Coelho^{1,2}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; ⁵ Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁶ Campus Neurológico Sénior (CNS), Torres Vedras, Lisboa
csantosilva2@gmail.com

Introdução: A paraparesia espástica hereditária tipo 11 (HSP-11) é uma doença genética de transmissão autossómica recessiva que causa paresia e espasticidade progressiva dos membros inferiores. Pode estar associada a neuropatia periférica, atrofia do corpo caloso, defeito cognitivo, sinais cerebelosos, parkinsonismo e retinopatia. É causada por mutações do gene *SPG11*.

Objetivo: Descrição de um caso com HSP-11, previamente diagnosticado como paralisia cerebral.

Metodologia: Caso clínico.

Resultados: Homem de 34 anos, com antecedentes de parto complicado com anoxia perinatal. Tem história familiar de prima direita materna com diagnóstico de paralisia cerebral. Sem história de consanguinidade. Apresentou atraso do desenvolvimento cognitivo desde a infância, com diagnóstico de paralisia cerebral hipóxico-ischémica. Aos 20 anos iniciou alteração da marcha de agravamento progressivo com dependência de cadeira de rodas desde os 32, e início de alteração da articulação verbal aos 29 anos. No exame neurológico apresentava: defeito cognitivo, movimentos de perseguição com intrusões sacádicas; disartria moderada; espasticidade da língua; paraparesia de grau 2/5 (escala MRC); espasticidade ligeira dos membros superiores e moderada dos membros inferiores; hiperreflexia osteotendinosa patológica dos 4 membros com reflexo cutâneo plantar em extensão bilateral; defeito de sensibilidade álgica e proprioceiva nos membros inferiores; distonia do pé esquerdo em inversão. Na avaliação oftalmológica apresentava distrofia retiniana bilateral. A RM-CE mostrou atrofia cerebral difusa com atrofia do corpo caloso, e o EMG revelou polineuropatia sensitiva ligeira. O teste genético (genes *SPG11* e *ZFYVE26*) identificou 2 variantes patogénicas em heterozigotia composta do gene *SPG11* (c.529_533_del [p.Ile177Serfs*2]; c.5989_5992del [p.Leu1997Metfs*6]).

Conclusões: A presença de atipias em doentes com um diagnóstico de paralisia cerebral, como o surgimento de sintomas neurológicos de novo, deterioração clínica progressiva e envolvimento de outros sistemas, devem alertar para a procura de diagnósticos diferenciais. O diagnóstico genético permite o aconselhamento do doente e família em relação à etiologia, transmissibilidade e prognóstico.

P15. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA: QUANDO O CROMOSSOMA X É O CULPADO

Gonçalo Cabral¹, Miguel Pinto²

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; ² Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
goncalo2010286@gmail.com

Introdução: A paraparésia espástica é uma condição neurológica que pode resultar de causas estruturais, inflamatórias, vasculares ou hereditárias. As formas hereditárias são patologias neurodegenerativas raras, que habitualmente se dividem em formas puras ou complicadas, com um padrão diverso de hereditariedade.

Objetivos: Descrição e discussão de caso de doente com paraparésia espástica com padrão peculiar de hereditariedade.

Metodologia: Caso-clínico

Resultados: Senhora de 46 anos, com quadro insidioso de 8 anos de evolução caracterizado por dificuldades na marcha. Não apresentava queixas dos membros superiores, do foro sensitivo, autonómico, esfincateriano ou de pares cranianos. A doente referia pai com dificuldades na marcha, com início aos 40 anos, tendo falecido por neoplasia e avô materno (já falecido) com queixas neurológicas, hiperpigmentação da pele e alopecia com início na 3ª década de vida. A mãe, irmão e os 2 filhos eram saudáveis. À observação apresentava marcha parético-espástica com fraqueza ligeira na flexão das coxas, hiperreflexia patológica dos 4 membros com clónus aquiliano inesgotável bilateralmente e reflexos cutâneos plantares indiferentes. Havia ainda ligeiro compromisso da sensibilidade proprioceptiva e vibratória dos membros inferiores. O estudo laboratorial, RM de neuroeixo e eletromiografia realizados foram normais. Perante quadro de paraparésia espástica lentamente progressiva com história familiar positiva, prosseguiu-se para estudo genético de paraparésias espásticas de formas dominantes e ligadas ao X, que revelou uma variante patogénica em heterozigotia do gene ABCD1 (c.1415_1416delAG), descrita em doentes com Adrenoleucodistrofia. O doseamento de ácidos gordos de cadeia muito longa apresentava elevação anormal da cadeia C26.

Conclusões: Este caso demonstra que a paraparésia espástica pode ser um dos fenótipos atribuíveis a mutações do gene ABCD1. Portadores heterozigóticos do género feminino apresentam amplos espectros de apresentações clínicas. A história familiar detalhada e as particularidades da hereditariedade ligada ao X são essenciais para estabelecer o padrão de transmissão, diagnóstico molecular e implicações para a descendência.

P16. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 28 ASSOCIADA A UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE DDHD1

Miguel Leal Rato^{1,2}, Cláudia Santos Silva^{1,2}, Rita Pinheiro³, Marta P. Soares⁴, Leonor Correia Guedes^{1,2,5}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; ⁴ Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa
mlealrato@gmail.com

Introdução: A paraparésia espástica hereditária tipo 28 (SPG28) é uma doença neurodegenerativa muito rara (identificados 12 casos na literatura), caracterizada por alteração do padrão da marcha e espasticidade dos membros inferiores, de início precoce. O fenótipo é variável, podendo-se associar a neuropatia e sinais cerebelosos. É causada por variantes bialélicas no gene *DDHD1*.

Objetivo: Descrição do primeiro caso divulgado em Portugal de um doente com SPG28.

Metodologia: Caso clínico.

Resultados: Homem de 64 anos, com quadro de alteração de padrão da marcha de início aos 17 anos, lentamente progressivo, com necessidade de apoio unilateral para a marcha na 4ª década de vida e bilateral desde a 5ª década. Pais naturais da mesma localidade, sem consanguinidade conhecida ou antecedentes familiares relevantes. À avaliação neurológica, destaca-se: paraparésia de grau 4/5 de predomínio distal, espasticidade moderada nos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa generalizada de predomínio nos membros inferiores e clónus aquiliano inextinguível; sem sinais parkinsonianos, cerebelosos, envolvimento cognitivo ou de evidência clínica de neuropatia. A investigação etiológica incluiu RM de neuroeixo que documentou uma ligeira

atrofia cortical de predomínio frontal, EMG que identificou neuropatia sensitiva ligeira e estudo molecular para SPG3 e SPG4 que foi negativo. Foi realizado painel NGS de paraparésias espásticas recessivas e ligadas ao cromossoma X que detetou a variante DDHD1:c.2010_2011del, p.(Leu671Asnfs*25), em homozigotia, classificada como provavelmente patogénica. Trata-se de uma variante *frameshift*, associada a perda de função e não reportada nas bases de dados populacionais, compatível com paraparésia espástica tipo 28. O doente mantém-se sob tratamento sintomático com anti-espásticos orais e toxina botulínica.

Conclusões: Reportamos uma nova variante no gene *DDHD1* e o primeiro caso em Portugal de SPG28, contribuindo para a melhor caracterização clínica e molecular desta patologia. O painel NGS foi instrumental para o diagnóstico, que é crucial na orientação e aconselhamento genético do doente e sua família.

P17. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSSÓMICA DOMINANTE TIPO 48: UM DIAGNÓSTICO A PONDERAR NA PRESENÇA DE UMA ATAXIA PROGRESSIVA COM DECLÍNIO COGNITIVO

Duarte Carapinha¹, Beatriz Madureira¹, Rita Pinheiro¹, Raquel Tojal¹, Simão Cruz¹, André Carvalho², Pedro Gonçalves Pereira³, Cristina Costa¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ² Serviço de Psiquiatria, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; ³ Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora

duarte.carapinha@hff.min-saude.pt

Introdução: O gene *STUB1* codifica a proteína CHIP, ubíqua no sistema nervoso central e fundamental na regulação da homeostase proteica intracelular. Mutações do *STUB1* em homozigotia são responsáveis pela SCAR16; recentemente foi descrita uma forma autossómica dominante (AD), a SCA48, que cursa com declínio cognitivo proeminente, podendo incluir ainda parkinsonismo, distonia e/ou coreia.

Objetivo: Descrever o fenótipo clínico, neuropsicológico e características imagiológicas de três casos de doentes de famílias distintas, com diagnóstico genético de mutação do *STUB1* em heterozigotia.

Metodologia: Avaliação clínica, incluindo a escala SARA; avaliação neuropsicológica; RM cerebral

Resultados: Apresentamos três doentes (2 homens) com 44, 48 e 76 anos e de idade, início dos sintomas aos 34, 30 e 68 anos e com 10, 19 e 8 anos de evolução de doença, respectivamente. Apurou-se história familiar de doença semelhante num dos casos. O primeiro sintoma foi a disartria (1 doente) e o desequilíbrio na marcha nos outros dois. Ao exame neurológico destacam-se: fragmentação dos movimentos oculares e sacadas lentas em todos, nistagmo em dois. Todos apresentam disartria cerebelosa, disfagia, ataxia da marcha e apendicular, tremor de ação e disdiadococinésia. Um doente tem coreia generalizada. No perfil neuropsicológico, todos evidenciam baixo rendimento intelectual e disfunção frontal, com dispersão da atenção, diminuição da velocidade de processamento, da memória de trabalho e da flexibilidade mental. A RM cerebral revela atrofia cerebelosa global e, num caso, atrofia cerebral cortical sem predomínio lobar.

Conclusão: Perante um caso de ataxia espinocerebelosa progressiva de início na idade adulta com declínio cognitivo de perfil frontal, ainda que na presença de coreia generalizada e sem evidência de atrofia cerebral lobar por RM, deve ser colocada a hipótese de uma SCA48.

P18. DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA PARA ALÉM DO MANGANÊS - IMPACTO CLÍNICO DE OUTROS OLIGOELEMENTOS

Henrique Nascimento¹, Maria João Malaquias¹, Catarina Mendes Pinto², José Silva², Dina Rochate³, Cristina Fraga³, José Eduardo Alves², Cristina Ramos², Judit Gandara⁴, Sofia Ferreira⁴, Vitor Lopes⁵, Sara Cavaco⁵, Helena Pessegueiro Miranda⁴, Agostinho Almeida⁶, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ³ Serviço de Hematologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Portugal; ⁴ Unidade de Transplantação Hepática e Pancreática, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁶ Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A acumulação cerebral de manganês nos doentes com doença hepática crónica (DHC) é referida na literatura como característica chave para o diagnóstico de degenerescência hepatocerebral adquirida.

rida (DHCA). O perfil de deficiência/toxicidade de outros oligoelementos na DHCA é desconhecido.

Objetivos: Definir o perfil de deficiência/toxicidade de diversos oligoelementos na DHCA. Explorar a relação destes elementos entre si, com marcadores de DHC e com variáveis neurológicas.

Métodos: Seleccionamos os doentes com diagnóstico de DHCA de acordo com os seguintes critérios:

(1) manifestações neurológicas, (2) hiperintensidade em T1WI dos globos pálidos internos na RM cerebral e, (3) DHC. Determinamos os níveis sanguíneos dos oligoelementos utilizando plasma por acoplamento Indutivo com espectrómetro de massa (ICP-MS na sigla em inglês) e, comparamos os resultados com um grupo controlo (dadores de sangue).

