

# CONGRESSO SPDMov 2025

28-29 março · SDivine Fátima Hotel · Fátima  
Cursos pré-congresso · 27 março

O FUTURO DAS DOENÇAS DO MOVIMENTO

**PROGRAMA E  
LIVRO DE RESUMOS**





## PROGRAMA

<b>QUINTA-FEIRA · 27 MARÇO</b>	
	<b>1º Curso prático de genética molecular aplicada às doenças do movimento</b> <b>Organização:</b> João Freixo e colaboradores, CGPP-IBMC-I3S (SALA DAS FIGUEIRAS)
14H00-14H10	<b>Introdução ao curso</b>
14H10-14H40	<b>Testes genéticos e o espectro mutacional das doenças do movimento</b> – Jorge Oliveira
14H40-15H05	<b>Interpretação de relatórios e acionabilidade clínica dos resultados</b> – João Freixo
15H05-15H30	<b>Demonstração de resultados de metodologias convencionais (sequenciação de Sanger, MLPA e análise de fragmentos)</b> – Sara Morais
15H30-15H50	Café
15H50-17H30	<b>Análise de resultados de NGS (filtragem e interpretação de variante) em casos clínicos selecionados</b> – Diana Pinto
17H30-17H55	<b>Discussão dos resultados genéticos dos casos clínicos apresentados</b> – Sara Morais e Diana Pinto
17H55-18H00	Encerramento do curso
	<b>Curso prático de tratamento ecoguiado com toxina botulínica - Glândulas salivares e músculos mastigadores</b> <b>Organização:</b> Cristina Costa e Patrícia Pita Lobo; <b>Formador externo:</b> Miguel Oliveira (SALA DAS FIGUEIRAS)
18H30-18H40	<b>Introdução ao curso</b>
18H40-18H55	<b>Glândulas salivares: Indicações, anatomia ecográfica, procedimento</b>
18H55-19H10	<b>Músculos mastigadores: Indicações, anatomia ecográfica, procedimento</b>
19H10-19H40	<b>Sessão prática - Grupos A e B (Glândulas salivares) / Grupo C (Músculos mastigadores)</b>
19H40-20H10	<b>Sessão prática - Grupos A e B (Músculos mastigadores)/ Grupo C (Glândulas salivares)</b>
20H10-20H15	Encerramento do curso

<b>SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO</b>	
07H30	Abertura do Secretariado
08H00-09H00	<b>Sessões paralelas de Comunicações Breves (COB)</b> Moderadores: <b>COB1 (AUDITÓRIO DOS SOBREIROS):</b> Bruno Manadas e Carolina Soares <b>COB2 (SALA DAS FIGUEIRAS):</b> Diogo Carneiro e Sandra Cardoso
09H00-09H10	<b>Abertura do Congresso</b>
09H10-09H40	<b>Simpósio STADA</b> <b>“The evolving data story of Lecigon”</b> Palestrante: Viorelia Constantin Moderador: Joaquim Ferreira
09H45-10H45	<b>Sessões paralelas de Comunicações Orais (CO)</b> Moderadores: <b>CO1 (AUDITÓRIO DOS SOBREIROS):</b> Anabela Valadas e Marcelo Mendonça <b>CO2 (SALA DAS FIGUEIRAS):</b> Ana Morgadinho e Miguel Gago
10H45-11H15	Café
11H15-11H45	<b>Simpósio BIAL</b> <b>“Known drugs, new approaches: what is the place for sublingual apomorphine?”</b> Palestrantes: Alexander Storch e Joaquim Ferreira
11H45-12H45	<b>Mesa-redonda: Modelos de cuidados em doença de Parkinson</b> Joaquim Ferreira, Tiago Mestre, Ana Graça Velon e Joana Damásio
12H45-14H00	Almoço
<b>Curso: “O futuro das doenças do Movimento”</b>	
14H00-14H10	<b>Apresentação / Moderação – Miguel Coelho e Alexandre Mendes</b>
14H10-14H40	<b>D. Parkinson – Ana Morgadinho</b>
14H40-15H10	<b>Ataxias e paraparésias espásticas hereditárias – Joana Damásio</b>
15H10-15H40	<b>Coreias – Leonor Correia Guedes</b>
15H40-16H10	<b>O papel da Inteligência artificial – Miguel Gago</b>
16H10-16H30	Pausa
16H30-17H20	<b>Conferência: Imagiologia multimodal</b> Palestrante: Thilo van Eimeren Moderadora: Sofia Reimão
17H20-17H50	Café
17H50-18H40	<b>Conferência: O futuro da investigação em doenças do movimento</b> Palestrante: Christine Klein Moderadora: Cristina Costa
19H00-20H00	<b>Simpósio ABBVIE</b> <b>“Duodopa Subcutâneo: A game-changer for advanced PD”</b> Palestrante: Eric Freire-Álvarez Moderador: Miguel Coelho
20H00-21H30	Jantar
21H30-22H30	<b>À conversa com... Mário Miguel Rosa e Christine Klein</b> <b>Dilemas éticos em doenças do movimento</b> Moderadores: Leonor Correia Guedes e Tiago Outeiro

<b>SÁBADO · 29 MARÇO</b>	
7H30	Abertura do Secretariado
08H00-09H00	<b>Sessões Paralelas de Comunicações Orais Breves (COB)</b> Moderadores: <b>COB3 (AUDITÓRIO DOS SOBREIROS):</b> Tânia Lampreia e Tiago Outeiro <b>COB4 (SALA DAS FIGUEIRAS):</b> Clévio Nóbrega e Tiago Mestre
09H10-09H40	<b>Simpósio ORION PHARMA</b> <b>“Doença de Parkinson, ICOMT needed?”</b> Palestrante: José Vale Moderador: Alexandre Mendes
09H40-10H00	<b>O projeto PARKMOV-PT -</b> Joaquim Ferreira <b>O projeto REGISTO -</b> Leonor Correia Guedes <b>O projeto MOVIMENTO LUSO -</b> Daniela Pimenta
10H00-10H30	<b>Simpósio ZAMBON</b> <b>“Safinamida na doença de Parkinson: Equilíbrio entre sintomas motores e não-motores”</b> Palestrante: Diogo Carneiro
10H30-11H00	Café
11H00-12H00	<b>Sessão em colaboração com a Sociedade Portuguesa de Neurociências</b> <b>Tema: Neuroimagem</b> Palestrantes: Tiago Gil Oliveira e Sofia Reimão
12H00-13H00	<b>Simpósio MEDTRONIC</b> <b>“Closing the Loop: The New Era of aDBS in Movement Disorders”</b> Palestrantes: Carolina Soares, Manuel Pinto e Miguel Coelho
13H00-14H15	Almoço
14H15-15H30	<b>Sessões Paralelas de Comunicações Orais (CO)</b> Moderadores: <b>CO3 (AUDITÓRIO DOS SOBREIROS):</b> Ana André e José Vale <b>CO4 (SALA DAS FIGUEIRAS):</b> Ana Graça Velon e Tiago Gil Oliveira
15H30-16H00	Café
16H00-18H00	<b>Clube dos gânglios da base: casos clínicos com vídeo</b> Moderadores: Miguel Grunho e Sara Varanda
18H00-18H15	Sessão de Encerramento e atribuição de prémios
18H15-19H00	<b>Assembleia geral</b>

## PALESTRANTES E MODERADORES

Alexander Storch	Department of Neurology, University of Rostock, Rostock, Alemanha
Alexandre Mendes	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
Ana André	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve
Ana Graça Velon	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro
Ana Morgadinho	Hospital da Luz, Coimbra
Anabela Valadas	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Bruno Manadas	Centro de Neurociências e Biologia Celular - CNC, Universidade de Coimbra
Carolina Soares	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de S. João
Christine Klein	Institute of Neurogenetics, University of Lübeck, Alemanha
Clévio Nobrega	Centro de Investigação em Biomedicina, Universidade do Algarve
Cristina Costa	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Amadora-Sintra
Daniela Pimenta	CNS - Campus Neurológico
Diana Pinto	Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
Diogo Carneiro	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra
Eric Freire-Álvarez	Serviço de Neurologia, IMED Elche Hospital. Alicante, Espanha
Joana Damásio	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
João Freixo	Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
Joaquim Ferreira	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; CNS - Campus Neurológico
Jorge Oliveira	Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
José Vale	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas
Leonor Correia Guedes	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Manuel Pinto	Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de S. João
Marcelo Mendonça	Centro Clínico e de Investigação Champalimaud, Fundação Champalimaud
Mário Miguel Rosa	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Miguel Coelho	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Miguel Gago	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Ave
Miguel Grunho	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal
Miguel Oliveira	Serviço de Cirurgia Maxilo Facial, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal
Patrícia Pita Lobo	Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nêlio Mendonça, Funchal

Paulo Silva	Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
Sara Morais	Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
Sara Varanda	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga
Sandra Cardoso	Centro de Neurociências e Biologia Celular - CNC, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Sofia Reimão	Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Tânia Lampreia	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas
Thilo van Eimeren	Department of Nuclear Medicine, Cologne University Hospital, Alemanha
Tiago Gil Oliveira	Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga
Tiago Mestre	Department of Medicine, Division of Neurology, University of Ottawa, Canada
Tiago Outeiro	Department of Experimental Neurodegeneration, University Medical Center Goettingen, Alemanha
Viorelia Constantin	Clinic of Neurology, Târgu Mures County Emergency Clinical Hospital, Târgu Mures, Romania

## COMISSÃO ORGANIZADORA

Ana Margarida Rodrigues  
Carlos Marinho  
Cristina Costa  
Joana Damásio  
Leonor Correia Guedes  
Miguel Grunho  
Rita Simões  
Tiago Outeiro

## PATROCINADORES

### OURO



### PRATA



### BRONZE



Melhores resultados em mais doentes

### PATROCÍNIOS CIENTÍFICOS



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

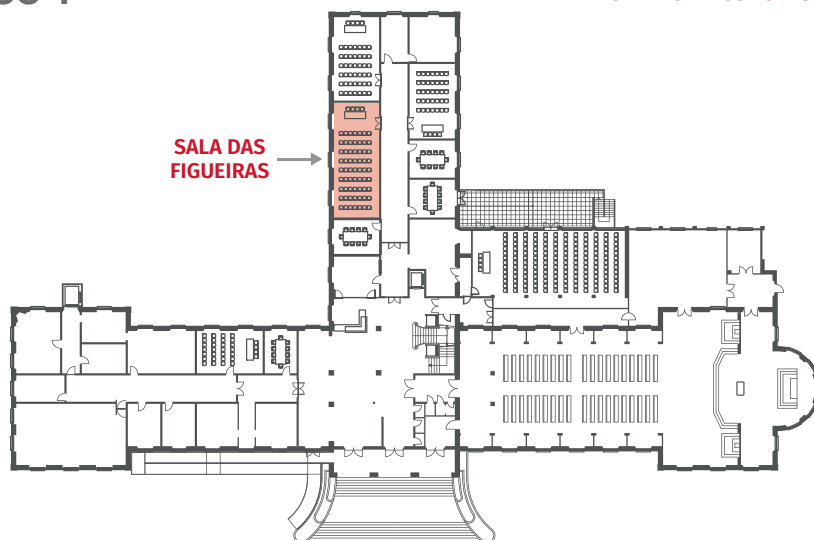




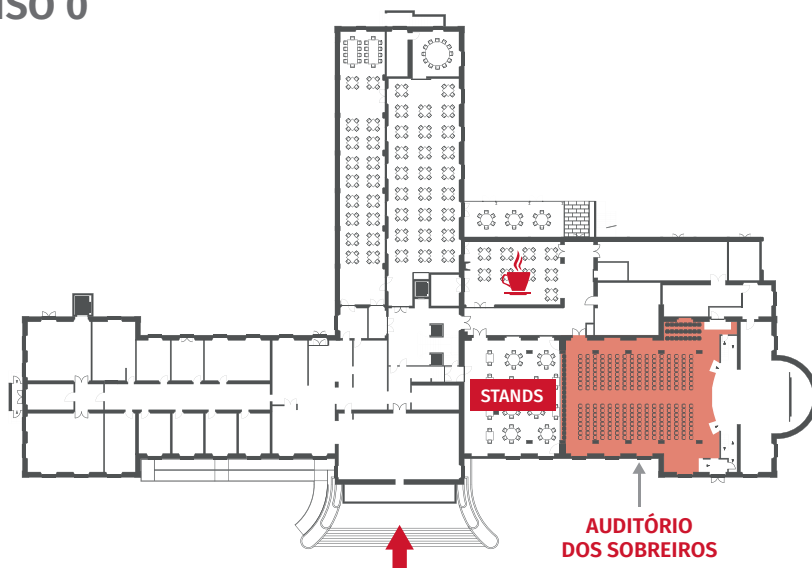
## PLANTA DO CONGRESSO

### PISO 1

SDIVINE FÁTIMA HOTEL  
CENTRO DE CONGRESSOS



### PISO 0



## COMUNICAÇÕES ORAIS · CO1

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 09H45-10H45 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**Moderação:** Anabela Valadas e Marcelo Mendonça