Resultados: Foram incluídos 51 doente com DHCA (27,5% do sexo feminino), com média de idade de $60 \pm 11,7$ anos, e escala de MELD (*Model For End-Stage Liver Disease*) de 12 ± 6 anos. A etiologia da DHC era alcoólica na maioria dos doentes ($n=38$). Os doentes com DHCA apresentaram valores basais dos oligoelementos significativamente diferentes do grupo controlo [aumento do Mn, Li, B, Ni, As, Sr, Mo, Cd, Sb, Tl e Pb; e diminuição do Se e Rb ($p < 0,001$ para todos)]. A escala de Child-Pugh correlacionou-se negativamente com os níveis de Se ($r = -0,340, p = 0,015$), enquanto a razão Cu/Se (marcador de inflamação) foi significativamente maior nos doentes com DHCA ($p < 0,001$).

Discussão: Este estudo ao identificar diferenças no perfil de deficiência/toxicidade de diversos oligoelementos na DHCA, abre possibilidades à sua eventual implicação no perpetuar do stress oxidativo e da inflamação existente nos cérebros de doentes com DHCA. Outras variáveis, tais como, uma etiologia predominantemente alcoólica da nossa coorte, podem também contribuir para o perfil encontrado com níveis mais elevados de Pb e mais baixos de Se nos doentes com DHCA.

P19. SÍNDROME DE TREMOR DO PALATO E ATAXIA PROGRESSIVA

Ana Rita Silva¹, Joana Ferreira Pinto¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

aritaposilva@gmail.com

Introdução: O tremor do palato pode ser classificado em essencial, quando não é atribuível a causa estrutural, ou sintomático, caso seja secundário a lesão da via dentato-rubro-olivária, mais frequentemente a degenerescência olivária hipertrófica (DOH).

Objetivo: Descrição de um caso clínico de tremor do palato e ataxia progressiva.

Metodologia: Revisão do processo hospitalar e recolha de dados clínicos, analíticos e imagiológicos.

Resultados: Um homem de 55 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e traumatismo craniano, sem lesão encefálica associada, e sem antecedentes familiares de doença neurológica é referenciado à consulta por desequilíbrio da marcha. Relatava dificuldades em caminhar, necessitando de afastar as pernas, com agravamento progressivo no último ano e meio, fala mais arrastada e sensação de clique contínuo no ouvido direito. Ao exame neurológico, apresentava nistagmo horizonte rotatório nos extremos do olhar horizontal, rapidamente esgotável, tremor do palato bilateral, disartria ligeira, estação em pé com base estreita muito instável, marcha livre de base alargada e marcha em tandem com muitos erros. As análises com cinética do ferro, metabolismo do cobre e doseamento de vitaminas eram normais. Na RM cerebral identificou-se hipersinal (T2/FLAIR) e hipertrofia das olivas bulbares, sem realce após administração de gadolínio. O exame citotóxico do líquor foi normal e as bandas oligoclonais, anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG revelaram-se negativos. Aguarda resultado de estudo genético.

Conclusão: A DOH surge alguns meses após uma lesão inicial na via dentato-rubro-olivária (vascular, tumoral ou inflamatório), mais comumente unilateral, e é responsável pelo aparecimento do tremor do palato e consequente clique auditivo contínuo. No entanto, estão descritos casos de DOH idiopática, como é o caso deste doente, mais frequentemente bilateral, com tremor do palato e ataxia progressiva, quer em associação com mutações hereditárias (ex: GFAP, POLG, SCA20), quer esporádicos de provável etiologia neurodegenerativa com início na idade adulta.

P20. HEMIDISTONIA E ATAXIA

Luís Rufo Costa¹, Joana Pinto², Célia Machado², Isabel Amorim²

¹ Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga
luis.rufo95@gmail.com

Introdução e Objectivos: Cerca de 1-4% dos eventos cerebrovasculares podem apresentar-se com perturbações do movimento, sendo a distonia a segunda mais frequente. Na sua grande maioria, a distonia pós-AVC surge com lesões dos gânglios da base.

Descrição do Caso: Mulher de 75 anos com antecedentes HTA, dislipidemia, fibrilhação auricular hipocoagulada com Varfarina e AVC isquémico em território da ACP direita em 2015. Recorreu ao SU por queixas de náuseas, vômitos, tonturas e desequilíbrio da marcha com 24 horas de evolução. À admissão apresentava disartria moderada, hemiparesia esquerda grau 3 (mRC) associado a hipotonia e dismetria na prova dedonariz e calcanhar-joelho ipsilateral. A marcha tinha a base alargada e tendência para a lateropulsão esquerda. Realizou TC-CE que mostrava hemorragia localizada no hemisfério cerebeloso esquerdo. Foi efetuada reversão da hipocoagulação e a doente foi internada para vigilância e controlo tensional.

Durante o internamento foi observada uma postura distónica da mão e do pé esquerdos (particularmente observável na marcha). A doente registou uma melhoria clínica, conseguindo marcha com apoio unilateral e mantendo sobreponível a distonia dos membros esquerdos.

Conclusão: Neste caso, o quadro clínico de distonia surgiu em contexto de uma lesão cerebelosa. Apesar desta constituir uma apresentação atípica, cada vez mais estudos experimentais apontam para um possível papel importante do cerebelo nos circuitos fisiopatológicos da distonia.

P21. SÍNDROMA PANCEREBELOSA DE ETIOLOGIA IMPROVÁVEL – COLOCANDO EM PRÁTICA O PRINCÍPIO DA NAVALHA DE OCKHAM

Filipe Godinho¹, Marta Sequeira¹, João Lourenço¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central
filipe.godinho@chlc.min-saude.pt

Introdução: A SCA35 é caracterizada pela presença de ataxia apendicular e axial lentamente progressiva e tremor dos membros superiores. Associa-se a mutações no gene transglutaminase 6 (TGM6), contudo a patogenicidade de variantes do gene *TGM6* tem sido questionada.

Métodos: Caso clínico.

Resultados: Mulher caucasiana de 37 anos que desde os 25 apresenta tremor de intenção e postural dos membros superiores simétrico, de evolução progressiva. Cinco anos desenvolve ataxia da marcha. Aos 35 anos, surge tremor da voz, disartria, e movimentos involuntários: tiques motores, coreia dos membros superiores, tronco e pescoço; e movimentos distónicos das extremidades. A doente apresenta história familiar paterna de tremor e ataxia da marcha.

O exame neurológico revelou alteração ligeira das funções executivas, aumento da latência de início das sacadas, movimentos sacádicos lentos, disartria, síndrome pancerebelosa com sinais piramidais, movimentos involuntários com coreia generalizada ligeira, tiques motores do tronco e pescoço, e postura distónica das mãos. A pontuação na escala SARA (*Scale for the Assessment and Rating of Ataxia*) foi 17/40.

O estudo imagiológico revelou atrofia cerebral cortico-subcortical e cerebelosa difusas. O estudo laboratorial, incluindo cinética do ferro, doseamento do cobre sérico e urinário e ceruloplasmina, foi normal. O estudo genético revelou um alelo HTT com 49 repetições CAG e uma mutação em heterozigotia com efeito possivelmente deletério no gene *TGM6*. O estudo genético da mãe revelou a presença da mesma mutação do gene *TGM6*.

Conclusão: Com base no estudo genético realizado, admitiu-se o diagnóstico de Doença de Huntington. Este caso parece evidenciar uma possível inflação da patogenicidade das mutações do gene *TGM6* para a SCA35, apesar da ausência dos achados imagiológicos típicos da Doença de Huntington e do fenótipo predominante atáxico.

P22. UM CASO DE TREMOR HIPERTIROIDEU

Catarina Borges¹, André Costa¹, Rita Bragança², Ana João Marques¹, Pedro Guima-rães^{1,3}, Ana Graça Velon¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; ² Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; ³ Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

catarinamsilva@chtmad.min-saude.pt

Introdução: O tremor pode ter várias etiologias, sendo crucial a realização de uma anamnese e de um exame neurológico cuidados. No caso de um tremor sem outros sinais neurológicos associados, nomeadamente bradicinésia, distonia, sinais cerebelosos ou do tronco cerebral e neuropatia periférica, importa excluir causas metabólicas. Dentro destas, as principais são a insuficiência renal ou hepática e o hipertireoidismo.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma mulher de 78 anos que recorreu ao Serviço de Urgência na sequência de traumatismo cranio-encefálico, sem complicação endocraniana associada. Como comorbilidades são de destacar hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2 e nódulos tiroideus foliculares. Estava medicada com metformina + dapagliflozina, atorvastatina, nimodipina, amitriptilina, sertralina, alprazolam e montelucaste. Ao exame físico geral salientava-se apirexia e taquicardia (130bpm) e ao exame neurológico agitação, desorientação temporal, tremor de repouso e postural de elevada frequência e baixa amplitude com envolvimento dos membros superiores e inferiores. Foi realizado electrocardiograma que demonstrou uma taquicardia sinusal. Do estudo analítico, destacou-se uma TSH de 0,01 e uma T4 livre de 100. Assim, confirmou-se quadro de tireotoxicose com tempestade tiroideia iminente como causa da síndrome tremórica. Após terapêutica médica dirigida, houve resolução de quadro de tremor.

Discussão: O tremor é um sintoma comum no hipertireoidismo e, ainda que surja habitualmente associado a outros sintomas (ex: diarreia, hipersudorese, palpitações, alopecia, intolerância a calor), pode surgir isoladamente. Assim, perante um tremor de elevada frequência e reduzida amplitude sem outros sinais neurológicos acompanhantes, importa excluir causas metabólicas adquiridas, nomeadamente hipertireoidismo.

P23. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HEMICOREIA DE INÍCIO SÚBITO

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal

Introdução: Dentro das causas de perturbações do movimento de início súbito estão as causas secundárias a alterações metabólicas com casos raros descritos na literatura de coreia secundária a disfunção tiroideia, mais frequentemente na forma generalizada.

Caso Clínico: Apresentamos um caso de uma mulher de 72 anos, com antecedentes de HTA e hipertireoidismo subclínico, admitida no serviço de urgência por movimentos involuntários do hemicorpo direito de início súbito ao acordar. Ao exame neurológico destacava-se hemicoreia e hemibalismo direitos. A TC-CE e Angio-TC não revelaram alterações agudas e a RM-CE realizada em internamento mostrou alterações de natureza vascular microangiopática crónica nas coroas radiárias, capsular externas, periventriculares e protuberanciais. Analiticamente TSH < 0,01 IU/mL e T4 livre de 2,3 mg/dL. Foi medicada com Tetrabenazina 12,5 mg 3id e Tiamazol 5 mg com melhoria num período de 1 semana.

Conclusão: Neste caso estamos perante o diagnóstico de hemicoreia secundária a hipertireoidismo, fenómeno raro mas que deve ser tido em conta no diagnóstico diferencial de hemicoreias de início súbito, particularmente em doentes com lesões vasculares antigas presentes nos métodos de imagem.

P24. A EXPRESSÃO DA PROTEÍNA G3BP1 REDUZ AS ANOMALIAS NEUROPATOLÓGICAS E MOTORAS EM MODELOS DA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA, TIPO 3

[André Conceição](#)^{1,2,3,4,5}, [Rebekah Koppeno](#)^{1,2,3,4}, [Adriana Marcelo](#)^{1,2,3,4}, [Ricardo Reis](#)¹, [Inês Afonso](#)¹, [Sandra Tomé](#)⁴, [José Codesso](#)^{1,2,3,4}, [Liliana Mendonça](#)⁴, [Carlos A. Matos](#)^{1,3}, [Luís Pereira de Almeida](#)^{4,6}, [Clévio Nóbrega](#)^{1,3,5}

¹ Algarve Biomedical Center - Research Institute; ² Programa Doutoral em Ciências Biomédicas, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ³ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro; ⁴ Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁵ Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal; ⁶ Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal
andrefilipevc@gmail.com

Introdução: A ataxia espinocerebelosa, tipo 3 (em inglês, *spinocerebellar ataxia type 3* – SCA3), é uma doença hereditária autossômica dominante, caracterizada por uma expansão anormal do trinucleótido adenina-citosina-guanina no gene *ATXN3*. O gene expandido codifica para a proteína ataxina-3 com expansões anormais do resíduo glutamina. A proteína expandida, com propensão acrescida para agregar ganha funções tóxicas que perturbam o normal funcionamento dos mecanismos moleculares das células, levando à morte neuronal e à neurodegeneração do cerebelo e outras regiões do encéfalo. Os doentes afetados pela SCA3 sofrem de uma miríade de sintomas motores que incluem, ataxia, disartria, disfagia, tremores e demência. Infelizmente, não existe qualquer tipo de tratamento que modifique a progressão da SCA3 e os doentes afetados dependem de fármacos, que atuam no alívio sintomático. Neste trabalho, demonstramos que a expressão da proteína G3BP1 mitiga diversas características neuropatológicas e motoras de modelos da doença.

Métodos: De forma a avaliar o impacto da expressão da proteína G3BP1, utilizamos diferentes modelos de murganho da SCA3. Os murganhos foram injetados no estriado ou no cerebelo com partículas lentivirais que codificam para a proteína G3BP1. Posteriormente foram avaliadas diversas características neuropatológicas, através da contagem do número de agregados de ataxina-3 expandida, da contagem das células de Purkinje do cerebelo e através e da medição do volume de perda neuronal. Os murganhos foram também submetidos a uma bateria de teste de comportamento, de modo a avaliar a sua performance motora.

Resultados: Os resultados demonstraram que a expressão da proteína G3BP1 foi capaz de mitigar o fenótipo de SCA3. Nomeadamente, a expressão de G3BP1 foi capaz de diminuir o número de agregados de ataxina-3 mutante e o número de células de Purkinje foi preservado, após o tratamento com G3BP1. Por fim, os murganhos injetados com partículas lentivirais que codificam para G3BP1 melhoram significativamente as anomalias motoras. Desta forma, os resultados indicam que o G3BP1 é um novo potencial alvo terapêutico para a SCA3.

P25. AUTOPHAGY INDUCTION MITIGATES SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 DISEASE HALLMARKS

[Adriana Marcelo](#)^{1,2,3,4}, [Inês T. Afonso](#)¹, [Ricardo Afonso-Reis](#)^{1,4}, [David V.C. Brito](#)¹, [Rafael G. Costa](#)^{1,4}, [Ana Rosa](#)¹, [João Alves-Cruzeiro](#)³, [Benedita Ferreira](#)^{1,4}, [Carina Henriques](#)³, [Rui J. Nobre](#)³, [Carlos A. Matos](#)^{1,4}, [Luís Pereira de Almeida](#)^{3,5}, [Clévio Nóbrega](#)^{1,4,6}

¹ ABC-RI, Algarve Biomedical Center Research Institute, Faro, Portugal; ² PhD Program in Biomedical Sciences, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ³ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Portugal; ⁴ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ⁵ Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal; ⁶ Champalimaud Research Program, Champalimaud Center for the Unknown, Lisbon, Portugal
inesta.28@gmail.com

Polyglutamine disorders are a group of nine diseases caused by an abnormal expansion of the CAG trinucleotide repeats. Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) is a rare autosomal dominant disease that belongs to this group, caused by abnormal expansion in the *ATXN2* gene, and has an onset around the fourth decade of life. Patients' typically manifest cognition impairment, dysarthria, dysphasia, motor ataxia and slow or absent saccades. The disease hallmarks are the presence of mutant ataxin-2 aggregates and neurodegeneration of specific brain regions. Until now the molecular mechanisms underlying SCA2 remain completely unknown. In this line, while autophagy was shown to be dysregulated in several polyglutamine diseases, its status in SCA2 has not previously reported. Our aim is to investigate autophagy status in SCA2 disease models, and to target

it as a possible therapeutic strategy for this disease.

To study *in vivo* autophagy functioning, we developed a new SCA2 lentiviral mouse model, and used to evaluate autophagic markers. The autophagy markers were also investigated in SCA2 patients derived samples and in cellular models. As a possible therapeutic strategy targeting autophagy, we administrated cordycepin in both cellular and animal model of SCA2 and evaluated disease-related and autophagic markers.

Our results demonstrate that the new SCA2 lentiviral mouse model was able to express neuropathological hallmarks of the disease, such as the presence of aggregates, neurodegeneration, and importantly autophagy dysfunction. The striatal expression of the expanded ataxin-2 did not induce behavioral alterations. Cordycepin treatment decreased the presence of mutant protein aggregates in cellular and animal model of the disease. Our results suggest that SCA2 lentiviral mouse model is an adequate model to study disease pathways and potential therapeutic strategies. Also, autophagy enhancement could be a potential therapeutic intervention for SCA2.

P26. TRANSIENT DOPAMINE NEURON ACTIVITY PRECEDES AND ENCODES THE VIGOR OF CONTRALATERAL MOVEMENT SEQUENCES

Marcelo D Mendonça^{1,2,3}, *Joaquim Alves da Silva*^{1,3}, *Ledia F. Hernandez*^{4,5,6}, *Ivan Castela*^{4,5,7}, *José Obeso*^{4,5,6}, *Rui M Costa*^{1,8}

¹ Champalimaud Research, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; ² Champalimaud Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; ³ NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon 1169-056, Portugal; ⁴ HM CINAC (Centro Integral de Neurociencias Abarca Campal), Hospital Universitario HM Puerta del Sur, HM Hospitales, Madrid, 28938, Spain; ⁵ Center for Networked Biomedical Research on Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Carlos III Institute of Health, Madrid, 28029, Spain; ⁶ Universidad CEU-San Pablo, Madrid, 28003, Spain; ⁷ PhD Program in Neuroscience, Automa de Madrid University, Madrid, 28029 Spain; ⁸ Departments of Neuroscience and Neurology, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, NY 10027, USA
marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Dopamine neurons (DANs) in the substantia nigra pars compacta (SNc) have been related to movement speed, and loss of these neurons leads to bradykinesia in Parkinson's disease (PD). Other aspects of movement vigor are also affected in PD, for example movement sequences are typically shorter. However, the relation between the activity of DANs and the movement vigor and the length of movement sequences is unknown.

Methods: We imaged activity of SNc DANs in mice trained in a novel freely-moving operant task which relies on individual forelimb sequences.

Results: We uncovered that a similar proportion (~32-39%) of SNc DANs increased their activity before either ipsi- and contralaterally performed sequences. However, the magnitude of this activity was higher for contralateral actions and was related to contralateral but not ipsilateral sequence length. In contrast, the activity of reward-related DANs, largely distinct from those modulated by movement, was not lateralized. By comparison, activity in neurons modulated during magazine approach is also lateralized. Finally, unilateral dopamine depletion impaired contralateral, but not ipsilateral, sequence length.

Conclusion: These results indicate that movement-initiation DANs encode more than a general motivation signal and invigorate kinematic aspects of contralateral movements. These observations may have implications for understanding the pathophysiology of PD and other movement disorders.

CO1. ANÁLISE BIOMECÂNICA DA MARCHA USANDO SENSORES INERCIAIS : DIFERENTES VARIÁVEIS CINEMÁTICAS DISTINGUEM DOENTES DE PARKINSON DE CONTROLOS SAUDÁVEIS E ENTRE DOENTES DE PARKINSON EM DIFERENTES ESTÁDIOS DE MEDICAÇÃO

Raquel Barbosa^{1,2}, Marcelo Mendonça^{1,3}, Renato Oliveira⁴, Mónica Santos⁵, Ângela Rosa Abreu⁶, Paulo Bastos⁷, Patricia Pita Lobo^{5,8}, Anabela Valadas^{5,8}, Leonor Correia Guedes^{5,8}, Joaquim J Ferreira^{8,9,10}, Mario Miguel Rosa^{5,8,9}, Ricardo Matias^{3,11}, Miguel Coelho^{5,8}

¹ NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; ³ Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; ⁵ Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisbon, Portugal; ⁶ Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal; ⁷ CEDOC – NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁸ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; ⁹ Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; ¹⁰ CNS- Campus Neurológico Senior, Torres Vedras, Portugal; ¹¹ Human Movement Analysis Lab, Escola Superior Saúde - Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal

ana.r.barbosa@hotmail.com

Introdução: A análise objectiva da marcha por sensores inerciais tem permitido uma melhor caracterização da marcha na Doença de Parkinson (DP) e tem vindo a ser estudada como um potencial biomarcador na diferenciação de DP de controlos saudáveis (CS). Ainda não se encontra definido que variáveis melhor caracterizam a marcha da DP e quais devem ser utilizadas para diferenciar doentes de CS.

Objectivos: identificar que dimensões da marcha diferenciam DP em OFF e Best-ON e DP de CS

Métodos: 17 DP (OFF e Best-ON) e 34 CS emparelhados para idade e sexo, foram avaliados. 15 sensores inerciais movimento (cabeça, membros superiores, membros inferiores, tronco) foram utilizados para reconstrução tridimensional da marcha. Análise de Componentes Principais (PCA) foi usada para reduzir o número de variáveis cinemáticas e os componentes principais (PC) resultantes foram usados para treinar um classificador (árvore de decisão) (DP off vs DP Best-On, DP Off vs Controls e DP Best-On vs CS).

Resultados: Idade média e duração de doença foram 60,2±8.1 e 12.1±5.1 anos, respectivamente. Pontuação da MDS-UPDRS III foi 50.4±11.3(OFF) e 21.8±8.9 (Best On). Discriminação entre DP OFF e Best-ON foi conseguida através de variáveis espaciotemporais e angulares com uma precisão de 80% (80% sensibilidade e especificidade). Variáveis espaciotemporal e não-lineares distinguiram DP-OFF de CS com uma precisão de 90% (100% sensibilidade e 80% especificidade). Discriminação entre DP- Best-ON e CS foi feita usando métricas não-lineares e de assimetria com uma precisão de 90% (100% sensibilidade e 80% especificidade).

Conclusão: A capacidade das métricas espaciotemporais e angulares de diferenciar entre OFF e Best-ON reflecte a modulação destas dimensões pela levodopa. Em OFF os DP diferenciam-se dos HC sobretudo em métricas espaciotemporais enquanto que no Best-ON os parâmetros clássicos espaciotemporais não distinguem doentes de saudáveis enquanto métricas relacionadas com assimetria e estabilidade dinâmica da marcha conseguem fazê-lo.

CO2. CRISES EPILÉPTICAS EM DOENTES COM PARKINSONISMO: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Carolina Azoia¹, Rafael Jesus¹, André Costa¹, Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães^{1,2}

¹ Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; ² Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
carolinaqueirozazoia@gmail.com

Introdução: Estudos observacionais sugerem que a prevalência de epilepsia em doentes com DP é superior à da população em geral, o que pode apontar para o papel do processo neurodegenerativo na epileptogénese.

Objectivos: Pretendeu-se avaliar a frequência de crises epiléticas em doentes com síndrome parkinsoniana de um centro terciário.

Metodologia: Foi realizado um estudo retrospectivo baseado na recolha e análise dos registos clínicos datados do período entre Janeiro de 2018 e Dezembro de 2021.

Resultados: Reuniu-se uma amostra de 19 doentes com distribuição praticamente equitativa entre sexos e idades compreendidas entre os 52 e os 89 anos (média etária de 76 anos). Mais de metade apresentava diagnóstico de parkinsonismo há 5 anos ou mais, tendo sido identificados 8 indivíduos com DPI, 3 com parkinsonismo atípico (2 com DPI plus e 1 com MSA), 3 com parkinsonismo vascular, 2 com parkinsonismo iatrogénico e 3 com síndrome parkinsónica ainda em estudo; 14 possuíam síndrome demencial associado e apenas 2 possuíam diagnóstico prévio de epilepsia. Semiologicamente, registaram-se crises focais motoras, crises focais não motoras, crises generalizadas, crises de início desconhecido e crises sintomáticas agudas. Em 15 doentes foram registadas crises não provocadas. Em 3 dos doentes foi feito o diagnóstico de estado de mal não convulsivo. Em 7 dos casos o EEG suportou o diagnóstico clínico estabelecido.