**CO1. HOW TO DISTINGUISH SPINOCEREBELLAR ATAXIA 27B FROM LATE ONSET CEREBELLAR ATAXIA: INSIGHTS FROM A CASE-CONTROL STUDY**

*Raquel Barbosa<sup>1</sup>, Cheick Cissé<sup>2</sup>, Paulo Bastos<sup>3</sup>, Clémence Leung<sup>1</sup>, Anne Pavy-le Traon<sup>1,3</sup>, Marc Kermorgant<sup>4,5</sup>, Fabrice Bonneville<sup>4,5</sup>, Mathilde Renaud<sup>6,7</sup>, Cecile Bonnet<sup>1,8</sup>, Marion Wandzel<sup>8</sup>, Virginie Roth<sup>8</sup>, Olivier Rascol<sup>1,3</sup>, Fabienne Ory-Magne<sup>1</sup>, Margherita Fabbri<sup>1,3,9</sup>*

<sup>1</sup> Neurology Department University Hospital of Toulouse, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Expert Centre, NeuroToul Center of Excellence in Neurodegeneration (COEN) of Toulouse, CHU of Toulouse, Inserm, University of Toulouse 3, Toulouse, France; <sup>2</sup> University of Sciences Techniques and Technology of Bamako, Bamako, Mali; <sup>3</sup> MSA French Reference Center, University Hospital Toulouse, Toulouse, France; <sup>4</sup> Toulouse Neuroimaging Center, Université de Toulouse, Inserm, UPS, 31059, Toulouse, France; <sup>5</sup> Neuroradiology Department, Hôpital Pierre-Paul Riquet, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, 31059, Toulouse, France; <sup>6</sup> Service de Génétique Clinique et de Neurologie, Hôpital Brabois Enfants, Nancy, France; <sup>7</sup> INSERM UMR\_S 1256, Nutrition, Genetics, and Environmental Risk Exposure (NGERE), Lorraine University, 54000, Nancy, France; <sup>8</sup> Medical Genetics Laboratory, Nancy Regional University Hospital, Nancy, France; <sup>9</sup> Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Parkinson Expert Center, Centre d'Investigation Clinique CIC1436, NeuroToul COEN Center, NS-PARK/FCRIN Network, University Hospital of Toulouse, Toulouse, France.

**CO2. VESTIBULAR DYSFUNCTION IN PARKINSON'S DISEASE: A SYSTEMATIC REVIEW OF SIGNS AND SYMPTOMS**

*Francisco Rosado-Martins<sup>1</sup>, Beatriz Santos<sup>1</sup>, Cláudia Costa<sup>2</sup>, Tiago Eça<sup>1,3</sup>, Raquel Bouça-Machado<sup>4</sup>, Joaquim Ferreira<sup>1,4</sup>*

<sup>1</sup> CNS | Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; <sup>2</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; Escola Superior de Saúde Atlântica, Barcarena, Portugal; <sup>3</sup> Otorhinolaryngology Department, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; <sup>4</sup> Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal.

**CO3. DOES LEVODOPA INDUCE FREEZING OF GAIT IN PARKINSON'S DISEASE? A LONGITUDINAL ANALYSIS OF TWO MULTICENTRIC COHORTS**

*Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Paulo Bastos, Jean-Christophe Corvol<sup>3,4,5</sup>, Christine Brefel-Courbon<sup>1,2</sup>, Fabienne Ory-Magne<sup>1,2</sup>, Clémence Leung<sup>1,2</sup>, Olivier Rascol<sup>1,2,3</sup>, Margherita Fabbri<sup>1,2,3</sup>, French N. S.-Park network*

<sup>1</sup> Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; <sup>2</sup> Université de Toulouse, Toulouse, France; <sup>3</sup> French NS-PARK/F-CRIN Network, Clermont-Ferrand, France; <sup>4</sup> Sorbonne Université, Institut du Cerveau, Paris Brain Institute, ICM, Inserm, CNRS, Paris, France; <sup>5</sup> Department of Neurology, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, CIC Neurosciences, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France.

**CO4. SIALORREIA NOS PARKINSONISMOS NEURODEGENERATIVOS: UM SINTOMA SUBESTIMADO?**

*Catarina Borges, Mafalda Perdicoulis, Joana Ferreira, Sara Lima, Rita Raimundo, Ana Graça Velon*  
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

**CO5. ELECTROPHYSIOLOGICAL CHARACTERIZATION OF THE MICROLESION EFFECT AFTER DEEP BRAIN STIMULATION IN PATIENTS WITH PARKINSON'S DISEASE.**

*Carolina Soares<sup>1,2</sup>, Pedro Melo<sup>3</sup>, Ricardo Peres<sup>3,4</sup>, Andreia Oliveira<sup>3,5</sup>, Eduardo Carvalho<sup>3,6</sup>, André Fernandes<sup>1,2</sup>, Paulo Aguiar<sup>3,4,5</sup>, Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>7,8</sup>*

<sup>1</sup> Department of Neurology, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Department of Clinical Neurosciences and Mental Health and RISE-Health Unit, Faculty of Medicine of University of Porto; <sup>3</sup> Neuroengineering and Computational Neuroscience Lab, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S) - University of Porto, Porto, Portugal; <sup>4</sup> Faculty of Medicine of University of Porto (FMUP), Porto, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Engineering of University of Porto (FEUP), Porto, Portugal; <sup>6</sup> ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences - University of Porto, Porto, Portugal; <sup>7</sup> Department of Neurosurgery, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>8</sup> Department of Surgery and Physiology UNIC@RISE, Faculty of Medicine of University of Porto.

**C06. FATORES PREDITORES DE MORTALIDADE NA DOENÇA DE PARKINSON TRATADA COM ESTIMULAÇÃO DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS**

*Alexandra Rodrigues<sup>1</sup>, Francisco Barbosa<sup>2</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>2</sup>, Diogo Costa<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>2</sup>, Eduardo Cunha<sup>2</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>3,5</sup>, Luís Botelho<sup>6</sup>, Alexandre Mendes<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>7</sup>*

<sup>1</sup>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; <sup>2</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Porto; <sup>3</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurocirurgia, Porto; <sup>4</sup>Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto; <sup>5</sup>ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto; <sup>6</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurorradiologia, Porto; <sup>7</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neuropsicologia, Porto.

## COMUNICAÇÕES ORAIS · CO2

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 09H45-10H45 · SALA DAS FIGUEIRAS

**Moderação:** Ana Morgadinho e Miguel Gago

**CO7. REAL-WORLD MEDICATION PATTERNS IN SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3: INSIGHTS FROM A LARGE MULTICENTRIC COHORT**

*Patrick Silva<sup>1,2,3,4</sup>, Marina Albino Costa<sup>1,2</sup>, Laetitia Gaspar<sup>4,3,4</sup>, João Durães<sup>5</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>5</sup>, Inês Cunha<sup>5</sup>, Cristina Januário<sup>5</sup>, ESMI Study Group, Luís Pereira de Almeida<sup>1,2,3,4</sup>, Magda Matos Santana<sup>1,3,4</sup>*

<sup>1</sup> CNC - Centre for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> FFUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> GeneT - Gene Therapy Center of Excellence, Coimbra, Portugal; <sup>5</sup> ULS - Coimbra - Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal.

**CO8. MANIA INDUZIDA POR ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: CARACTERIZAÇÃO TOPOGRÁFICA E DE CONECTIVIDADE**

*Gonçalo Cotovio<sup>1</sup>, Daniel R. Martins<sup>1</sup>, Sara Penedos<sup>2</sup>, Francisco Faro Viana<sup>1</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1</sup>, Portuguese Consortium for Normative Connectivity Studies in Deep Brain Stimulation<sup>6</sup>, Albino J. Oliveira-Maia<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Champalimaud Research and Clinical Centre, Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde da Arrábida, Setúbal, Portugal. <sup>3</sup> (Consórcio) Portuguese Consortium for Normative Connectivity Studies in Deep Brain Stimulation (PCNCS-DBS). Alexandra Rodrigues<sup>3</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Ana Velosa<sup>2</sup>, Carlos Silva<sup>1</sup>, Celeste Silveira<sup>1</sup>, Daniel Oliveira<sup>1</sup>, Diogo Costa<sup>4</sup>, Fabiana Ventura<sup>5</sup>, Fradique Moreira<sup>8</sup>, Inês Chendo<sup>5</sup>, João Lourenço<sup>5</sup>, Miguel Coelho<sup>6</sup>, Raquel Barbosa<sup>5,6</sup>, Rui Vaz<sup>7</sup>. <sup>3</sup> ULS São José, Lisboa, Portugal; <sup>4</sup> ULS Santo António, Porto, Portugal; <sup>5</sup> ULS Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; <sup>6</sup> ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>7</sup> ULS São João, Porto, Portugal; <sup>8</sup> ULS Coimbra, Coimbra, Portugal.

**CO9. QUEM QUER SER SUBMETIDO A TESTES GENÉTICOS? CONHECIMENTO E ATITUDES PERANTE TESTES GENÉTICOS NAS DOENÇAS DE PARKINSON E DE HUNTINGTON**

*Joana Pona-Ferreira, Vanessa Carvalho, André Travessa, Miguel Coelho, Joaquim J. Ferreira, Leonor Correia Guedes*  
Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal.

**CO10. PATIENT BASED RETROSPECTIVE REPORTING OF MOTOR AND NONMOTOR SYMPTOMS IN LRRK2-RELATED VS IDIOPATHIC PARKINSON'S DISEASE**

*Maria Roque<sup>1</sup>, Nilza Gonçalves<sup>2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,3</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,3</sup>, Joaquim Ferreira<sup>1,2,3</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Instituto de Farmacologia Clínica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>3</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**CO11. NEUROMELANINA EM PORTADORES ASSINTOMÁTICOS DE VARIANTES LRRK2**

*Vanessa Carvalho<sup>1,2,3\*</sup>, Joana Freitas<sup>4\*</sup>, Catarina Correia Rodrigues<sup>1,2</sup>, Carla Guerreiro<sup>5</sup>, André Travessa<sup>5</sup>, Rui Barreto<sup>1,2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,2</sup>, Miguel Grunho<sup>6</sup>, Rita Simões<sup>7</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,8</sup>, Miguel Coelho<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>9</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>8,10</sup>, Sofia Reimão<sup>8</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>*

\* Os autores contribuíram de maneira igual para o trabalho

<sup>1</sup> Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>3</sup> Programa Doutoral em Investigação Clínica e Serviços de Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>4</sup> Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>5</sup> Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>6</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta EPE Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; <sup>7</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; <sup>8</sup> Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>9</sup> Serviço de Neurologia Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; <sup>10</sup> CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal.