Conclusões: Na nossa amostra a maioria (12/19) dos doentes com síndrome parkinsónica e epilepsia apresentava síndrome demencial associado, o que apoia a hipótese de um mecanismo fisiopatológico comum entre a neurodegenerescência observada nos ditos síndromes e os fenómenos responsáveis pela epileptogénese. Importa, ainda, salientar-se a frequência de estados de mal epiléptico diagnosticados, acima da esperada atendendo à dimensão da amostra em estudo.

CO3. EDEMA PERI-ELÉTRODO APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Cristiana Silva¹, Inês Carvalho¹, Inês Cunha¹, Pedro Monteiro², Ricardo Pereira², Ana Morgadinho¹, Fradique Moreira¹

¹ Serviço de Neurologia/Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; ² Serviço de Neurocirurgia/Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

cristianafsilva@hotmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP) é um tratamento reconhecido para a Doença de Parkinson (DP) avançada. O edema peri-eléctrodo é uma complicação recentemente identificada, que poderá ser um desafio diagnóstico e terapêutico.

Objetivo: Reconhecer o edema peri-eléctrodo como complicação da ECP. Metodologia: Descrição de 3 casos de edema peri-eléctrodo num centro de referência da região centro.

Resultados: O primeiro caso, trata-se de um doente do sexo masculino, 47 anos, com DP de início precoce, que foi submetido a ECP com colocação bilateral de eléctrodos no núcleo subtalâmico. Após um mês da intervenção, o doente apresentou cefaleia refratária à terapêutica médica, realizou TC-Ce que revelou edema peri-eléctrodo à direita. Iniciou antibioterapia, com melhoria clínica após dias e imagiológica ao longo de vários meses. O caso 2, trata-se de um homem de 61 anos, com DP com onze anos de evolução, que foi submetido a ECP bilateral com alvo no núcleo subtalâmico. No sétimo dia pós-operatório, apresentou um síndrome confusional agudo. A avaliação das impedâncias mostrou uma assimetria franca, com marcada redução à direita (396 Ω vs 834 Ω) e a TC-Ce revelou edema ipsilateral. O doente cumpriu corticoterapia (baixa dose de dexametasona), tendo ficado assintomático 5 dias depois. O caso 3, um homem de 60 anos com diagnóstico de DP há 10 anos, foi submetido a ECP com implantação de eléctrodos bilateralmente no núcleo subtalâmico. A avaliação das impedâncias no segundo dia pós-operatório mostraram diminuição à direita (550 Ω vs 1709 Ω) e a TC-Ce de controlo mostrou edema ipsilateral. O doente manteve-se assintomático, tendo mantido apenas vigilância.

Casos documentados com vídeo.

Conclusões: O edema peri-eléctrodo é uma complicação subdiagnosticada da ECP sendo clinicamente muito heterogénea. A avaliação das impedâncias poderá ajudar no reconhecimento precoce e na monitorização destes doentes. Será fundamental delinear uma estratégia diagnóstica e terapêutica de forma a evitar intervenções desnecessárias.

CO4. MOTIVOS DE EXCLUSÃO PARA A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Miguel de Oliveira Carvalho¹, Maria Begoña Cattoni², Leonor Correia Guedes^{1,3,4}, Herculano Carvalho², Patricia Pita Lobo^{1,3,4}, Luísa Albuquerque^{1,5}, Vanda Freitas⁵, Inês Chendo⁶, Sofia Reimão^{3,4,7}, Ana Castro Caldas^{4,8}, Anabela Valadas^{1,3,4}, Margherita Fabbrì⁹, Catarina Godinho¹⁰, Raquel Barbosa^{11,12}, Pedro Baptista², Joaquim J Ferreira^{4,8,13}, A Gonçalves Ferreira¹⁴, Mário Miguel Rosa^{1,4,13}, Miguel Coelho^{1,3,4}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ² Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ³ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz; ⁴ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; ⁵ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Laboratório de Estudos da Linguagem, Lisboa; ⁶ Serviço de Psiquiatria, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ⁷ Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; ⁸ CNS-Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; ⁹ Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre; Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; Toulouse, France; ¹⁰ Grupo de Patologia Médica, Nutrição e Exercício Clínico do Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiEM), Caparica, Portugal; ¹¹ CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ¹² Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; ¹³ Laboratório de Farmacologia e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ¹⁴ Clínica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa
miguel.doliveira.carvalho@gmail.com

Introdução: Conhecer as razões de exclusão dos candidatos com DP a estimulação cerebral profunda (ECP) poderá otimizar a sua referenciação, e poucos estudos o fizeram.

Objectivo: Avaliar as razões de exclusão para ECP de doentes referenciados por DP.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo no Hospital Santa Maria (HSM) que avaliou os candidatos referenciados por DP rejeitados para ECP entre Janeiro 2006-Maio 2019. Consultou-se a base de dados do programa de ECP e os processos dos doentes consultados pela primeira vez. Construiu-se uma grelha para extração dos dados.

Resultados: Dos 320 doentes avaliados, 72 (22.5%) doentes foram excluídos da ECP (52.4% homens; idade média 65.2 [± 6.6] anos, intervalo 40-79 anos; duração média de doença 12.3 [±6.0] anos). Houve uma média de 3.3 (±2.4) consultas e de 6.7 (± 7.3) meses de avaliação até à exclusão. Na primeira consulta, 25,4% dos doentes foram excluídos. A exclusão foi em média por 1.89 motivos, mas 28 (44,4%) doentes tiveram um único motivo, o mais frequente "falta de interesse na cirurgia" (n=9; 12.5%). Todos foram referenciados por DP. Após a avaliação, 1 era uma PSP e 2 uma MSA-P. Neurologistas do movimento do HSM referenciaram 55.6% dos doentes, neurologistas gerais do HSM 12.7%, neurologistas do movimento não-HSM 12.7%, neurologistas gerais não-HSM 11.1%, e desconhecido em 7.9%. As principais razões para exclusão foram uma pontuação acima do ponto de corte na (MDS)-UPDRS motora em ON nos itens "marcha", "freezing" e "instabilidade postural" (n=15; 23.8%); demência (n=15, 23,8%); e idade > 70 anos (n = 14, 22.2%). Não houve diferença nos motivos de exclusão entre referenciadores movimentólogos e neurologistas gerais.

Conclusão: Um quinto dos doentes foi excluído para ECP, apenas uma minoria sem DP. Sintomas axiais resistentes à levodopa, demência e idade foram as principais razões de exclusão, embora vários desistam do procedimento após a sua explicação detalhada.

CO5. PROGNÓSTICO A LONGO PRAZO DE DOENTES SUBMETIDOS A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: SOBREVIDA E MARCADORES DE INCAPACIDADE NUMA COORTE DE 109 DOENTES COM FOLLOW-UP A 8 ANOS

Raquel Barbosa^{1,2}, Leonor Correia Guedes^{3,4,5}, Maria Begoña Cattoni⁸, Patricia Pita Lobo^{3,5}, Ana Castro Caldas^{5,6}, Margherita Fabbr^{5,7}, Paulo Bastos¹, Herculano Carvalho⁸, Luísa Albuquerque^{3,9}, Sofia Reimão^{4,5,10}, A Gonçalves Ferreira⁴, Joaquim J Ferreira^{5,6,11}, Mário Miguel Rosa^{3,5,11}, Miguel Coelho^{3,4,5}

¹ CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ² Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; ³ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁴ Clínica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa; ⁵ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; ⁶ CNS- Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; ⁷ Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre; Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; Toulouse, France; ⁸ Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ⁹ Laboratório de Estudos da Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; ¹⁰ Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; Instituto de Medicina Molecular; ¹¹ Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

ana.r.barbosa@hotmail.com

Introdução: A eficácia terapêutica a longo prazo de cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo subtalâmico (ECP-STN) encontra-se bem estabelecida. Existem menos dados sobre a sobrevivência e prevalência de marcadores de incapacidade nestes doentes.

Objectivo: Avaliar a sobrevivência e prevalência de marcadores de incapacidade (quedas, freezing, demência, alucinação e institucionalização) numa coorte de doentes submetidos a ECP-STN após 8 anos de seguimento

Métodos: 255 doentes foram operados entre 2006-2021. Uma análise retrospectiva dos processos clínicos desde a baseline até 8 anos após a cirurgia (ou morte) foi realizada para os 109 doentes intervenção entre 2006 -2012.

Resultados: Idade média e duração média de doença à cirurgia foram de 61.3 ± 7.5 (31-71) e 13.8 ± 5.5 anos respectivamente, idade média no final do follow up 68.6 ± 7.4 (39-79), resposta média no teste de Levodopa de 57.6 ± 13.5 %. Dezassete doentes (16%) faleceram no seguimento. Mortalidade associou-se significativamente à idade à cirurgia (HR 1.12, $p = 0.019$) e UPDRS III em OFF (HR 0.94, $p = 0.037$). A prevalência dos pilares de incapacidade foi: quedas 73%, freezing 47%, demência 34%, alucinações 32% e institucionalização 7%. Idade à cirurgia foi preditora de quedas (HR1.284, $p < 0,004$); idade à cirurgia e UPDRS II em OFF de freezing (HR 1.896, $p = 0.006$; HR 1.024, $p < 0.001$, respectivamente). Idade à cirurgia e UPDRS II em OFF associaram-se significativamente a demência (HR 1.029 $p=0.05$; HR 1.024 $p < 0.001$, respectivamente); e idade à cirurgia e UPDRS II em OFF a institucionalização (HR 1.190, $p=0.001$; HR 1.010, $p < 0.001$).

Conclusão: Encontrámos uma baixa taxa de mortalidade e de institucionalização. Os marcadores de incapacidade axiais foram mais frequentes que os cognitivos. Idade à cirurgia e os aspectos motores das experiências da vida diária em OFF foram os principais preditores dos marcadores de incapacidade.

CO6. MUTAÇÃO NO GENE DA PARKINA EM HETEROZIGOTIA – DUAS DIFERENTES APRESENTAÇÕES DE DOENÇA DE PARKINSON

José Miguel da Silva Alves¹, Francisco Millet Barros¹, Diogo Reis Carneiro¹, Fradique Moreira¹, Ana Sofia Morgadinho¹

¹ Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, E.P.E.

17716@chuc.min-saude.pt

Introdução: As mutações no gene da Parkina (PARK – parkin) são a causa mais frequente de Doença de Parkinson (DP) juvenil de transmissão autossómica recessiva. Embora classicamente se considere que os portadores de mutações em heterozigotia neste gene apresentem apenas um risco aumentado de Doença de Parkinson, o papel patogénico destas mutações tem motivado uma extensa investigação nos últimos anos.

Objectivos: Este trabalho tem como principal objectivo apresentar duas doentes com DP com mutação em heterozigotia no gene da Parkina e a sua variabilidade fenotípica.

Metodologia: Para a realização deste trabalho, recorremos aos registos clínicos em formato físico e digital de duas doentes seguidas em consultas de Doenças do Movimento no Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, E.P.E.

Resultados: Caso A: doente do sexo feminino, 53 anos de idade, com tremor de repouso e bradicinésia no membro superior direito desde os 47 anos. Boa resposta à levodopa na fase inicial da doença mas rápida evolução da sintomatologia motora com aparecimento de sinais axiais aos 48 anos. Flutuações motoras graves de difícil controlo com a terapêutica oral, tendo iniciado apomorfina aos 52 anos de idade.

Caso B: doente do sexo feminino, 64 anos de idade, com bradicinésia e rigidez no membro superior esquerdo de início aos 48 anos. Óptima resposta à levodopa com aparecimento de discinésias com baixas doses de levodopa e evolução clínica lentamente progressiva.

Conclusões: Este estudo sugere que as mutações em heterozigotia no gene da parkina não são apenas um factor de risco para DP, tendo, muito provavelmente, um papel patogénico que ainda não está completamente esclarecido. As duas doentes apresentadas exemplificam que a variabilidade fenotípica não se observa apenas na DP idiopática mas também nas formas genéticas, questionando o eventual contributo de outros factores etiopatogénicos.

CO.7. PARAPARÉSIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIA: CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE DOENTES COM INÍCIO PEDIÁTRICO E DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA

Ángela Pereira^{1,2}, Jorge Oliveira^{3,4}, Ana Paula Sardoieira¹, Manuela Santos⁵, Teresa Temudo⁵, Jorge Sequeiros^{3,4,6}, José Barros^{1,6}, Joana Damásio^{1,3,4}

¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ² Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; ³ UniGENE, IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁴ CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁵ Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto-Centro Materno Infantil do Norte; ⁶ ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal

angela.pereira@hb.min-saude.pt

Introdução. As paraparésias espásticas hereditárias (PEH) são doenças neurológicas heterogéneas, em que predomina uma síndrome piramidal e cuja idade de início é variável.

Objetivos. Caracterização clínica e genética de doentes com PEH de início pediátrico e diagnóstico na idade adulta.

Metodologia. Identificação dos doentes com início <18 anos, na base de dados de PEH de uma consulta de Neurologia. Elaboração de protocolo e revisão dos processos.

Resultados. Em 59 doentes com PEH, 31 (53%) tiveram início antes dos 18 anos (20 antes dos 10 anos); 17 do género masculino (55%) com idade média atual 42,2 anos (intervalo [26;63] anos). As formas de apresentação foram alteração da marcha (n=20), regressão cognitiva (n=5), atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM, n=2), dificuldades de aprendizagem (n=2) e crises epiléticas (n=2). Sete casos correspondiam a formas puras e 24 a formas complexas. As formas complexas associaram-se a ataxia (n=18 doentes), neuropatia (n=11), regressão cognitiva (n=5), epilepsia (n=3) e ADPM/dificuldades de aprendizagem (n=2 cada). Nas formas puras, 4 tinham hereditariedade autossómica dominante e 3 autossómica recessiva; nas formas complexas 6 tinham hereditariedade autossómica dominante, 17 autossómica recessiva (1 XLR). O diagnóstico genético foi alcançado em 77% (24/31 dos casos: sequenciação convencional (15/24), painel NGS multigene PEH (8/24) e neuroexoma (1/24). Nas formas puras foram identificadas variantes patogénicas nos genes: *REEP2* (em dois irmãos); *ATL1*, *SPAST* e *GJC2* (n=1 doente cada). Nas formas complexas foram identificadas variantes patogénicas nos genes: *ZFYVE26* (n=6 doentes); *KIF5A* e *KCNA2* (n=3 doentes cada); *SPG11* e *GBA2* (n=2 doentes cada); *CYP7B1*, *PLP1* e *ATP13A2* (n=1 doente cada).

Conclusões. Nesta população de doentes adultos, encontramos uma elevada percentagem com início na infância, maioritariamente correspondendo a formas complexas de PEH, tal como anteriormente descrito. As mais frequentes foram associadas aos genes *ZFYVE26*, *KIF5A* e *KCNA2*, mas salientamos a elevada heterogeneidade genética deste grupo.

CO8. CARATERIZAÇÃO CLÍNICO-GENÉTICA DE DUAS FAMÍLIAS PORTUGUESAS COM ATAXIA ESPI- NOCEREBELOSA TIPO 48

Maria João Lima¹, Ana Rita Silva², Pedro Bem³, Catarina Cruto¹, Sara França¹, Margarida Rodrigues², Adriana Rua⁴, Ana Mafalda Reis³, João Parente Freixo^{5,6}, Jorge Oliveira^{5,6}, Paula Salgado¹, Margarida Calejo¹

¹ Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga (HB); ³ Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); ⁴ Unidade de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave (CHMA); ⁵ Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC); ⁶ Instituto de Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto (UP) mariajoao.mlima@ulsm.min-saude.pt

Introdução: Variantes patogénicas dialélicas no gene *STUB1* foram inicialmente descritas em associação com a SCAR16, de início na infância. Em 2018 foi descrita uma nova forma de ataxia espinocerebelosa (SCA48) de transmissão AD, associada a variantes em heterozigotia no gene *STUB1*, de fenótipo complexo, caracterizado por ataxia de início tardio, sintomas neuropsiquiátricos e extrapiramidais (coreia, parkinsonismo e distonia).

Objetivos: Caracterização genética e fenotípica de seis doentes pertencentes a duas famílias, com variantes no gene *STUB1*.

Metodologia: Análise de dados clínicos, imagiológicos e genéticos.

Resultados: Família (A): o caso índice tratava-se de um doente do sexo masculino, com desequilíbrio da marcha de início aos 40 anos, que apresentava síndrome pancerebelosa. O irmão, de 54 anos, apresenta síndrome cerebelosa e piramidal de início tardio, défice cognitivo frontal e movimentos coreo-distónicos cranio-cervicais. Ambos tinham atrofia cerebelosa na RM-CE. O estudo genético do caso índice identificou uma nova variante, NM_005861.4:c.829C>T(p.(Gln277*)), em heterozigotia no gene *STUB1*, presente também no irmão. Os pais eram assintomáticos, mas na linhagem paterna, duas tias e uma prima em 1º grau apresentavam doença semelhante. Tias paternas, de 65 e 69 anos, com síndrome cerebelosa de início na 5ª-6ª décadas, alterações cognitivas frontais marcadas e coreia cranio-cervical e dos membros superiores (estudo genético em curso). A prima, de 42 anos, iniciou ataxia e alterações comportamentais aos 27 anos e posteriormente coreia generalizada e distonia, com confirmação genética da mesma variante no gene *STUB1*.

Família (B): o caso índice é uma doente do sexo feminino, 78 anos, com início de sintomas na 6ª década de vida, atualmente com síndrome cerebelosa de predomínio axial, apatia e coreia generalizada com blefarospamo. Identificou-se a variante c.146A>G(p.(Tyr49Cys)), previamente descrita na literatura, em heretozigotia no gene *STUB1*. A RM-CE mostrou atrofia cerebelosa marcada. Sem familiares afetados.

Conclusões: O espectro fenotípico da SCA48 inclui atingimento cognitivo proeminente e extrapiramidal diverso, compatível com um fenótipo Huntington-like.

CO9. DISTONIA FOCAL COMO APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA EM IDADE PEDIÁTRICA

Gonçalo V. Bonifácio¹, João Carvalho²

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; ² Neurologia Pediátrica, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta goncalovbonifacio@gmail.com

A maioria das doenças do movimento relacionadas com lesões desmielinizantes do sistema nervoso central são secundárias a lesões medulares ou, menos frequentemente, infratentoriais.

Apresentamos dois casos clínicos ilustrativos deste fenómeno, manifestando-se como distonia focal.

Caso Clínico 1: Um jovem de 15 anos, saudável, apresentou-se no serviço de urgência com alterações da motricidade fina e dormência da mão direita, com agravamento progressivo em 24 horas. Objetivava-se, exclusivamente no membro superior direito, dificuldade na escrita com postura distónica, dismetria aferencial e erros de sensibilidade postural. Estes défices agravaram ao longo de 3 dias, com melhoria parcial espontânea precoce e resolução total rápida após metilprednisolona endovenosa. A RM encefálica e cervical mostrou lesões típicas de esclerose múltipla, uma delas com reforço de sinal após administração de gadolínio, cervical, nível C1, pósterio-mediana.

Caso Clínico 2: Uma jovem de 16 anos, com antecedentes de surdez neurossensorial bilateral e PHDA, apresentou-se no serviço de urgência com dormência dos 4 membros e do tronco, instaladas ao longo de semanas. Ao exame neurológico destacava-se dificuldade na escrita com distonia marcada, hipostesia álgica

poupano apenas a face, hipostesia posicional em ambas as mãos, pseudoatetose nos membros superiores e sinal de Romberg. Fez RM encefálica e cervical, mostrando múltiplas lesões típicas de esclerose múltipla, uma delas edematosa e com reforço de sinal após administração de gadolínio, cervical, nível C2-C3, pósteromediana. Após metilprednisolona endovenosa observou-se resolução da distonia.

Três outros casos de distonia focal secundária a lesões medulares posteriores cervicais altas foram descritos, sendo um achado com características potencialmente localizadoras a esta topografia (e não aos gânglios da base) neste contexto.

O surgimento subagudo de patologia focal do movimento, com agravamento progressivo nos primeiros dias, seguido de estabilização e posterior melhoria - comportando-se como um surto - pode ser a primeira manifestação de uma doença desmielinizante do sistema nervoso central.

CO10. INQUÉRITO DA SPDMOV SOBRE A FORMAÇÃO DOS INTERNOS PORTUGUESES EM DOENÇAS DO MOVIMENTO

Daniela Pimenta Silva¹, Joana Damásio^{2,3}, Miguel Grunho⁴, Margarida Rodrigues⁵, Tiago Outeiro^{6,7,8}, Alexandre Mendes², Leonor Correia Guedes^{1,9}, Miguel Coelho^{1,9}, pela SPDMOV.

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHULN, Lisboa; ² Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; ³ UniGENe/CGPP - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; ⁴ Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; ⁵ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; ⁶ Department of Experimental Neurodegeneration, Center for Biostructural Imaging of Neurodegeneration, University Medical Center Göttingen, Göttingen, Germany; ⁷ Max Planck Institute for Experimental Medicine, Göttingen, Germany; ⁸ Institute of Neuroscience, The Medical School, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK; ⁹ Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudo Egas Moniz, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa, Portugal
soarescoelho.miguel@gmail.com

Introdução: Uma das missões da SPDMov é a formação dos internos de neurologia em doenças do movimento (DM), cujo estágio durante o internato é opcional.

Objetivo: Identificar as necessidades formativas dos internos em DM e compará-las com as ofertas dos centros portugueses de movimento.

Métodos: Um inquérito dirigido aos internos e recém-especialistas em Neurologia, e outro aos centros com consulta de movimento, preenchidos *online* anonimamente entre Abril-Agosto 2021.

Resultados: A taxa de resposta no inquérito aos internos foi 32,2% (n = 77). 46 (59,7%) realizaram estágio de movimento, dos quais 30,4% (n = 14) em tempo parcial. A duração mais frequente foi de 3 meses. A maioria (89,1%) realizou ≥ 3 atividades assistenciais/formativas. A participação em < 3 atividades correlacionou-se com os internos (26,1%) que consideraram não terem sido cumpridos os objetivos do estágio ($p=0,035$). Apesar disso, 97,1% repetiria o estágio. As 3 grandes vantagens do estágio foram melhorar a semiologia e o manejo farmacológico, e a familiarização com a investigação etiológica, que coincide com os 3 principais objetivos de quem pretende ainda realizar estágio (n=27, 35%). As DM não são a área de interesse de 40% dos internos. Do inquérito dirigido aos centros, a taxa de resposta foi de 62% (n=13). Cinco dos 13 centros não recebem internos para formação. A consulta de DM geral e de toxina botulínica são as mais frequentemente disponíveis. Em 2 centros o estágio é exclusivamente observacional. Em geral, os internos participam nas diversas atividades assistenciais disponíveis.

Conclusão: Os internos consideram importante e a maioria está satisfeita com o estágio em DM, mesmo não sendo a sua área de interesse. Os centros de movimento têm recursos variáveis. A promoção da participação em várias atividades assistenciais e a preocupação com os objetivos para o estágio expressos pelos internos, aumentará a sua satisfação com o estágio.