**CO12. ASSESSING THE POTENTIAL OF SYSTEMIC CYP46A1 DELIVERY VIA AAV-PHP.EB: A NOVEL NON-INVASIVE GENE THERAPY APPROACH FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3**

*Beatriz Serra<sup>1,3</sup>, João Almeida<sup>1,3</sup>, Sónia P. Duarte<sup>1,3</sup>, Sara Lopes<sup>1,3</sup>, Maria Lopes<sup>1,3</sup>, Magda M. Santana<sup>1,3</sup>, Françoise Piguet<sup>4</sup>, Nathalie Cartier<sup>5</sup>, Sandro Alves<sup>5</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,3,6</sup>, Rita Perfeito<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Group of Gene and Stem Cell Therapies for the Brain; Center for Neuroscience and Cell Biology – University of Coimbra (CNC – UC), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>2</sup> Group of Vectors, Gene and Cell Therapy, Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>3</sup> Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>4</sup> INSERM U1127, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; <sup>5</sup> AskBio, Paris Brain Institute (ICM), 47 boulevard de l'Hôpital, 75013 Paris, France; <sup>6</sup> Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, 3000-548, Portugal.

## COMUNICAÇÕES ORAIS · CO3

SÁBADO · 29 MARÇO · 14H15-15H30 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**Moderação:** Ana André e José Vale

**CO13. CAUSAS DE DESCONTINUAÇÃO DE TERAPIAS INFUSORAS NA DOENÇA DE PARKINSON**

*Carla Morgado<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Octávia da Costa<sup>1</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço Neurologia, ULS de Braga; <sup>2</sup> CNS - Campus Neurológico.

**CO14. REPURPOSING FDA-APPROVED DRUGS FOR MICRORNA MODULATION: A NEW THERAPEUTIC AVENUE FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3 | MACHADO-JOSEPH DISEASE (SCA3 | MJD)**

*Micaela Pintor<sup>1,2,3</sup>, Maria Inês Santos<sup>1</sup>, Diana Santos<sup>1</sup>, Rui Nobre<sup>2,3,4</sup>, Rafael Baganha<sup>1,4</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,2,3,4,5</sup>, Sónia Patrícia Duarte<sup>1,2,3</sup>*

<sup>1</sup> Group of Gene and Stem Cell Therapies for the Brain, Centre for Neuroscience and Cell Biology - University of Coimbra (CNC - UC), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>2</sup> Group of Vectors, Gene, and Cell Therapy, Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>3</sup> Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>4</sup> Viral Vector for Gene Transfer Core Facility (ViraVector), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, 3000-548, Portugal.

**CO15. IN VIVO EVIDENCE OF ENTORHINAL CORTEX THINNING IN PARKINSON'S DISEASE PATIENTS WITH REST TREMOR**

*Matilde Gaiolas<sup>1\*</sup>, Pedro Ferreira<sup>1,2\*</sup>, João Duarte<sup>1</sup>, Albino Oliveira-Maia<sup>1,3</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,3#</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,3#</sup>*

<sup>1</sup> Champalimad Research and Clinical Centre, Champalimad Foundation, Lisbon, Portugal; <sup>2</sup> Faculdade de Ciência e Tecnologia, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; <sup>3</sup> NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal.

\* should be listed as co-first authors; # should be listed as co-senior authors

**CO16. CABAC — UMA CAUSA RARA DE ATAXIA HEREDITÁRIA COM ENVOLVIMENTO CARDÍACO**

*Mafalda Perdicoulis, Joana Pona-Ferreira, Michel Mendes*

Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

**CO17. TRAÇOS DE PERSONALIDADE E DOENÇA DE PARKINSON**

*Catarina Portela<sup>1</sup>, Mariana Seco<sup>2</sup>, André Ferreira Silva<sup>1</sup>, Beatriz Fernández<sup>4</sup>, Paula Salgado<sup>3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos; <sup>3</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde do Médio Tejo, Tomar; <sup>4</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde do Nordeste, Bragança.

**CO18. APLICAÇÃO ECOGUIADA DE TOXINA BOTULÍNICA NO TRATAMENTO DO TREMOR DO MEMBRO SUPERIOR - REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR**

*Stefanie Moreira<sup>1\*</sup>, Sofia Lopes<sup>1\*</sup>, Aurora Costa<sup>1</sup>, Anabela Câmara<sup>2</sup>, José Manuel Araújo<sup>1</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>*

\*Co-autoria partilhada- ambos os autores contribuíram de igual forma para este trabalho

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal.

**CO19. PARKINSONISMO E HIPEREXCITABILIDADE MUSCULAR – QUANDO HÁ CARÊNCIAS TRATÁVEIS**

*Gonçalo Diniz Pinho, Inês Brás Marques, Ana Calado*

Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa.

**CO20. IMPACT OF STRESS CONDITIONS ON CORTICAL MITOCHONDRIAL FUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE**

*Catarina Neves<sup>1</sup>, Francisco Costa<sup>1</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,2</sup>, Maria Francisca Madeira<sup>1,3</sup>, Gianluca Masella<sup>1,3</sup>, Zongwei Fang<sup>1,4</sup>, Mónica Santos<sup>1,2</sup>, Ana Cristina Rego<sup>1,5</sup>*

<sup>1</sup> CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal. <sup>2</sup> Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra 3030-789, Coimbra, Portugal. <sup>3</sup> University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Portugal. <sup>4</sup> Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal. <sup>5</sup> Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

## COMUNICAÇÕES ORAIS · CO4

SÂBADO · 29 MARÇO · 14H15-15H30 · SALA DAS FIGUEIRAS

**Moderação:** Ana Graça Velon e Tiago Gil Gouveia

### CO21. O SEGREDO ESTÁ NOS DETALHES: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ALTERAÇÃO DA MARCHA PROGRESSIVA NO DOENTE IDOSO

*Maria Rosa Andrade Ferreira<sup>1</sup>, Marta Filipa Graça<sup>1</sup>, Carolina M. Cerqueira<sup>2</sup>, Cátia Mateus<sup>3</sup>, Vanessa Oliveira<sup>4</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>2</sup>Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>3</sup>Unidade de Neuropsicologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto, Porto, Portugal.

### CO22. CEREBRAL BLOOD FLOW RESPONSE TO NEURONAL ACTIVATION IS COMPROMISED IN A HUNTINGTON'S DISEASE MOUSE MODEL

*Zongwei Fang<sup>1,2</sup>, Cátia F. Lourenço<sup>1,2</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,3</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,4</sup>, João A. N. Laranjinha<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-UC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal; <sup>2</sup>Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal; <sup>3</sup>Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; <sup>4</sup>Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

### CO23. EXPERIÊNCIA CLÍNICA COM OMAVELOXOLONA NA ATAXIA DE FRIEDREICH EM PORTUGAL (OMAF-PT) – ESTABELECIMENTO DE UM REGISTO NACIONAL PROSPETIVO

*Joana Damásio<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>2</sup>, João Durães<sup>3</sup>, Maria João Malaquias<sup>4</sup>, João Lourenço<sup>5</sup>, André Fernandes<sup>6</sup>, Luísa Sousa<sup>7</sup>, Cláudia Marques-Matos<sup>8</sup>, Diogo Fitas<sup>9</sup>, Catarina Vaz<sup>1</sup>, Sara Costa<sup>1</sup>, Rui Barreto<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>10</sup>, Rita Simões<sup>11</sup>, Rui Mota<sup>12</sup>, Sónia Figueira<sup>3</sup>, Miguel Gago<sup>13</sup>, João Massano<sup>4</sup>, Pedro Nunes Vicente<sup>3</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, ULS Santa Maria; <sup>3</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, ULS de Coimbra; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia; <sup>5</sup>Serviço de Neurologia, Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, ULS S. José; <sup>6</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de S. João; <sup>7</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, ULS Entre Douro e Vouga; <sup>8</sup>Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital D Estefânia, ULS S. José; <sup>9</sup>Serviço de Neurologia, Hospital de Pedro Hispano, ULS Matosinhos; <sup>10</sup>Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, ULS de Coimbra; <sup>11</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, ULS Odívelas e Loures; <sup>12</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; <sup>13</sup>Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Materno Infantil Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; <sup>14</sup>Serviço de Neurologia, Hospital da Senhora da Oliveira, ULS Alto Ave, Guimarães.

### CO24. SCA27B IN THE PORTUGUESE POPULATION-BASED SURVEY ON HEREDITARY ATAXIAS

*Sara Costa<sup>1</sup>, Ana Margarida Lopes<sup>2,3</sup>, Jorge Oliveira<sup>2,3,9</sup>, Alyne Cordeiro<sup>4</sup>, Miguel Grunho<sup>4</sup>, Patrícia Lobo<sup>5</sup>, Cristina Januário<sup>6</sup>, David Pellerin<sup>7,8</sup>, Bernard Brais<sup>8</sup>, Stephan Zuckner<sup>8</sup>, Carolina Lemos<sup>9</sup>, Eva Brandão<sup>10</sup>, José Barros<sup>1,9</sup>, José Leal Loureiro<sup>10</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2,3,9</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,9\*</sup>, Mariana Santos<sup>3,9\*</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António, Porto; <sup>2</sup>CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; <sup>3</sup>i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal, Almada; <sup>5</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Dr Nélio de Mendonça, Funchal; <sup>6</sup>CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Coimbra, Portugal; <sup>7</sup>Department of Neurology and Neurosurgery, Montreal Neurological Hospital and Institute, McGill University, Montreal, QC, Canada.; <sup>8</sup>Dr. John T. Macdonald Foundation Department of Human Genetics and John P. Hussman Institute for Human Genomics, University of Miami Miller School of Medicine, Miami, FL, USA; <sup>9</sup>UMIB – Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto; <sup>10</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, ULS Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

\*Autoria sénior partilhada



**CO25. FENÓTIPO ASSOCIADO AO GENE STUB1 EM FAMÍLIAS PORTUGUESAS**

*Catarina Guedes Vaz<sup>1</sup>, Mariana Seco<sup>2</sup>, Gonçalo Madureira<sup>3</sup>, Rita Castro<sup>4</sup>, Sara Rebelo Costa<sup>1</sup>, João Freixo<sup>5</sup>, Jorge Oliveira<sup>5,6</sup>, Paula Salgado<sup>2</sup>, Margarida Calejo<sup>2</sup>, Mariana Santos<sup>5,6</sup>, Joana Damásio<sup>1,5,6</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto; <sup>3</sup> Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; <sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; <sup>5</sup> Instituto de Biologia Molecular e Celular – Universidade do Porto, Porto; <sup>6</sup> UMIB – Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto.

**CO26. FIVE YEARS OF GENETIC TESTING FOR CEREBELLAR ATAXIA, NEUROPATHY, AND VESTIBULAR AREFLEXIA SYNDROME (CANVAS)**

*Diana Pinto<sup>1,2</sup>, Sara Moraes<sup>1,2\*</sup>, Ana Lopes<sup>1,2</sup>, Ana Filipa Brandão<sup>1,2</sup>, Andreia Carvalho<sup>3</sup>, André Caetano<sup>4</sup>, André Jorge<sup>5</sup>, Daniela Garcez<sup>6</sup>, Goreti Nadais<sup>7</sup>, Joana Damásio<sup>8</sup>, João Lemos<sup>5</sup>, Luís Braz<sup>7</sup>, Márcio Cardoso<sup>9</sup>, Maria João Malaquias<sup>3</sup>, Mariana Soeiro e Sá<sup>10</sup>, Marina Magalhães<sup>9</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2,11</sup>, João Parente Freixo<sup>1,2</sup>, Jorge Oliveira<sup>1,2,11</sup>*

<sup>1</sup> CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; <sup>2</sup> i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; <sup>3</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho, EPE; <sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz, EPE; <sup>5</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, EPE; <sup>6</sup> Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE; <sup>7</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João, EPE; <sup>8</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; <sup>9</sup> Neuroscience Clinic, Unidade Local de Saúde de Santo António, EP, European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases (EURO-NMD) Center, Porto; <sup>10</sup> Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, EPE; <sup>11</sup> ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto.

\*Contributed equally

**CO27. ECOGRAFIA DOS GÂNGLIOS DA BASE – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

*Daniela Dias Dinis<sup>1</sup>, Ricardo Almeida<sup>1</sup>, Ricardo Varela<sup>1</sup>, Denis Gabriel<sup>1</sup>, Diogo Costa<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

## SESSÃO PARALELA DE COMUNICAÇÕES BREVES · COB1

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 08H00-09H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**Moderação:** Carolina Soares e Bruno Manadas

### **COB1. SÍNDROME DISCINESIA-HIPERPIREXIA – CASO CLÍNICO**

*Francisco Repas Barbosa<sup>1</sup>, José Mário Roriz<sup>2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga.

### **COB2. CHOREA AS FIRST MANIFESTATION OF LGI1 AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS: A CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE**

*Andressa S. Pereira<sup>1,2</sup>, Leonardo Barbosa<sup>1,2</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Joana Meireles<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Department of Neurology, ULS Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; <sup>2</sup>Department of Neurology, ULS São João, Porto, Portugal.

### **COB3. VALIDADE DO USO DE UM SISTEMA DE SMARTWATCHES NO DIAGNÓSTICO E MONITORIZAÇÃO DE PERTURBAÇÕES DO SONO REM NA DOENÇA DE PARKINSON**

*Inês Gomes<sup>1</sup>, Flora Ferreira<sup>2</sup>, Estela Bicho<sup>2</sup>, Miguel Gago<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup>Escola de Medicina, Universidade do Minho; <sup>2</sup>Centro Algoritmi, Escola de Engenharia, Universidade do Minho; <sup>3</sup>Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave.

### **COB4. QUANDO A GUERRA NA UCRÂNIA É TAMBÉM MENTAL: UM CASO DE PSICOSE PÓS-ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA E REVISÃO DA LITERATURA.**

*Maria Inês Silva<sup>1</sup>, Miguel Ferreira<sup>1</sup>, Madalena Couto<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal.

### **COB5. DISTONIA AXIAL EM DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO NO GENE LRRK2 SUBMETIDA A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA**

*Mariana Cabral<sup>1,4</sup>, Clara Chamadoira<sup>2,3</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João, Porto; <sup>2</sup>Unidade de Neurocirurgia Funcional. Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde São João, Porto; <sup>3</sup>Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.

### **COB6. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA COMO APRESENTAÇÃO DE DISTONIA DOPA-RESPONSIVA GCH1: DESCRIÇÃO DO PRIMEIRO CASO NOS AÇORES**

*Mariana Cabral, Teresa Morais, Marina Couto*

Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.

### **COB7. ATAXIA E VERTIGEM COM DISAUTONOMIA**

*Anabela Câmara<sup>1,2</sup>, Linda Azevedo Kauppila<sup>3</sup>, Cristiana Silva<sup>3</sup>, Ana Castro Caldas<sup>3</sup>, Sofia Reimão<sup>3</sup>, Tiago Eça<sup>3</sup>, Margarida Rodrigues<sup>4</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia da ULS Braga; <sup>3</sup>CNS -Campus Neurológico, Torres Vedras; <sup>4</sup>CNS - Campus Neurológico Braga.

### **COB8. PARÉSIA EM ESPELHO NO MEMBRO CONTRALATERAL APÓS INJEÇÃO DE TOXINA BOTULÍNICA**

*Anabela Câmara<sup>1</sup>, Cátia Araújo<sup>2</sup>, Carolina Figueira<sup>2</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; <sup>2</sup>Serviço de Neurorradiologia do Hospital Central do Funchal.

### **COB9. ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇA DE PARKINSON: DUAS FACES DA MESMA MOEDA?**

*Leonor Francisco<sup>1</sup>, Stefanie Moreira<sup>2</sup>, Sandra Perdigão<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga.

## SESSÃO PARALELA DE COMUNICAÇÕES BREVES · COB2

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 08H00-09H00 · SALA DAS FIGUEIRAS

**Moderação:** Diogo Carneiro e Sandra Cardoso

### **COB10. OROPHARYNGEAL ADVERSE EVENTS IN PARKINSON'S PATIENTS WITH MOTOR FLUCTUATIONS TREATED WITH APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM**

*Lars Wojtecki<sup>1,2</sup>, Fradique Moreira<sup>3</sup>, Esther Cubo<sup>4</sup>, Miguel M. Fonseca<sup>5</sup>, Glynn Harrison-Jones<sup>5</sup>, Carmen Denecke Muhr<sup>6</sup>, Inês Castro<sup>3</sup>*

<sup>1</sup> Department of Neurology & Institute of Clinical Neuroscience and Medical Psychology, University Clinic Duesseldorf, Duesseldorf, Germany; <sup>2</sup> Department of Neurology and Neurorehabilitation, Hospital Zum Heiligen Geist, Academic Teaching Hospital of the Heinrich-Heine-University Duesseldorf, Kempen, Germany; <sup>3</sup> Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> Department of Geriatrics, Hospital Universitario de Burgos, Burgos, Spain; <sup>5</sup> Bial – Portela & Ca, S.A., Coronado, Portugal.

### **COB11. SUBTHALAMIC STIMULATION HAS ACUTE PSYCHOTROPIC EFFECTS AND IMPROVES NEUROPSYCHIATRIC FLUCTUATIONS IN PARKINSON'S DISEASE**

*Andreia D. Magalhães<sup>1,2</sup>, Deborah Amstutz<sup>2,4</sup>, Katrin Petermann<sup>2</sup>, Ines Debove<sup>2</sup>, Mário Sousa<sup>2,4</sup>, Marie E. Maradan-Gacher<sup>2,4</sup>, Martin Lenard Lachenmayer<sup>2</sup>, Julia Waskönig<sup>2</sup>, Sandra Murcia-Carretero<sup>2</sup>, Andreas-Antonios Diamantaras<sup>2</sup>, Gerd Tinkhauser<sup>2</sup>, Andreas Nowack<sup>3</sup>, Claudio Pollo<sup>3</sup>, Carmen Rodriguez-Blazquez<sup>5,6</sup>, Pablo Martinez-Martin<sup>5</sup>, Paul Krack<sup>2,\*</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisbon, Portugal; <sup>2</sup> Department of Neurology, Bern University Hospital and University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>3</sup> Department of Neurosurgery, Bern University Hospital and University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>4</sup> Graduate School for Health Sciences, University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>5</sup> Center for Networked Biomedical Research in Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Carlos III Institute of Health, Madrid, Spain; <sup>6</sup> National Epidemiology Center, Carlos III Institute of Health, Madrid, Spain.

### **COB12. EXPANSÃO INTERMÉDIA CAG/CAA DO GENE TBP NUM FENÓTIPO COMPLEXO DE DOENÇA DO MOVIMENTO DE INÍCIO PRECOCE**

*Gabriela Moreira Soares<sup>1</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos; <sup>2</sup> Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC.

### **COB13. NO STIMULATION = NO IMPROVEMENT?**

*Maria M. Roque<sup>1</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Pedro Batista<sup>3</sup>, Begoña Cattoni<sup>3</sup>, Herculano Carvalho<sup>3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,4</sup>, Miguel Coelho<sup>1,2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>3</sup> Serviço de Neurocirurgia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>4</sup> Instituto de Farmacologia Clínica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

### **COB14. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS PÓS-AVC**

*Joana Pona-Ferreira, Mafalda Perdicóulis, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon*  
Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal.

**COB15. SKELETAL MUSCLE ALTERATIONS AS AN EARLY PATHOLOGICAL MANIFESTATION IN A MOUSE MODEL OF MACHADO-JOSEPH DISEASE**

*Daniela Cunha-Garcia<sup>1,2</sup>, Anabela Silva-Fernandes<sup>1,2</sup>, Andreia Neves-Carvalho<sup>1,2</sup>, Luana Naira<sup>3</sup>, Célia Sousa<sup>1,2</sup>, Ana Cristina Rego<sup>3</sup>, Patrícia Maciel<sup>1,2</sup> and Sara Duarte-Silva<sup>1,2</sup>*

<sup>1,2</sup> Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Health Sciences, University of Minho, 4710-057 Braga, Portugal; <sup>2</sup> ICVS/3B's - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; <sup>3</sup> CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> i3S e Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Rua Alfredo Allen, 208, 4200-135 Porto, Portugal; <sup>5</sup> INEB e Instituto de Engenharia Biomédica, Universidade do Porto, Rua Alfredo Allen, 208, 4200-135 Porto, Portugal; <sup>6</sup> FMUP e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, 4200-319 Porto, Portugal; <sup>7</sup> FEUP e Faculdade de Engenharia, Universidade do Porto, Porto, R. Dr. Roberto Frias s/n, 4200-465 Porto, Portugal; <sup>8</sup> ICBAS e Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, R. Jorge de Viterbo Ferreira 228, Porto, Portugal; <sup>9</sup> Pathology Department, São João University Hospital, Porto, Portugal.

**COB16. SINERGIAS EM MOVIMENTO: A COMBINAÇÃO DE TERAPÊUTICAS AVANÇADAS NA DOENÇA DE PARKINSON**

*Miguel Castela Ferreira, Madalena Couto, Maria Inês Silva, João Lourenço*  
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal.

**COB17. ACINESIA PURA COM FREEZING DA MARCHA (APFM): BENEFÍCIO DAS ESTRATÉGIAS DE CUEING VISUAL E AUDITIVO**

*Liliana Almeida Santos, Inês Lousada, Ana Margarida Rodrigues*  
CNS – Campus Neurológico Braga.

**COB18. COREIA AGUDA EM IDADE PEDIÁTRICA: UM VELHO CONHECIDO?**

*Mafalda Rebelo<sup>1</sup>, Marta Conde<sup>2</sup>, Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal.

## SESSÃO PARALELA DE COMUNICAÇÕES BREVES · COB3

SÁBADO · 29 MARÇO · 08H00-09H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**Moderação:** Tânia Lamprea e Tiago Outeiro

### **COB19. CASO CLÍNICO: DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO P.SER71ARG NO GENE RAB32**

*José Miguel Alves<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1</sup>, Ana Araujo<sup>2</sup>, Maria Rosário Almeida<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Coimbra - Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Laboratório de Neurogenética, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> Neurologia, Hospital da Luz, Coimbra, Portugal.

### **COB20. NOVAS OPORTUNIDADES NA TERAPÊUTICA AVANÇADA DA DOENÇA DE PARKINSON: DEEP BRAIN STIMULATION EM NÚCLEO SUBTALÂMICO PREVIAMENTE SUBMETIDO A FOCUSED ULTRASOUND**

*Leonardo Barbosa<sup>1</sup>, Manuel J Ferreira-Pinto<sup>2,3,4</sup>, Clara Chamadoira<sup>2,3,4</sup>, Manuel Rito<sup>2,3,4</sup>, Maria José Rosas<sup>1,3,4</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>3</sup> Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>4</sup> Departamento de Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

### **COB21. PARKINSONISMO, ATAXIA E DISFUNÇÃO DE NEURÓNIO MOTOR - JUNTAR TODAS AS PEÇAS**

*Gonçalo Diniz Pinho<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup> Unidade de Neurorradiologia, Hospital da Luz, Lisboa

### **COB22. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS DO PALATO EM IDADE JOVEM**

*Gonçalo Pinho<sup>1</sup>, Renato Oliveira<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup> Neurology Department, Barking, Havering and Redbrid-ge University Hospitals NHS London.