CO11. PREDICTIVE FEATURES OF IMPROVEMENT AFTER SHUNT SURGERY IN NORMAL PRESSURE HYDROCEPHALUS: A GAIT ANALYSIS PROSPECTIVE STUDY

Miguel Gago¹, Flora Ferreira², Estela Bicho², Ângela Silva¹, Carlos Alegria³, Maria Lurdes Rodrigues¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães; ² Centro Algorítmico, Faculdade de Engenharia da Universidade do Minho; ³ Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga
miguelfgago@gmail.com

Introduction: The natural history of Normal pressure hydrocephalus (NPH) and its etiopathogenesis are still poorly comprehended. Shunt surgery (SS) remains the most effective treatment of NPH, but selection of the patients with greatest potential benefit remains elusive.

Objective: To identify clinical and gait analysis features associated with best response to SS.

Methods: Eight patients with NPH were assessed at baseline, lumbar puncture (LP) and after SS. Demographic (age, body mass index), time since diagnosis to LP -SS and clinical scales (Clinical/Patient Global Clinical Impression, EuroQol-5D, Clinical Dementia Rating Scale(CDR), MoCA test, Hoehn-Yahr Scale) and gait analysis with inertial sensors. Statistical analysis with SPSS v.24.

Results: The 8 included NPH patients had a mean age of 73 years of age (59-81), moderate cognitive (CDR-1.5 (0.5-2); MoCA-9.5 (3-21)) and motor impairment (Hoehn-Yahr-2.75(2-3)). After SS, patients had a significant improvement in cognition (MoCA, $p=0.001$) and quality of life. At baseline, patients with lower improvement (no change/ minimally improved) ($n=2$), in comparison to patient with higher improvement (much/ very much improved) ($n=6$), already had higher cognitive impairment (MoCa-3(3-3) vs. 11(7-21)). Patients with lower improvement had a lower % of change in gait performance at LP (mean 10.2%) and were absent of additional benefit after SS (mean -0.8%). In contrast, gait performance in patients with higher improvement consistently got better from baseline to LP (mean 23.1%) and from baseline to SS (mean 82.9%). A significant negative correlation was observed between CDR score and several gait variables: speed ($r_{pb} = -0.92, p=0.009$); stride length ($r_{pb} = -0.92, p=0.009$); lift-off angle ($r_{pb} = -0.96, p=0.003$); and maximum heel ($r_{pb} = -0.81, p=0.049$).

Conclusion: The magnitude of improvement after lumbar puncture as measured by gait analysis is an additional tool in identifying patients with the greatest potential benefit from shunt surgery. The degree of cognitive impairment at baseline contributed significantly to final result, highlighting the importance of an early diagnosis of NPH.

CO12. THE USE OF VIDEO-OCULOGRAPHY IN PARKINSONISM: THE EYE AS A WINDOW TO THE BASAL GANGLIA

André Jorge¹, Diogo Carneiro¹, Carolina Azóia², Ana Inês Martins¹, Fradique Moreira¹, António Freire Gonçalves³, Cristina Januário^{4,5}, Ana Morgadinho^{1,5}, João Lemos^{1,5,6}

¹ Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; and ² Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro - Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; ³ Neurology Department, Hospital da Luz, Coimbra, Portugal; ⁴ Neurology Department, Surgical Center of Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁵ Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; ⁶ Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal
androveski@hotmail.com

Introduction: Eye movements are generated by a widespread neuronal brain circuitry. Thus, their disturbance may help to distinguish between different types of Parkinsonian Syndromes (e.g., Parkinson's disease [PD], progressive supranuclear palsy [PSP], multiple system atrophy [MSA], and cortico-basal syndrome [CBS]), reflecting the characteristic brain involvement of each syndrome, and correlating with disease progression.

Objectives: To find independent ocular motor predictors of clinical disability in parkinsonism and to investigate the presence of putative vestibular involvement.

Methodology: We retrospectively reviewed ocular motor and vestibular data from parkinsonian patients who underwent video-oculography in our clinic. Comparison between groups and correlation with clinical parameters (UPDRS and MOCA) at baseline and after 1 year was performed. Multivariate regression was applied to ascertain their value as independent predictors of clinical progression. The corrected level of significance was set at <0.041 , <0.005 and <0.047 for between-group, correlation and regression analysis, respectively.

Results: We included 50 patients (PD, $n=14$; PSP, $n=18$; MSA, $n=8$; CBD, $n=10$), with a mean age of

67.7 +/-10.2 years (range 36-85), 31 were males (62%). Groups were age- and gender-matched. PSP patients had significant ocular fixation instability, slow and hypometric saccades, and lower prevalence of positional nystagmus, while CBS patients showed low gain pursuit and prolonged saccadic latency. Downward pursuit gain was an independent predictor of motor disability at 1 year across groups.

Discussion/Conclusion: Ocular fixation, pursuit and saccade abnormalities enabled us to differentiate PSP and CBD from other parkinsonian syndromes. Vertical ocular pursuit was an independent predictor of motor disability in Parkinsonian Syndromes, making it a potential diagnostic and clinical progression marker in parkinsonism. Additional vestibular analysis was not a useful distinguishing feature in our series.

Conflicts of interest: None.

CO13. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DE UM NOVO MODELO TRANSGÊNICO DE MURGANHO COM FENÓTIPO NEUROPATOLÓGICO E MOTOR

Rebekah Koppenol^{1,2,4}, *André Conceição*^{2,4,5}, *Inês Afonso*¹, *Rodrigo Paulino*¹, *Lorenzo Mirapalheta*¹, *Carlos A. Matos*^{1,3}, *Clévio Nóbrega*^{1,3,5}

¹ Algarve Biomedical Center Research Institute (ABC-RI); ² Programa de doutoramento em Ciências Biomédicas da Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UAlg); ³ Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UAlg); ⁴ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC); ⁵ Champalimaud Research Program
rebekah.koppenol@gmail.com

A ataxia espinocerebelosa tipo 2 (em inglês, *spinocerebellar ataxia type 2* – SCA2) é uma doença neurodegenerativa rara que se caracteriza pela expansão anormal, acima de 32 repetições, do trinucleótido citosina-adenina-guanina (CAG) na região codificante do gene *ATXN2*. Este é traduzido numa proteína ataxina-2 expandida, com um segmento de poliglutaminas anormalmente longo, que consequentemente leva à formação de agregados proteicos intracelulares, assim como a disrupção de vários mecanismos celulares e morte neuronal progressiva. As áreas cerebrais mais afetadas na SCA2 são o cerebelo e o tronco cerebral, dando origem a sintomas como a ataxia da marcha, desequilíbrio, descoordenação motora, entre outros. Atualmente, a SCA2 não tem cura, sendo o alívio sintomático o único tratamento disponível. Os modelos animais, nomeadamente os modelos transgênicos de mamíferos, são uma plataforma robusta para o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas modificadoras da progressão da doença. Contudo, os modelos animais de SCA2 disponíveis apresentam limitações consideráveis, tais como a ausência ou o reduzido fenótipo motor, característico da doença. Como tal, geramos um novo modelo transgênico de murganhão para SCA2, que expressa o cDNA do *ATXN2* humano com 129 repetições CAG, o maior número de repetições usado num modelo animal. Adicionalmente, a utilização do promotor L7-6 direciona a sua expressão para as células de Purkinje, o tipo celular mais afetado em SCA2. Após a obtenção de animais progenitores e o estabelecimento de linhas transgênicas, procedemos à caracterização das linhas relativamente à *performance* motora e ao desenvolvimento de alterações neuropatológicas. Para tal os animais foram submetidos a testes de comportamento de 4 em 4 semanas, e analisados em diferentes *timepoints* para análise imunohistológica dos agregados intracelulares de ataxina-2 e perda de marcação neuronal. Os resultados preliminares deste estudo têm sido promissores, indicando a sua adequabilidade para a investigação de novas estratégias terapêuticas para SCA2.

CO14. EVIDENCE FOR A HYPERACTIVE DIRECT AND HYPOACTIVE INDIRECT BASAL GANGLIA PATHWAY IN FREELY MOVING DYT-TOR1A DYSTONIC MICE

Filipa França de Barros^{1,2,#}, Marcelo Mendonça^{1,2,#}, Susanne Knorr³, Lisa Rauschenberger³, Chi Wang Ip³, Rui Costa^{1,4}, Albino Oliveira-Maia^{1,2}, Joaquim Alves da Silva^{1,2}

¹ Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; ² NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; ³ Department of Neurology, University Hospital Würzburg, Würzburg, Germany; ⁴ Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, NY, USA

– Contributed equally

filipa.barros@research.fchampalimaud.org

Dystonia is a rare movement disorder characterized by intermittent involuntary muscle contractions that worsen upon movement initiation. While its pathophysiology remains elusive, theoretical models propose that abnormal dystonic movements emerge due to a hyperactivity of the direct (D1 medium spiny neurons, MSNs) pathway and a hypoactivity of the indirect (D2 MSNs) basal ganglia pathways. The dorsal striatum is at the core of these pathways since it receives cortical and subcortical input that ultimately guides motor behavior. Yet, there is a lack of *in vivo* studies that dissect the activity and ensemble dynamics of D1 or D2 striatal MSNs in dystonia. Thus, this study aims at investigating the activity of genetically identified MSNs in a mouse model of DYT-TOR1A, the most common form of inherited dystonia.

DYT-TOR1A GAG knock-in mice and wild-type mice (WT) expressing Cre recombinase under the control of the dopamine D1 or A2A receptors (for D2 populations). *In vivo* Ca²⁺ imaging was performed after the injection of a calcium indicator in the dorsolateral striatum and subsequent implantation of a gradient index lens. D1 and D2 MSN activity was recorded during free behavior on the open field while behavior was recorded using head-mounted accelerometers synchronized with high-resolution cameras. Assessments were performed before and weekly after a standardized sciatic nerve lesion (SNL) – a procedure known to induce dystonic-like movement in genetically-predisposed animals.

No significant differences were found in the rate or amplitude of calcium transients between DYT1-TOR1A and WT mice in both D1 or D2 MSN. Additionally, no evidence of spatio-temporal reorganization of striatal activity was found. However, in mutant mice, activity of movement-modulated D1 MSNs significantly increased while D2 MSNs decreased as dystonic-like movement developed. Our observations support current models of basal ganglia dysfunction while providing specific evidence of dystonia dysfunction.

CO15. NON-INVASIVE DELIVERY OF THE BRAIN-TARGETING AAV-PHPeB ENCODING THE CHOLESTEROL HYDROXYLASE CYP46A1 INTO A MOUSE MODEL OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3: A PROMISING THERAPEUTIC STRATEGY

Rita Perfeito^{1,2}, Beatriz Serra¹, Sónia P. Duarte^{1,2}, Nathalie Cartier^{3,4}, Sandro Alves⁴, Luís Pereira de Almeida^{1,5}

¹ Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ² Institute of Interdisciplinary Research (IIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ³ INSERM U1127, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; ⁴ Brainvectis, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; ⁵ Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal

SCA3 or Machado-Joseph disease (MJD) is the most prevalent autosomal dominant spinocerebellar ataxia in the world leading to premature death. Deregulation of brain cholesterol homeostasis has been linked to neurodegenerative disorders, including SCA3. Intracerebellar injection of adeno-associated viral vectors encoding CYP46A1 (the key enzyme allowing efflux of brain cholesterol and activating its turnover), into SCA3 mouse models reduced mutant ataxin-3 (*atx-3*) accumulation and was shown to be neuroprotective, also alleviating motor impairments associated to the disease.

Here, we aimed at investigating whether a non-invasive delivery of CYP46A1 was effective at ameliorating the disease phenotype and neuropathology in a SCA3 transgenic mouse model, with established pathology.