### **COB23. PARA LÁ DOS GÂNGLIOS DA BASE – DISTONIA E TREMOR SECUNDÁRIOS A LESÕES EXTRA-ENCEFÁLICAS**

*Mariana Seco, Paula Salgado*

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

### **COB24. INFLUENCE OF EARLY LIFE STRESS ON BEHAVIOUR AND STRIATAL MITOCHONDRIAL FUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE MOUSE MODEL**

*Francisco Costa<sup>1</sup>, Catarina Neves<sup>1</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,2</sup>, Maria Francisca Madeira<sup>1,3</sup>, Gianluca Masella<sup>1,3</sup>, Zongwei Fang<sup>1,4</sup>, Mónica Santos<sup>1,2</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,5</sup>*

<sup>1</sup> CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra 3030-789, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Portugal; <sup>4</sup> Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

### **COB25. DOENÇAS DO MOVIMENTO SECUNDÁRIAS OU ADQUIRIDAS E SEUS DESAFIOS DIAGNÓSTICOS**

*Mariana Seco, Filipa Assis Jacinto, Paula Salgado*

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

### **COB26. ATAXIAS CEREBELOSAS: ESTUDO DE UMA COORTE HOSPITALAR.**

*Vasco Fonseca<sup>1</sup>, Joana Vitor<sup>1</sup>, Ana Arraiolos<sup>1</sup>, Juliana Castelo<sup>1</sup>, Joana Morgado<sup>1</sup>, Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>1</sup>, Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1</sup>, Rita Simões<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Tânia Lamprea<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal.

## SESSÃO PARALELA DE COMUNICAÇÕES BREVES · COB4

SÁBADO · 29 MARÇO · 08H00-09H00 · SALA DAS FIGUEIRAS

**Moderação:** Clévio Nóbrega e Tiago Mestre

### **COB27. IMPACTO CIRÚRGICO NA MIELOPATIA ESPONDILÓTICA CERVICAL EM DOENTES DISTÓNICOS – UMA SÉRIE CIRÚRGICA**

*António Pinheiro Pinto<sup>1</sup>, João Monteiro Silva<sup>1,2</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup>ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences - Universidade do Porto, Portugal.

### **COB28. PARKINSONISMO EM IDADE JOVEM: SINTOMAS PRECOSES, RESPOSTAS TARDIAS**

*Sara Gomes<sup>1</sup>, Leonor Francisco<sup>2</sup>, Rita Coutinho<sup>3</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; <sup>3</sup>Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga.

### **COB29. INSUFICIÊNCIA AUTONÓMICA PURA – UM CASO COM PROGRESSÃO PARA PARKINSONISMO**

*Daniela Dias Dinis, Carlos Andrade, Diogo Costa*

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

### **COB30. BOTULISMO ALIMENTAR E SÍNDROME DE LANCE-ADAMS: UMA CADEIA INVULGAR DE ACONTECIMENTOS**

*Teresa Santana<sup>1</sup>, Gonçalo Pereira<sup>2</sup>, Augusto Rachão<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.; <sup>2</sup>Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.

### **COB31. DOENÇA DE FAHR: UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA E UMA NOVA VARIANTE NO GENE MYORC**

*José Fins<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>, Teresa Caixeiro<sup>3</sup>, Luís Maia<sup>1</sup>, Inês Laranjinha<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup>Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), I.S., Porto; <sup>3</sup>Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto.

### **COB32. O COLIBRI QUE DEIXOU DE VOAR: CORRELAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA, A PROPÓSITO DE UM CASO**

*Gonçalo Madureira<sup>1</sup>, Sara Costa<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto.

### **COB33. THE CASE OF SYNUCLEINOPATHIES - PRODROMAL SYMPTOMS ARE ALREADY A DISORDER**

*Viktoriya Shkatova<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; <sup>2</sup>Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

### **COB34. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTE COM HEMIDISTONIA ADQUIRIDA: EM BUSCA DO ALVO CERTO**

*Diogo Damas<sup>1</sup>, Rita Sousa<sup>2</sup>, Olga Machado<sup>2</sup>, Daniela Pereira<sup>3</sup>, Pedro Monteiro<sup>3</sup>, Ricardo Pereira<sup>3</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Inês Cunha<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup>Serviço de Neurorradiologia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup>Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

## CLUBE GÂNGLIOS DA BASE

SÁBADO · 29 MARÇO · 16H00-18H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**Moderação:** Miguel Grunho e Sara Varanda

**GB1. PARKINSONISMO E SÍNDROME CEREBELOSA - UMA NOVA CAUSA A CONSIDERAR**

*Alexandra Sousa, Ana Sardoeira, José Coelho, Joana Domingues*  
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Região de Aveiro.

**GB2. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO NÚCLEO SUBTALÂMICO (STN-DBS) NA DISTONIA – CASO CLÍNICO**

*Francisco Repas Barbosa<sup>1</sup>, Joana Fernandes<sup>1</sup>, Nuno-Vila-Chã<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Joana Martins<sup>2</sup>, Diogo Costa<sup>1</sup>, Vasco Sá-Pinto<sup>3</sup>, Eduardo Cunha<sup>3</sup>, Carla Silva<sup>3</sup>, Luís Botelho<sup>4</sup>, Sara Cavaco<sup>5</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup> Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>3</sup> Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>4</sup> Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>5</sup> Serviço de Neuropsicologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

**GB3. SÍNDROME PARKINSÔNICA ATÍPICA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA**

*Ana Luísa Pires, Teresa Rego, Helena Rodrigues, Rita Rodrigues*  
Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga

**GB4. MIOCLÓNUS-ATAXIA E PARKINSONISMO-DISTONIA INFANTIL: ADQUIRIDO, DEGENERATIVO OU METABÓLICO?**

*Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup> e Mafalda Rebelo<sup>1</sup>, Eulália Viveiros<sup>2</sup>, Mafalda Melo<sup>3</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Açores; <sup>3</sup> Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José.

**GB5. ATAXIA EPISÓDICA DE INÍCIO TARDIO: UM MIMETIZADOR NA VIA VERDE DE AVC**

*Bruno Carvalho<sup>1,2</sup>, Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>, Pedro Castro<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>, Carolina Soares<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>3</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental e Unidade RISE-Health, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**GB6. PARKINSONISMO, PARESTESIAS E TOSSE: UMA COINCIDÊNCIA OU UMA RELAÇÃO?**

*Inês Margarido<sup>1,2\*</sup>, Rafaela Costa<sup>1,2\*</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Luís Braz<sup>1,3</sup>, Carolina Soares<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>3</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental e Unidade RISE-Health, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

\* ambas as autoras contribuíram igualmente para este trabalho

**GB7. PARKINSONISMO BILATERAL AGUDO E DOR: NEUROIMAGEM SUSPEITA E CULPADOS POSSÍVEIS**

*Gonçalo Pinho<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Henrique Delgado<sup>1</sup>, Sandra Matias<sup>1</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup> Unidade de Neurorradiologia, Hospital da Luz, Lisboa.

**GB8. DISTONIA SEGMENTAR PROGRESSIVA: REFLEXÕES SOBRE UM CASO CLÍNICO REFRACTÁRIO**

*Diana Cruz<sup>1</sup>, Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>, Rúben Simões<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>1,2</sup>, Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**GB9. TWISTING THE TWISTIES**

*Joana Cancela<sup>1</sup>, José Miguel Alves<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**GB10. PARKINSONISMO COM FLUTUAÇÃO MOTORA RARA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO**

*Madalena Couto<sup>1</sup>, Maria Inês Silva<sup>1</sup>, Miguel Ferreira<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>, Joaquim J. Ferreira<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; Campus Neurológico - CNS, Torres Vedras, Portugal.

**GB11. DISARTRIA E ALTERAÇÕES DOS MOVIMENTOS OCULARES NUMA MULHER JOVEM – DESAFIO AOS SINAIS PATOGNOMÔNICOS**

*Marta Filipa Graça<sup>1</sup>, Maria Rosa Ferreira<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>3</sup>, Joana Martins<sup>3</sup>, Aureliano Dias<sup>4</sup>, Carla Caseiro<sup>5</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto; <sup>3</sup> Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Gaia/Espinho; <sup>4</sup> Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; <sup>5</sup> Laboratório de Bioquímica Genética, Clínica de Genética e de Patologia, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães.

**GB12. ESPASMOS DOLOROSOS E ALTERAÇÃO DA MARCHA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO**

*Maria M. Roque<sup>1</sup>, Diana Cruz<sup>1</sup>, Catarina Serrão<sup>1</sup>, Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>, Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.



## RESUMOS · COMUNICAÇÕES ORAIS

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 09H45-10H45 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

### CO1. HOW TO DISTINGUISH SPINOCEREBELLAR ATAXIA 27B FROM LATE ONSET CEREBELLAR ATAXIA: INSIGHTS FROM A CASE-CONTROL STUDY

Raquel Barbosa<sup>1</sup>, Cheick Cissé<sup>2</sup>, Paulo Bastos<sup>3</sup>, Clémence Leung<sup>1</sup>, Anne Pavy-le Traon<sup>1,3</sup>, Marc Kermorgant<sup>3</sup>, Fabrice Bonneville<sup>4,5</sup>, Mathilde Renaud<sup>6,7</sup>, Cecile Bonnet<sup>7,8</sup>, Marion Wandzel<sup>9</sup>, Virginie Roth<sup>9</sup>, Olivier Rascol<sup>1,3</sup>, Fabienne Ory-Magne<sup>1</sup>, Margherita Fabbri<sup>1,3,9</sup>

<sup>1</sup> Neurology Department University Hospital of Toulouse, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Expert Centre, NeuroToul Center of Excellence in Neurodegeneration (COEN) of Toulouse, CHU of Toulouse, Inserm, University of Toulouse 3, Toulouse, France; <sup>2</sup> University of Sciences Techniques and Technology of Bamako, Bamako, Mali; <sup>3</sup> MSA French Reference Center, University Hospital Toulouse, Toulouse, France; <sup>4</sup> Toulouse Neuroimaging Center, Université de Toulouse, Inserm, UPS, 31059, Toulouse, France; <sup>5</sup> Neuroradiology Department, Hôpital Pierre-Paul Riquet, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, 31059, Toulouse, France; <sup>6</sup> Service de Génétique Clinique et de Neurologie, Hôpital Brabois Enfants, Nancy, France; <sup>7</sup>INSERM UMR\_S 1256, Nutrition, Genetics, and Environmental Risk Exposure (NGERE), Lorraine University, 54000, Nancy, France; <sup>8</sup> Medical Genetics Laboratory, Nancy Regional University Hospital, Nancy, France; <sup>9</sup> Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Parkinson Expert Center, Centre d'Investigation Clinique CIC1436, Neuro-Toul COEN Center, NS-PARK/FCRIN Network, University Hospital of Toulouse, Toulouse, France.

[ana.r.barbosa@hotmail.com](mailto:ana.r.barbosa@hotmail.com)

**Background:** Spinocerebellar ataxia 27B is one of the most common genetic form of late onset cerebellar ataxia (LOCA). However, it commonly overlaps with other genetic LOCA as with the cerebellar form of multiple system atrophy (MSA-C).