Post-symptomatic SCA3 Q69 transgenic mice (5-6 weeks of age) were injected with 5 × 10¹¹vg of PHPeB-AAV-CYP46A1 or a similar volume of saline through retro-orbital injection of the venous sinus. Motor assessment was performed every 3 weeks after AAV-PHPeB injection until 9 weeks. At 10 weeks post-injection the

animals were sacrificed to evaluate the effectiveness of this strategy in neuroprotection. In particular, we investigated the expression of CYP46A1 in the cerebellum, the reduction of mutant atx-3 protein aggregates and amelioration in the neuropathology of treated mice.

Results showed a great tendency for improvement in motor performance on the rotarod apparatus in SCA3 Q69 mice, 9 weeks post-AAV-PHPeB-CYP46A1 retro-orbital injection and revealed that CYP46A1 overexpression promoted the clearance of mutant atx-3 aggregates. Furthermore, we observed an increase in the levels of cerebellar CYP46A1 in MJD Q69 mice after treatment, indicating that the transgene effectively reached the brain. Preliminary data obtained by immunofluorescence also suggested a reduction in ubiquitin positive aggregates in the cerebellum of CYP46A1 treated MJD mice, compared to the controls.

These data corroborate the previous demonstrated beneficial role for CYP46A1 and brain cholesterol metabolism in neuronal function in a SCA3 mouse model. Thus, the use of a CYP46A1 delivery non-invasively foresees great promise as a relevant therapeutic approach not only for MJD but also for other SCAs.

Acknowledgements: Our group is supported by: the European Regional Development Fund through the Regional Operational Program Center 2020, Competitiveness Factors Operational Program (COMPETE 2020) and National Funds through Foundation for Science and Technology (FCT): Brain Health2020 projects (CENTRO-01-0145-FEDER-000008), ViraVector (CENTRO-01-0145-FEDER-022095), Corta CAGs (POCI-01-0145-FEDER-016719), SpreadSilencing POCI-01-0145-FEDER-029716, Imageno POCI-01-0145-FEDER-016807, CancelStem POCI-01-0145-FEDER-016390, and the Association Francaise contre les Myopathies -Telethon no. 21163 and the SynSpread, European SCA3/MJD Initiative and ModelPolyQ under the EU Joint Program, the last two co-funded by the European Union H2020 program, GA No. 643417; by National Ataxia Foundation, the American Portuguese Biomedical Research Fund and the Richard Chin and Lily Lock Machado-Joseph Disease Research Fund.

GB1. ATAXIA CEREBELOSA, POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE E RETINITE PIGMENTOSA: A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Marta Magriço¹, Paulo Bastos², Marcelo Mendonça^{3,4}, Tânia Lampreia⁵, Jorge Oliveira⁶, Raquel Barbosa^{1,3}

*¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; ² CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ³ NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; ⁴ Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa; ⁵ Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal; ⁶ Center for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Institute for Molecular and Cell Biology (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto, Portugal
marta.icn.magrico@gmail.com*

Apresentamos o caso de uma mulher de 29 anos, com história pessoal de surdez bilateral, cataratas e retinite pigmentosa com início antes dos 20 anos de idade, observada em consulta de neurologia por quadro de tremor dos membros superiores com cerca de 10 anos de evolução. À observação destacava-se tremor postural dos membros superiores com componente mioclónico, tetraparésia ligeira arreflexica, ataxia apendicular cerebelosa, hipostesia vibratória, erros na sensibilidade postural dos membros inferiores, ptose bilateral e ataxia da marcha. A RM encefálica mostrou atrofia cerebelosa. EMG uma polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. A biópsia muscular revelou a presença de acumulação lipídica nas fibras musculares. O diagnóstico diferencial etiológico incluiu doenças mitocondriais, doença Refsum, Charcot-Marie-Tooth, Doença Usher e síndrome PHARC. A associação de ataxia, retinite pigmentosa e polineuropatia desmielinizante foram pontos chave para o diagnóstico final estabelecido com recurso a teste genético.

GB2. ATYPICAL PARKINSONISM PRESENTING WITH ISOLATED GAZE PALSY

Inês Carvalho¹, André Jorge¹, Inês Cunha¹, Ana Morgadinho¹, João Lemos¹, Fradique Moreira¹

*¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
inesvideiradecarvalho@gmail.com*

A 64-year-old male with a 7-year history of slow vertical saccades and eyelid opening apraxia. Two years later, he developed mild relatively symmetrical parkinsonism with predominantly rigid-akinetic phenotype unresponsive to levodopa. A steady dose of levodopa was maintained for the last 5 years without notorious worsening of parkinsonism. In the last two years, mild postural instability became evident.

Current exam shows apraxia of eyelid opening and reduced blink rate. Ocular fixation demonstrates frequent square wave jerks, vertical saccades are slow and hypometric and there is partial upgaze restriction superseded with doll's eyes maneuver. Mild rigidity and bradykinesia, without resting tremor is present. His gait has mildly narrow base with shortened strides and bilateral decreased arm swing. Chair-raise is possible without assistance. The patient takes 3 steps back on the pull test but recovers unaided.

DaTSCAN showed marked bilateral putaminal hypometabolism. MRI revealed hummingbird sign, midbrain atrophy and "Mickey mouse" appearance.

GB3. COMO MOER O GRÃO?

Ana Rita Silva¹, Joana Pinto¹, Ana Andrade Oliveira², Luís Dias², Paulo Gouveia², Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

*¹ Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; ² Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga
ana.rita.silva@hb.min-saude.pt*

Doente do sexo masculino, 20 anos, estudante universitário. Com desenvolvimento psicomotor normal e razoável aproveitamento escolar. História de infeções recorrentes na infância. Sem história familiar de relevo.

Recorre à consulta por tremor de ação das mãos, de predomínio esquerdo, com 10 anos de evolução, associado a dificuldade em executar movimentos finos (como escrever, apertar botões ou utilizar talheres). Associadamente, deixa cair facilmente objetos das mãos, embora não note falta de força nos membros superiores.

No exame neurológico, apresenta-se sem alteração de funções superiores, com aumento da frequência de pestanejo, sem limitações de oculomotricidade ou nistagmos, sem défices motores, com tremor de ação

predominantemente de intenção, associado a dísmetria, e ainda distonia de ação de ambos os membros superiores, que dificultam muito a escrita quer em papel, quer no computador. A marcha é normal, mas no tandem evidencia desequilíbrio.

Para discussão da investigação e orientação do doente.

GB4. DISTONIA CERVICAL SUBAGUDA

Ana João Marques¹, André Costa¹, Ricardo Almendra¹, João Paulo Gabriel¹, Ana Graça Veloni¹

¹ Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal

joao_1_3@hotmail.com

Os distúrbios do movimento têm uma panóplia de etiologias possíveis sendo que, em idade adulta e quando de progressão aguda/subaguda, as causas paraneoplásica, tóxica ou metabólica deverão ser prontamente investigadas. A sua identificação e correção é indispensável para a melhoria da sintomatologia neurológica. Apresenta-se o caso de uma senhora de 61 anos, autónoma, com queixas de cervicálgia bilateral com cerca de 2 meses que progride nos últimos 15 dias com dificuldade na manutenção da postura cervical existindo queda posterior da cabeça. Negada sintomatologia associada. Sem história traumática, infecciosa ou farmacológica de novo. Antecedentes de dislipidemia, medicada. Ao exame neurológico observa-se preservação das funções nervosas superiores e pares cranianos íntegros. Existe distonia cervical com retrocollis e laterocollis direito e distonia do membro superior direito. À esquerda, verificam-se movimentos coreiformes da mão. Sem outras alterações de relevo. Realizou-se investigação analítica e imagiológica que mostrou hipertiroidismo subclínico (TSH - 0,05 mIU/L e T4 livre de 13 pmol/L) e bócio mergulhante (identificado em RMN-Cervical e descrito como "lobo esquerdo da glândula tireóide volumoso e de sinal heterogêneo incompletamente abrangido por este"). O cintilograma tireoideu posterior confirmou os achados de bócio multinodular, com nódulos de diversos graus funcionais. A doente iniciou terapêutica com metimazol (já havia começado levodopa previamente aos achados da investigação) e foi proposta a correção cirúrgica. Assitiu-se a melhoria pré intervenção cirúrgica que se perpetuou no pós-operatório ainda que sem recuperação total, manifestando-se contratura cervical, pelo que efetuou infiltração com toxina botulínica. A patologia tireoideia nas suas diferentes formas, hipo ou hiperfuncionante, é historicamente causa de distúrbios do movimento. Este caso, acrescenta no que respeita à exuberância sintomática (com distonia cervical e coreia apendicular) e ainda ao possível efeito local da expressiva massa tireoideia a somar ao efeito sistémico da produção excessiva hormonal.

GB5. DISTONIA DA LÍNGUA - UMA APRESENTAÇÃO DESCONHECIDA DE UMA DOENÇA GENÉTICA FREQUENTE

Joana Fonte¹, Célia Machado², José Silva³, Jorge Oliveira⁴, Marina Magalhães¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ² Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; ³ Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), I3S, Universidade do Porto, Porto

joanafonte3@gmail.com

Mulher de 63 anos com movimentos involuntários da língua desde há 2 anos. Descreve que a língua não pára e empurra a comida para fora da boca, situação que interfere na alimentação. Refere ainda, uma tonalidade diferente da voz e formigueiros nos membros. No exame identifica-se uma distonia oro-lingual que interfere na fala, movimentos coreicos dos membros superiores e reflexos aquilianos abolidos.

Na história familiar não existe consanguinidade, tem uma irmã numa fratria de 4, com 72 anos, com clínica de zumbidos, desequilíbrio e parestesias nos membros inferiores. Ao exame apresenta um nistagmo rotatório horizontal, síndrome cerebeloso com dísmetria nas provas cerebelosas, ataxia da marcha e hipostesia álgica em peúga pelo tornozelo. Da investigação complementar, apresentam em comum uma RM-CE com discreta atrofia cerebelosa e uma eletromiografia com neuropatia sensitiva. Apesar da distonia oro-lingual dominar o quadro clínico, a história familiar da irmã orientou investigação adicional e permitiu o diagnóstico.

GB6. DISTONIA DE CAUSA ATÍPICA - A IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO

Ângelo Fonseca¹, Cláudia Oliveira², Beatriz Porto², Sandra Moreira¹, Margarida Calejo¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; ² Laboratório Citogenética, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Portugal

Mulher de 42 anos, com antecedentes de queda com politrauma aos 12 anos, submetida a várias cirurgias ortopédicas a nível do membro inferior direito, que aos 22 anos inicia movimentos involuntários dos membros inferiores com agravamento progressivo, envolvendo posteriormente os membros superiores. Aos 28 anos inicia movimentos involuntários oromandibulares e disartria. Desenvolveu cataratas bilaterais pelos 35-40 anos. Antecedentes familiares irrelevantes.

Ao exame neurológico, apresentava cognição normal, movimentos oculares normais, disartria, e distonia generalizada, de predomínio orofacial, cervical e do tronco, associada a movimentos coreico-distônicos das mãos e dos pés e discreto tremor intencional bilateral. Sem sinais piramidais ou cerebelosos.

A RM-CE era normal. O estudo analítico foi todo normal (incluindo cobre urinário e ceruloplasmina), à exceção de IgA indoseável com aumento da IgM acima do normal e hipocomplementémia. O estudo genético para DYT6 foi negativo. O estudo genético alargado sugeriu o diagnóstico, que foi confirmado por estudos adicionais.