**Objectives:** To pinpoint which clinical signs and symptoms best discriminate between FGF14 + from FGF14 - patients at symptoms' onset.

**Methods:** Twenty SCA27B ( $\geq 250$  GAA repeat expansion) patients were retrospectively matched by gender and age at disease onset with 20 negative FGF14 (-) LOCA patients and with 20 MSA-C patients. Clinical features were ranked based on their contribution towards distinguishing between the groups (feature importance ranking).

**Results:** SCA27B patients had significantly higher rates of episodic symptoms, cerebellar oculomotor signs, dysidiadochokinesia, and alcohol intolerance than LOCA-FGF14 - ataxia patients. The lack of autonomic symptoms and MRI signs in SCA27B patients were the most discriminating features from MSA-C. An AUC of 0.87 was obtained if using the "top 3 clinical features model" (episodic symptoms, cerebellar oculomotor signs and dysidiadochokinesia) to distinguish SCAB27 from LCOA FGF14 - . Regarding MRI findings, no significant differences were found between SCA27B and FGF14 - patients, while a positive hot cross buns sign and the presence of brainstem atrophy were key distinguishing features between SCA27B from MSA-C patients ( $p < 0.005$ ).

**Conclusion:** Our pilot case-control study contributes to the identification of early clinical symptoms to differentiate SCA27B to LOCA patients including FGF14- and MSA-C ones. From a feature perspective, while clinical features are crucial, identifying surrogate biomarkers-such as ocular or gait parameters-could aid in the early diagnosis and follow-up of SCA27B patients.

### CO2. VESTIBULAR DYSFUNCTION IN PARKINSON'S DISEASE: A SYSTEMATIC REVIEW OF SIGNS AND SYMPTOMS

Francisco Rosado-Martins<sup>1</sup>, Beatriz Santos<sup>1</sup>, Cláudia Costa<sup>2</sup>, Tiago Eça<sup>1,3</sup>, Raquel Bouça-Machado<sup>4</sup>, Joaquim Ferreira<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup> CNS | Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; <sup>2</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; Escola Superior de Saúde Atlântica, Barcarena, Portugal; <sup>3</sup> Otorhinolaryngology Department, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; <sup>4</sup> Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal.

[ft.franciscormartinss@gmail.com](mailto:ft.franciscormartinss@gmail.com)

**Background:** Despite the growing interest in the link between Parkinson's disease (PD) neuropathology and vestibular system, there is still a lack of consensus about the presence of vestibular dysfunctions in PD.

**Objective:** To identify and list vestibular signs and symptoms reported in PD patients and summarize and critically appraise the measurement tools used to assess them.

**Methods:** Systematic review followed Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-

Analyses 2020 guidelines, searching at MEDLINE, Web of Science, Scopus and PEDro databases until June 2023. All experimental or observational studies focused on evaluating vestibular signs or symptoms in PD patients were included.

**Results:** In total, 104 studies met the inclusion criteria. From 4074 patients considered, 1603 (39.3%) exhibited vestibular dysfunctions. In total, 238 vestibular signs were found across the studies being nystagmus ( $n = 47$ , 19.7%) central oculomotor abnormalities ( $n = 47$ , 19.7%), vestibular evoked myogenic potentials impairments ( $n = 39$ , 16.4%) and postural control impairments ( $n = 37$ , 15.5%) the most reported. A total of 27 vestibular symptoms were found being dizziness ( $n = 17$ , 63.0%) the most reported. A total of 402 measurement tools were used across the studies. Based on previously published classification criteria, six measurement tools for identifying vestibular signs or symptoms were classified as “recommended”, 14 as “suggested” and five as “listed”.

**Conclusions:** Our findings raise awareness that vestibular signs and symptoms may be present in PD and should therefore be assessed comprehensively using the most suitable measurement tools. Future studies should focus on investigating the relationship between PD and the vestibular system, the progression of these signs and symptoms across disease stages, and the development of a standardized vestibular assessment protocol for PD to improve clinical management of these dysfunctions.

### CO3. DOES LEVODOPA INDUCE FREEZING OF GAIT IN PARKINSON'S DISEASE? A LONGITUDINAL ANALYSIS OF TWO MULTICENTRIC COHORTS

*Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Paulo Bastos, Jean-Christophe Corvol<sup>3,4,5</sup>, Christine Brefel-Courbon<sup>1,2</sup>, Fabienne Ory-Magne<sup>1,2</sup>, Clémence Leung<sup>1,2</sup>, Olivier Rascol<sup>1,2,3</sup>, Margherita Fabbrì<sup>1,2,3</sup>, French N. S.-Park network*

<sup>1</sup>Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; <sup>2</sup>Université de Toulouse, Toulouse, France; <sup>3</sup>French NS-PARK/F-CRIN Network, Clermont-Ferrand, France; <sup>4</sup>Sorbonne Université, Institut du Cerveau, Paris Brain Institute, ICM, Inserm, CNRS, Paris, France; <sup>5</sup>Department of Neurology, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, CIC Neurosciences, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France.  
[ana.r.barbosa@hotmail.com](mailto:ana.r.barbosa@hotmail.com)

**Introduction:** Freezing of gait (FOG) is a common motor symptom in Parkinson's disease (PD) that significantly impacts patients' quality of life. While levodopa (LD) remains the gold-standard treatment for PD, its potential role in the onset of FOG remains controversial, with some authors suggesting a detrimental effect.

**Objective:** To investigate the impact of initial LD treatment on the risk of developing FOG.

**Methods:** We analyzed data from two large, multicentric PD cohorts: the NS-Park database (25,602 patients) and the PPMI cohort (3,866 patients). Patients diagnosed with PD for less than five years and without FOG at baseline (V0) were included. FOG onset was assessed longitudinally between V0 and subsequent visits using item 3.11 of the MDS-UPDRS part III. Patients were categorized based on LD exposure, and statistical models were applied to assess the association between LD and FOG incidence. Only patients with at least one follow-up visit were included.

**Results:** In both the NS-Park and PPMI cohorts, no significant difference was observed in the incidence of FOG between patients who received LD and those who remained LD-naïve ( $p=0.29$  and  $p=0.19$ , respectively). Conversely, disease severity, as measured by the Hoehn & Yahr (H&Y) stage ( $HR=1.94$ ,  $p<2e-16$  in NS-Park;  $HR=1.78$ ,  $p<0.0001$  in PPMI) and MDS-UPDRS III scores ( $HR=1.33$ ,  $p=0.012$  in NS-Park;  $HR=1.26$ ,  $p=3.97e-10$  in PPMI), was significantly associated with FOG incidence.

**Conclusion:** Levodopa exposure does not increase FOG risk, while disease severity remains the strongest predictor. These findings challenge the hypothesis of a detrimental LD effect on FOG and suggest that FOG is primarily linked to disease progression rather than LD treatment.

### CO4. SIALORREIA NOS PARKINSONISMOS NEURODEGENERATIVOS: UM SINTOMA SUBESTIMADO?

*Catarina Borges, Mafalda Perdicoulis, Joana Ferreira, Sara Lima, Rita Raimundo, Ana Graça Velon*  
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro  
[catarinambgsilva@gmail.com](mailto:catarinambgsilva@gmail.com)

**Introdução:** A sialorreia é um excesso de saliva que se acumula na cavidade oral, sendo um sintoma não motor frequente e incapacitante nos parkinsonismos neurodegenerativos.

**Objetivos:** Caracterizar a ocorrência de sialorreia em doentes com Doença de Parkinson (DP) ou parkinsonismos atípicos seguidos na consulta especializada.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes com parkinsonismo neurodegenerativo acompanhados na consulta especializada de Doenças de Movimento, no último semestre de 2024. A sialorreia foi identificada por escrita livre nos registos clínicos e, quando presente, classificada segundo a

UPDRS-II.2. Análise estatística através de SPSS e Excel.

**Resultados:** A amostra incluiu 114 doentes, 60% do sexo masculino, com mediana de idades de 77 anos (IQR 12). A DP (93%) predominou em relação aos parkinsonismos atípicos (7%). A maioria apresentava estádios de Hoehn & Yahr de 1 a 3 (87%). A mediana de pontuação UPDRS-III e de doses diárias equivalentes de levodopa (LEDD) foram, respetivamente, de 22 pontos (IQR 16) e de 600mg (IQR 530). Registaram-se flutuações motoras em 53% e disfunção executiva em 68% dos doentes. Documentaram-se alucinações visuais, perturbação de comportamento de sono REM e depressão, respetivamente em 25%, 34% e 44% dos casos. A sialorreia afetou 26% dos doentes, sendo classificada como ligeira-moderada (UPDRS-II.2: 2-3) em 83% e severa (UPDRS-II.2: 4) em 17%. Associou-se a disfagia em 14% dos casos. Todos os casos foram tratados, nomeadamente com titulação de fármacos dopaminérgicos (60%), atropina sublingual (23%), amitriptilina (7%), tri-hexifenidilo (7%) e toxina botulínica (3%). A sialorreia associou-se ao sexo masculino ( $p=0,03$ ), flutuações motoras ( $p=0,003$ ) e disfagia ( $p=0,006$ ), além de menor idade de onset de doença ( $p=0,005$ ), UPDRS-III mais elevado ( $p=0,009$ ) e LEDD superior ( $p=0,001$ ).

**Conclusões:** A prevalência de sialorreia na amostra parece subestimada, podendo atingir até 80% em coortes de DP. Conforme a literatura, a sialorreia associa-se a maior comprometimento motor e progressão da doença.

#### CO5. ELECTROPHYSIOLOGICAL CHARACTERIZATION OF THE MICROLESION EFFECT AFTER DEEP BRAIN STIMULATION IN PATIENTS WITH PARKINSON'S DISEASE.

*Carolina Soares<sup>1,2</sup>, Pedro Melo<sup>3</sup>, Ricardo Peres<sup>3,4</sup>, Andreia Oliveira<sup>3,5</sup>, Eduardo Carvalho<sup>3,6</sup>, André Fernandes<sup>1,2</sup>, Paulo Aguiar<sup>3,4,5</sup>, Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>7,8</sup>*

<sup>1</sup> Department of Neurology, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Department of Clinical Neurosciences and Mental Health and RISE-Health Unit, Faculty of Medicine of University of Porto; <sup>3</sup> Neuroengineering and Computational Neuroscience Lab, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S) - University of Porto, Porto, Portugal; <sup>4</sup> Faculty of Medicine of University of Porto (FMUP), Porto, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Engineering of University of Porto (FEUP), Porto, Portugal; <sup>6</sup> ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences - University of Porto, Porto, Portugal; <sup>7</sup> Department of Neurosurgery, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>8</sup> Department of Surgery and Physiology UNIC@RISE, Faculty of Medicine of University of Porto.

*carolinallsoares03@gmail.com*

**Introduction:** The microlesion effect after STN-DBS for Parkinson's disease (PD) corresponds to a transient period of motor symptoms improvement after surgery, even with no stimulation being delivered. However, there are no studies probing the electrophysiological properties of this period. Recently available technology allowing continuous recording of neurophysiological activity from DBS electrodes provides an invaluable opportunity to interrogate and physiologically describe this period.

**Objective:** To characterize the electrophysiological signature of the microlesion effect in PD patients undergoing STN-DBS.

**Methods:** Using Brainsense technology, we continuously recorded local field potentials (LFPs) from 10 STN-DBS patients (20 hemispheres), from implantation day until stimulation was switched on, four weeks later. Data analysis was performed using the computational toolbox DBScope. Clinical data collected included PD phenotype, disease duration, age-of-onset and changes in MDS-UPDRS-III.

**Results:** Median disease duration was 11 years; pre-operative MDS-UPDRS-III score was  $54.4 \pm 13.3$  and preoperative LEDD was  $1291 \pm 418.6$  mg. Study population clearly displayed microlesion effect, with significant reductions in MDS-UPDRS-III ( $-11.5$  points,  $p=0.0098$  med-off pre-op vs med-off/stim-off). Average frequency used for chronic sensing was 19.48Hz (beta). Temporal evolution of beta power displayed three clearly distinct periods: early dip, during which beta power decreases sharply to its minimum at  $2.8 \pm 1.8$  days; plateau, during which beta power remains low, lasting  $12.7 \pm 2.3$  days; late recovery, during which signal magnitude starts to slowly rebound. Temporal evolution of beta power was highly correlated across hemispheres. No correlation was found between duration of plateau and clinical variables.

**Conclusion:** This is the first electrophysiological description of the microlesion effect with real-world, patient-derived data. The temporal window of signal rebound we describe may guide the optimal timing for initiating neurostimulation after surgery. Further analysis on the electrophysiological signatures could potentially instruct adaptive-DBS protocols that entrain the STN physiology to recapitulate and prolong the beneficial clinical state that characterizes the microlesion period.

**CO6. FATORES PREDITORES DE MORTALIDADE NA DOENÇA DE PARKINSON TRATADA COM ESTIMULAÇÃO DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS**

*Alexandra Rodrigues<sup>1</sup>, Francisco Barbosa<sup>2</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>2</sup>, Diogo Costa<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>2</sup>, Eduardo Cunha<sup>3</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>3,5</sup>, Luís Botelho<sup>6</sup>, Alexandre Mendes<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; <sup>2</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Porto; <sup>3</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurocirurgia, Porto; <sup>4</sup>Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto; <sup>5</sup>ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto; <sup>6</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurorradiologia, Porto; <sup>7</sup>Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Clínica de Neurociências, Departamento de Neurociências, Serviço de Neuropsicologia, Porto.

[up201904857@edu.icbas.up.pt](mailto:up201904857@edu.icbas.up.pt)

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS) é considerada uma opção terapêutica eficaz na doença de Parkinson (DP) avançada.

**Objetivos:** Estudar a sobrevivência e os fatores pré-operatórios preditores de mortalidade na DP tratada com STN-DBS no nosso Centro.

**Metodologia:** Foi realizada uma análise retrospectiva dos doentes com DP submetidos consecutivamente a STN-DBS. O Kaplan-Meier e a regressão de Cox foram utilizados para estimar a sobrevida pós-cirurgia e para explorar preditores pré-operatórios de mortalidade.

**Resultados:** Foram incluídos 101 doentes (34.7% mulheres). Aquando da cirurgia, tinham 58.21±8.07 anos de idade e 12.11±4.77 anos de doença e estavam medicados com 1586.29±428.05 mg/D equivalente de levodopa. No *follow-up* desde a cirurgia (média=104.05±55.8 meses), faleceram 21 doentes (20.8%). A sobrevivência aos 3, 5 e 10 anos foi 96.6%, 94.0% e 83.4%, respetivamente. O tempo médio de sobrevivência estimado foi 166.137 meses (IC 95%: 154.913, 177.362). Idade mais avançada; pontuações mais elevadas na *Unified Parkinson's Disease Rating Scale* (UPDRS)-III em *OFF* e *ON* e no *score axial* em *ON*; e pontuação mais baixa na *Dementia Rating Scale-2* foram preditores de menor sobrevivência. Não foram identificadas associações significativas com sexo, duração da doença ou dose equivalente de levodopa.

**Conclusões:** A mortalidade encontrada (independente da causa) é relativamente baixa à semelhança de outras coortes. Tal como esperado, a idade mais avançada aquando da cirurgia está associada a menor sobrevida. Sintomas motores mais graves em *OFF* e *ON* (com destaque para os sintomas axiais em *ON*) e pior desempenho numa medida de rastreio global do estado mental são preditores de menor sobrevivência, apesar do benefício motor em *ON* e o funcionamento cognitivo relativamente preservado serem critérios para STN-DBS. Ao contrário de outras coortes, a duração da doença e a medicação não foram preditores de sobrevivência. Estes resultados são úteis na seleção de doentes para STN-DBS.

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 09H45-10H45 · SALA DAS FIGUEIRAS

**CO7. REAL-WORLD MEDICATION PATTERNS IN SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3: INSIGHTS FROM A LARGE MULTICENTRIC COHORT**

*Patrick Silva<sup>1,2,3,4</sup>, Marina Albino Costa<sup>1,2</sup>, Laetitia Gaspar<sup>4,3,4</sup>, João Durães<sup>5</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>5</sup>, Inês Cunha<sup>5</sup>, Cristina Januário<sup>5</sup>, ESMI Study Group, Luís Pereira de Almeida<sup>1,2,3,4</sup>, Magda Matos Santana<sup>1,3,4</sup>*

<sup>1</sup>CNC - Centre for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup>FFUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup>CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup>GeneT - Gene Therapy Center of Excellence, Coimbra, Portugal; <sup>5</sup>ULS-Coimbra - Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal.

[pjsilva@cnc.uc.pt](mailto:pjsilva@cnc.uc.pt), [magda.santana@cnc.uc.pt](mailto:magda.santana@cnc.uc.pt)

**Introduction:** Spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3) is the most prevalent dominantly inherited ataxia. As no disease-modifying therapies exist, management focuses on symptomatic relief, optimizing functional capacity. Due to the lack of established therapeutic guidelines, treatment decisions rely on physicians' clinical judgment. Ultimately, limited knowledge regarding current symptom management practices in SCA3 hinders the standardization of care and improvement of disease management practices.

**Objectives:** This study aimed to investigate medication patterns for symptomatic SCA3 management in a large cohort of mutation carriers. By analysing real-world treatment practices, we seek to support the development of standardized and effective therapeutic strategies to enhance patient care and quality of life.

**Methods:** Medication data were collected from the ESMI cohort. Medication frequencies were compared between SCA3 mutation carriers and controls, across disease stages, and among research centres using Fisher's t-test. The association between medication use and disease progression, measured using the SARA clinical scale, was assessed using linear mixed-effects models.

**Results:** The study included 344 mutation carriers (51.2% female) and 130 controls (56.2% female). Medication use was higher in mutation carriers (74.7%) than controls (43.1%,  $p < 0.0001$ ), though differences were significant only in younger age groups. Variations in medication intake between the two groups were restricted to drugs targeting the nervous system, alimentary tract and metabolism, and musculoskeletal system. Disease severity influenced medication usage: psychoanaleptics and vitamins were generally introduced earlier, while analgesics and muscle relaxants were primarily used in advanced stages. Among manageable neurological symptoms, rigidity (57.9%) and dystonia (54.5%) were the most frequently treated, whereas urinary dysfunction (10.2%) and myoclonus (6.9%) were the least treated. No significant impact on disease progression was observed for the medication subclasses more frequently used by SCA3 patients.

**Conclusion:** This study highlights current medication patterns in SCA3 and underscores the need for standardized clinical practices to improve disease management.

#### CO8. MANIA INDUZIDA POR ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: CARACTERIZAÇÃO TOPOGRÁFICA E DE CONECTIVIDADE

*Gonçalo Cotovio<sup>1</sup>, Daniel R. Martins<sup>1</sup>, Sara Penedos<sup>2</sup>, Francisco Faro Viana<sup>1</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1</sup>, Portuguese Consortium for Normative Connectivity Studies in Deep Brain Stimulation<sup>3</sup>, Albino J. Oliveira-Maia<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Champalimaud Research and Clinical Centre, Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde da Arrábida, Setúbal, Portugal. \* (Consórcio) Portuguese Consortium for Normative Connectivity Studies in Deep Brain Stimulation (PCNCS-DBS). Alexandra Rodrigues<sup>3</sup>, Alexandre Mendes<sup>4</sup>, Ana Velosa<sup>5</sup>, Carlos Silva<sup>6</sup>, Celeste Silveira<sup>7</sup>, Daniel Oliveira<sup>8</sup>, Diogo Costa<sup>4</sup>, Fabiana Ventura<sup>9</sup>, Fradique Moreira<sup>8</sup>, Inês Chendo<sup>5</sup>, João Lourenço<sup>3</sup>, Miguel Coelho<sup>8</sup>, Raquel Barbosa<sup>5,6</sup>, Rui Vaz<sup>7</sup>. <sup>3</sup> ULS São José, Lisboa, Portugal; <sup>4</sup> ULS Santo António, Porto, Portugal; <sup>5</sup> ULS Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; <sup>6</sup> ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>7</sup> ULS São João, Porto, Portugal; <sup>8</sup> ULS Coimbra, Coimbra, Portugal.

*danielrmtins00@gmail.com; goncalo.cotovio@neuro.fchampilmaud.org*

**Introdução:** A mania é uma síndrome caracterizada por humor expansivo, energia aumentada e comportamento impulsivo, que pode surgir secundariamente a terapêutica por ECP, comprometendo a qualidade de vida e representando riscos para os doentes. Compreender os mecanismos deste efeito adverso é crucial para uma melhor gestão sintomática, permitindo também clarificar a neurobiologia desta síndrome psiquiátrica.

**Objetivos:** Explorar a disfunção de circuitos subjacente à mania induzida por ECP.

**Metodologia:** Foram identificados retrospectivamente 34 casos de mania induzida por ECP subtalâmica para tratamento de DP (idade: 60±9; dose equivalente levodopa: 1152±366mg; duração mania: 69±79 dias). Em 30 doentes, alterações na estimulação ajudaram a resolver o quadro maniaco. Como grupo de controlo, incluímos 92 doentes de DP com ECP subtalâmica, sem sintomas maniformes (idade: 62±8; dose equivalente levodopa: 1218±480mg). A reconstrução computacional dos elétrodos e parâmetros de estimulação permitiu simular o volume de tecido ativado (vTA) em cada doente. Recorrendo a dados normativos de conectividade funcional, foi gerado um mapa de conectividade para cada vTA. As vTAs e os mapas foram comparados entre grupos.

**Resultados:** A ativação de contactos mais anteroventrais no elétrodo esquerdo e uma maior estimulação das divisões límbicas e associativas subtalâmicas estão associadas à ocorrência de mania. Relativamente à conectividade funcional, tanto na comparação entre mania e controlos como antes e depois da sua resolução, o pólo frontal e o córtex orbitofrontal destacaram-se como regiões-chave no circuito funcional desta síndrome. Além disso, este circuito mostrou ser significativamente semelhante ao circuito de mania lesional, contralateralmente, mas não com circuitos de outras síndromes.

**Conclusão:** A seleção dos contactos ativos é relevante na ocorrência de mania, sendo que contactos mais dorsais podem ajudar na sua resolução. A conectividade funcional do local de estimulação tem o potencial de otimizar esta escolha de parâmetros e contribuir para a prevenção deste efeito adverso.

### CO9. QUEM QUER SER SUBMETIDO A TESTES GENÉTICOS? CONHECIMENTO E ATITUDES PERANTE TESTES GENÉTICOS NAS DOENÇAS DE PARKINSON E DE HUNTINGTON

*Joana Pona-Ferreira, Vanessa Carvalho, André Travessa, Miguel Coelho, Joaquim J. Ferreira, Leonor Correia Guedes*  
Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal.  
[joanadeponaferreira@gmail.com](mailto:joanadeponaferreira@gmail.com)

**Introdução:** A doença de Parkinson (DP) e a doença de Huntington (DH) são doenças neurodegenerativas potencialmente causadas por alterações genéticas. A identificação de defeitos genéticos permite a estipulação de informação relevante para o aconselhamento genético ao doente e família. A inexistência de terapêuticas modificadoras de prognóstico torna a decisão de fazer um teste genético complexa e multifatorial, tornando-se essencial investigar o conhecimento de indivíduos doentes e respetivos familiares sobre genética e as suas opiniões e atitudes face à possibilidade de serem submetidos ao processo de testagem.