GB7. QUANDO A BRADICINÉSIA MELHORA COM UM “TRUQUE”

Filipa Serrazina¹, Marta Magriço¹, Raquel Barbosa^{1,2}

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; ² CEDOC Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal
filipa.serrazina@gmail.com; neurologia@chlo.min-saude.pt

Senhora de 59 anos com dificuldades progressivas na motricidade da mão esquerda dificultando tarefas bimanuais e perturbação da marcha, com 3 anos de evolução. Apresenta hipofonia, marcha com diminuição do balanceio do membro superior esquerdo (MSE), tilt cefálico direito e síndrome de pisa direito. Hemidistonia esquerda, bradicinésia assimétrica pior no MSE e apraxia ideomotora para gestos bimanuais. Melhoria da marcha com a colocação de mochila e melhoria da bradicinesia com toque no cotovelo. Sem benefício com levodopa. Do estudo complementar destaca-se RM-CE com atrofia cortical assimétrica pior à esquerda, DATScan com degenerescência dopaminérgica bilateral e IBZM com compromisso pós-sináptico do hemisfério direito. Consideramos que o diagnóstico final provável é um síndrome cortico-basal. A melhoria da bradicinésia com o toque parece reflectir co-existência de distonia, com melhoria com truque sensitivo. A mochila funciona como truque sensitivo melhorando a distonia axial e consequentemente a marcha. Truques sensitivos são raramente descritos nesta patologia.

GB8. AS MUITAS FACES DA APRAXIA

Francisco Millet Barros¹, Diogo Reis-Carneiro¹, Ana Morgadinho¹

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário da Universidade de Coimbra
franciscomilletbarros@gmail.com

Mulher de 70 anos, dextra, com antecedentes pessoais de tiroidite de Hashimoto controlada sob levotiroxina. É referenciada por história com cerca de três anos de evolução de perda progressiva de dexteridade no membro superior direito, com particular dificuldade na manipulação de objetos e perda progressiva de autonomia. À observação apresentava parkinsonismo assimétrico, bem como sinais de disfunção cortical, sendo de destacar uma exuberante apraxia assimétrica, com repercussão identificável nas suas modalidades ideomotora, ideacional, membro-cinética e orobucal. Os estudos de imagem estrutural e funcional, bem como o estudo do LCR acrescentaram informações relevantes no diagnóstico diferencial.

GB9. HIPERSENSIBILIDADE MULTIMODAL NA PERTURBAÇÃO DE TIQUES DE INÍCIO NA IDADE ADULTA

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Patrícia Lobo², Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal; ² Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Norte

A hipersensibilidade a estímulos externos em doentes com perturbação de tiques está descrita, não sendo conhecidos os mecanismos subjacentes a este fenómeno. Poderá haver uma ligação entre a consciência exteroceptiva e interoceptiva e os impulsos premonitórios que desempenham um papel importante na fisiopatologia dos tiques. Apresentamos o caso de uma mulher que aos 22 anos inicia movimentos repetidos, intermitentes, arritmicos e semi-voluntários da cabeça, pescoço e membros inferiores com sensação de premonição e possibilidade de suspensão parcial seguida de burst. Estes movimentos são desencadeados por estímulos luminosos, música clássica de frequências elevadas, tal como com toque repetido com o indicador na palma da mão. Verificou-se melhoria parcial com Clonidina 0.15 mg 3id e Clonazepam 0,25 mg 1id. Este caso põe em discussão a possibilidade de desencadeamento de tiques por estímulos multimodais.

GB10. MISTÉRIOS DE UMA DISTONIA PAROXÍSTICA

Ângelo Fonseca¹, Paulo Ferreira¹, Filipe Correia¹, Paula Salgado¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos, Portugal

Jovem de 28 anos, atriz, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Foi observada no serviço de urgência por ter iniciado, 4 dias antes, episódios estereotipados em que começava por sentir uma sensação de contração no membro superior esquerdo, por vezes dolorosa, seguida de uma postura anómala, em flexão dos dedos, carpo e, em menor grau, do braço, descrita como involuntária. Estes episódios duravam 5-10 segundos e tinham frequência inicial de 5-10/dia, tornando-se gradualmente mais frequentes e, por vezes, mais prolongados. Nestes últimos apresentava também envolvimento do membro inferior ipsilateral, com flexão da perna e dos dedos do pé (dedos em garra). Sem outros sintomas nem fatores precipitantes identificados e exame neurológico normal entre os episódios. A RMN cerebral mostrou uma lesão tálamo-capsular direita e o estudo do líquido das bandas oligoclonais intratecais.

Diagnóstico sindrômico de hemidistonia paroxística, provavelmente com 2 fatores etiológicos coexistentes.

GB11. NEM TUDO O QUE TREME É “TREMOR”!

João Moura¹, Diogo Costa¹, Márcio Cardoso², Miguel Pinto³, Joana Damásio^{1,4,5}

¹ Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ² Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ³ Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; ⁴ Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; ⁵ UniGENE Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal
moura.neuro@chporto.min-saude.pt

Homem de 66 anos com “tremor” do MS direito com 6 meses de evolução, que surgia em atividades como comer ou abotoar. Tinha dificuldades na marcha desde uma artroplastia, com marcado agravamento no último ano e necessidade de cadeira de rodas no mês que antecedeu a observação. Apresentava ainda discurso arrastado, disfagia e lentificação de movimentos. Ao exame neurológico observava-se hipomímia facial; a prova de *finger tapping* era lenta, sem decréscimo de amplitude. Não era apreciável tremor de repouso, postural ou cinético, mas o estiramento passivo da articulação do punho à direita provocava movimentos repetitivos e rítmicos. Adicionalmente, apresentava atrofia e fasciculações de vários grupos musculares, fraqueza grau 4/5 no MS e grau 3/5 no membro inferior e hiperreflexia miotática. Os sinais de Hoffman, Babinski e Chaddock estavam presentes e tinha clónus Aquiliano bilateral. A marcha era espástica. O exame neurológico e um exame complementar foram fundamentais no diagnóstico.

GB12. OS DESAFIOS DAS ATAXIAS DO ADULTO

Sara Costa¹, Mariana Santos², Raquel Samões¹, Maria Araújo³, Mafalda Macedo³, Ana Sardoeira¹, Sara Cavaco⁴, Joel Freitas⁵, José Barros^{1,6}, Jorge Oliveira⁷, Jorge Sequeiros^{2,6,7}, Joana Damásio^{1,2,6,7}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ² UniGENE, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ³ Serviço de Oftalmologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁴ Unidade de Neuropsicologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁵ Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; ⁶ ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ⁷ CGPP, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal sara.rebello.costa@chporto.min-saude.pt

Mulher de 30 anos, filha de pais não consanguíneos e sem doença neurológica. Aos 22 anos iniciou dificuldade em realizar tarefas finas, aos 23 anos começou com desequilíbrio na marcha, e aos 26 anos teve crise epilética focal motora esquerda. Apresentava disartria escândida, movimentos oculares de perseguição fragmentados e sacadas lentas hipométricas. Os membros inferiores eram ligeiramente espásticos, com hiperreflexia osteotendinosa e clônus Aquiliano inesgotável. Apresentava dismetria apendicular, distonia cervical das mãos e pés. A marcha era atáxica cerebelosa. A ressonância magnética mostrou atrofia do cerebelo e tronco cerebral. A eletromiografia evidenciou polineuropatia sensitiva axonal e o eletroencefalograma atividade epilética posterior e atividade lenta posterior bilateral. Os potenciais evocados visuais eram sugestivos de disfunção do nervo ótico e a tomografia de coerência ótica de diminuição da espessura retiniana. O estudo do mendelioma permitiu associar um novo fenótipo a um gene já conhecido.

GB13. SEIS DÉCADAS DE MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS

Miguel Leal Rato^{1,2}, Daniela Pimenta Silva¹, Linda Azevedo Kauppila^{1,3}, Madalena Rosário¹, Vanessa Carvalho¹, Leonor Correia Guedes^{1,2,4}

¹ Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; ³ CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Lisboa; ⁴ Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa mlealrato@gmail.com

Mulher, 57 anos, 2º ano de escolaridade, referenciada à consulta de Neurologia por desequilíbrio progressivo e quedas frequentes. Referia seguimento prévio em Neuropediatria por síndrome de Tourette, descrevendo movimentos involuntários desde a infância (<5 anos), não antecedidos de qualquer desconforto, e que não conseguia suprimir, com agravamento progressivo desde há 2 anos, com interferência na marcha e quedas. Antecedentes de hipotiroidismo, dislipidémia e perturbação de ansiedade. A doente negou história familiar de doenças neurológicas conhecidas. Na avaliação inicial a destacar: defeito cognitivo, lentificação das sacadas oculares horizontais e verticais, sem sinais de impersistência motora na protusão da língua, distonia generalizada com envolvimento facial, buco-oro-lingual, cervical e dos membros superiores com predomínio à esquerda, coreia generalizada, sem parkinsonismo, sem sinais piramidais, sem instabilidade postural ou ataxia. A avaliação analítica inicial excluiu causas tratáveis, a destacar apenas hipotiroidismo previamente conhecido. Em reavaliação após 18 meses, verificou-se quadro estável, sem agravamento.

GB14. SINCINÉSIA TRIGÉMINO-OCULOMOTORA UNILATERAL

Tiago Millner¹, Andreia Fernandes¹, Carlota Olim², Orlando Sousa¹, Teresa Aguiar¹

¹ Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; ² Centro de Saúde Bom Jesus

A sincinésia trigémino-oculomotora/síndrome de Marcus-Gunn está descrita na literatura como um dos tipos mais comuns de inervação ocular aberrante associada a 2-13% de todos os casos de ptose congénita, havendo também formas adquiridas, mais frequentemente no contexto de traumatismo.

Apresentamos o caso de uma doente de 34 anos, que se apresenta com queixas de movimentos involuntários de elevação da pálpebra superior direita associados à mastigação durante as refeições. Ao exame físico observa-se elevação de aproximadamente 2 mm da pálpebra superior direita desencadeada por movimentos de abertura e encerramento da mandíbula, sendo mais marcada no olhar para baixo. Sem outras alterações ao exame neurológico, nomeadamente ptose. Nega antecedentes patológicos de relevo, nomeadamente traumatismo e medicação habitual. Na investigação diagnóstica foi realizada RM-CE que não revelou alterações.

Trata-se de um fenómeno raro de etiologia ainda não esclarecida.

GB15. UMA CAUSA RARA DE DECLÍNIO COGNITIVO ASSOCIADO A MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS FACIO-CERVICAIS

André Costa¹, Catarina Borges¹, Ana João Marques¹, Michel Mendes¹, Ana Graça Velon¹

¹ Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal

andre.ja.costa@hotmail.com

Homem de 60 anos, observado no serviço de urgência por quadro com cerca de 6 meses de evolução de disfunção cognitiva pautada por défices na atenção e função executiva a que se associavam anedonia, insónia e hipersonolência diurna bem como movimentos involuntários paroxísticos facio-cervicais. Dos antecedentes pessoais destacava-se o seguimento em consulta de Medicina/Autoimunes por queixas de artralgias dos punhos e joelhos com pelo menos 10 anos de evolução de etiologia indeterminada. Da medicação habitual faziam parte a atorvastatina 20mg, mirtazapina 30mg e vortioxetina 5mg. Postularam-se várias hipóteses diagnósticas e o doente foi admitido ao internamento para estudo complementar. Realizou extensa investigação que incluiu estudo laboratorial alargado, RM cerebral, TAC toraco-abdomino-pélvica, EEG e análise do LCR, contudo teve alta clínica hospitalar sem causa definida para o quadro supracitado. Os resultados pendentes acabariam por revelar uma etiologia infecciosa como provável explicação das manifestações clínicas observadas.



Congresso SPDMov 2022

1 e 2 abril · Luso



Organização:

SPDMov

Ordem dos Médicos

Avenida Almirante Gago Coutinho 151, 1749-084 Lisboa

spdmov@gmail.com | spdmov.org