**Objetivos:** Investigar conhecimento e atitudes em relação a testes genéticos em doentes com DP e DH e familiares em risco para estas doenças.

**Metodologia:** Foi realizado um questionário para avaliar conhecimentos e atitudes sobre testes genéticos em doenças neurodegenerativas e um estudo observacional transversal para investigar os aspetos supramencionados em doentes com DP, DH e seus familiares assintomáticos em risco de desenvolvimento de uma destas doenças. Um grupo controlo composto por indivíduos saudáveis foi também avaliado.

**Resultados:** 401 indivíduos responderam ao questionário. A maioria sobrestimou o seu conhecimento de genética. No que concerne ao conhecimento específico de genética na DP, os doentes e familiares em risco obtiveram uma pontuação de 40.7% e 42.3%, respetivamente. Este resultado foi superior para a DH - 59.4% (doentes com DH) e 59.7% (familiares em risco de DH). Os participantes com ou em risco para a DP demonstraram interesse em realizar um teste genético, enquanto uma percentagem mais baixa de interesse foi verificada em indivíduos em risco de DH. Não houve relação estatisticamente significativa entre conhecimento de genética e interesse em realizar um teste genético.

**Conclusão:** Apesar do interesse no processo de testagem genética, existe uma necessidade considerável de providenciar aconselhamento genético aos doentes e a indivíduos que se encontrem em risco acrescido de vir a desenvolver uma destas doenças neurodegenerativas.

### CO10. PATIENT BASED RETROSPECTIVE REPORTING OF MOTOR AND NONMOTOR SYMPTOMS IN LRRK2-RELATED VS IDIOPATHIC PARKINSON'S DISEASE

*Maria Roque<sup>1</sup>, Nilza Gonçalves<sup>2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,3</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1,3</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,3</sup>, Joaquim Ferreira<sup>1,2,3</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup>Instituto de Farmacologia Clínica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>3</sup>Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

[mariaoroque@gmail.com](mailto:mariaoroque@gmail.com)

**Introduction:** The clinical phenotype of LRRK2-PD significantly overlaps iPD, making prediction of carrier status in routine clinical care challenging. Our study aims to investigate whether patient-based information on ever presence of motor and non-motor symptoms can predict carrier status.

**Methods:** We conducted a retrospective and cross-sectional study comparing the ever presence of motor and non-motor symptoms in LRRK2-PD vs iPD in a single tertiary center. From a cohort of 654 PD patients who underwent genetic screening, 42 heterozygous carriers of LRRK2 mutations were identified and invited to participate. 24 LRRK2-PD were included and matched 1:2 with iPD patients (n=48) matching for age at disease onset, duration, and gender. Participants completed a structured retrospective questionnaire on the ever presence of motor and non-motor symptoms. Additionally, patients underwent clinical evaluations (including MDS-UPDRS, NMSS, NMSQ, HADS, AES, MoCA, and MMSE).

**Results:** Our retrospective questionnaire showed that LRRK2-PD patients were less likely to report urgency ( $p=0.014$ ), REM sleep behavior disorder ( $p=0.004$ ), pain ( $p=0.031$ ), and falls ( $p=0.005$ ). No significant differences between groups were identified for age at onset, (LRRK2-PD mean 53.2 (SD 13.5)); disease duration (LRRK2 PD mean 16.0 (SD 8.7) ); and gender (LRRK2 PD 45.8%), in accordance with study design. Cross-sectional evaluation found no significant differences between LRRK2-PD and iPD groups. After including in our logistic regression model the possible predictors identified, significance was present for RBD symptoms, which showed OR 7.96 (95% CI: 1.2–53.7;  $P=0.033$ ) for not carrying a LRRK2 mutation if RBD was present.

**Conclusion:** Our retrospective questionnaire investigating if a motor and non-motor symptom was ever present contributed better than cross-sectional data to discriminate between LRRK2-PD and iPD.



Absence of reported RBD was the best predictor for carrier status. Structured questionnaires on the ever presence of motor and non-motor symptoms could contribute to improve prediction of mutation status in routine clinical care.

#### CO11. NEUROMELANINA EM PORTADORES ASSINTOMÁTICOS DE VARIANTES LRRK2

Vanessa Carvalho<sup>1,2,3\*</sup>, Joana Freitas<sup>4\*</sup>, Catarina Correia Rodrigues<sup>1,2</sup>, Carla Guerreiro<sup>5</sup>, André Travessa<sup>6</sup>, Rui Barreto<sup>1,2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,2</sup>, Miguel Grunho<sup>6</sup>, Rita Simões<sup>7</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,8</sup>, Miguel Coelho<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>9</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>8,10</sup>, Sofia Reimão<sup>5,8</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>

\* Os autores contribuíram de maneira igual para o trabalho

<sup>1</sup> Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal;

<sup>3</sup> Programa Doutor em Investigação Clínica e Serviços de Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>4</sup> Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>5</sup> Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>6</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta EPE Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; <sup>7</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; <sup>8</sup> Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>9</sup> Serviço de Neurologia Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; <sup>10</sup> CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal.

[fvs.carvalho@gmail.com](mailto:fvs.carvalho@gmail.com)

**Introdução:** A DP é uma doença neurodegenerativa precedida por uma fase pré-clínica. O desenvolvimento de biomarcadores não-invasivos para as fases pré-clínicas da doença é importante para a investigação nesta fase da doença, nomeadamente para o desenho e condução de ensaios clínicos com fármacos experimentais potencialmente modificadores de progressão da doença. A avaliação da neuromelanina (NM) da substância nigra (SN) por RM cranioencefálica é um biomarcador estabelecido de neurodegeneração na PD.

**Objetivos:** Avaliar a neuromelanina em portadores assintomáticos de variantes LRRK2.

**Metodologia:** Familiares assintomáticos de doentes com DP associada a variantes patogénicas LRRK2 foram recrutados de maneira sequencial. Foram submetidos a extensa avaliação de sintomas motores e não-motores e realizaram uma RM cranioencefálica 3T com ponderação T1 para o estudo da neuromelanina na SN por examinadores em ocultação para o estado mutacional familiar. Após a avaliação clínica e imagiológica, os participantes foram testados para a variante familiar.

**Resultados:** Dezanove participantes realizaram a avaliação clínica e imagiológica. Destes, 12 eram não-portadores (NP) e 7 eram portadores assintomáticos (PA) da variante LRRK2-G2019S. Não foi documentada uma diferença entre grupos para a idade ou género. A área média da NM foi menor nos PA em comparação com os NP (PA 16,0 mm<sup>2</sup> (14,6-18,4); NP 20,6 mm<sup>2</sup> (18,2-22,6); p=0.025), apresentando o *cut-off* de 18 mm<sup>2</sup> com um bom poder de discriminação entre PA e NP (sensibilidade 83,3% e especificidade 71,4%). A pontuação do MoCA foi, em média, mais elevada nos PA do que nos NP, não havendo outras diferenças em sintomas motores e não-motores entre os dois grupos.

**Conclusão:** A área da neuromelanina, avaliada por RM, foi menor em portadores assintomáticos da variante LRRK2-G2019S antes do aparecimento de sintomas motores e não-motores da doença. Este parâmetro imagiológico pode constituir um biomarcador de imagem promissor de neurodegeneração em fases pré-diagnóstico da doença.

#### CO12. ASSESSING THE POTENTIAL OF SYSTEMIC CYP46A1 DELIVERY VIA AAV-PHP.EB: A NOVEL NON-INVASIVE GENE THERAPY APPROACH FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3

Beatriz Serra<sup>1,2</sup>, João Almeida<sup>1,2</sup>, Sónia P. Duarte<sup>1,2</sup>, Sara Lopes<sup>1,3</sup>, Maria Lopes<sup>1,3</sup>, Magda M. Santana<sup>1,3</sup>, Françoise Piguat<sup>4</sup>, Nathalie Cartier<sup>5</sup>, Sandro Alves<sup>6</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,3,6</sup>, Rita Perfeito<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> Group of Gene and Stem Cell Therapies for the Brain; Center for Neuroscience and Cell Biology – University of Coimbra (CNC – UC), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>2</sup> Group of Vectors, Gene and Cell Therapy, Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>3</sup> Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>4</sup> INSERM U1127, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; <sup>5</sup> AskBio, Paris Brain Institute (ICM), 47 boulevard de l'Hôpital, 75013 Paris, France; <sup>6</sup> Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, 3000-548, Portugal.

[rita.perfeito@gmail.com](mailto:rita.perfeito@gmail.com) / [rita.perfeito@uc.pt](mailto:rita.perfeito@uc.pt)

Spinocerebellar Ataxia Type 3 (SCA3) or Machado-Joseph disease (MJD) is the most prevalent autosomal dominant SCA in the world, leading to severe clinical manifestations and premature death. SCA3 is

caused by a CAG-repeat expansion in the MJD1 gene, resulting in an expanded polyQ tract in the coding region of the ataxin-3 (atx3) protein that gains a toxic function, accumulates in neurons and promotes the formation of insoluble intranuclear inclusions.

Deregulation of brain cholesterol homeostasis has been associated with neurodegenerative disorders, including SCA3. We previously showed that intracerebellar injection of AAVs encoding CYP46A1 (the key enzyme involved in brain cholesterol turnover) into MJD mouse models was neuroprotective, reducing mutant atx3 accumulation and alleviating motor impairments associated with the disease.

Post-symptomatic MJD mice were systemically administered with  $5 \times 10^{11}$ vg of PHP.eB-AAV-CYP46A1 through retro-orbital injection at 4/5 weeks of age when changes in cholesterol metabolism-related genes, including CYP46A1, were identified. Motor assessment was performed every 3 weeks until 9 weeks post-injection. Animals were sacrificed 10 weeks after treatment, and expression of CYP46A1 in the cerebellum, amelioration of the neuropathological features and re-establishment of down-regulated cholesterol genes of treated mice were investigated and compared with non-injected SCA3 animals.

Results revealed increased levels of cerebellar CYP46A1 in treated animals, indicating that PHP.eB-AAV effectively reached and transduced the brain. SCA3 mice receiving a single CYP46A1 administration exhibited an improvement in motor performance 9 weeks post-treatment along with mutant atx3 aggregates' reduction. Additionally, data obtained by immunofluorescence pointed to a decrease in neuroinflammation mediated by astrocytes in the cerebellum of CYP46A1-treated SCA3 mice. Analysis of brain cholesterol-related genes demonstrated an upregulation upon CYP46A1 delivery in SCA3 animals, particularly in those involved in cholesterol synthesis (Dhcr24; Dhcr7; Hmgcs1; Hmgcr and Srebf2).

These results suggest an effective role for CYP46A1 and the maintenance of cholesterol homeostasis in MJD, providing valuable insights to consider non-invasive delivery of genes as a relevant therapeutic approach.

**Acknowledgments:** European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme and the Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation (COMPETE 2020) and Portuguese national funds via Fundação para a Ciência e a Tecnologia (FCT), under the projects UIDB/04539/2020, UIDP/04539/2020, LA/P/0058/2020 and 2022.04788.PTDC; 2022.06118.PTDC; GeneT GA 101059981; Project ClnTech – Technological Hub for Innovation, Translation and Industrialization of Complex Injectable Drugs, with the reference n.º C644865576 -00000005, co-funded by Component C5 Capitalisation and Business Innovation under the Portuguese Resilience and Recovery Plan, through the NextGenerationEU Fund.

## SÁBADO · 29 MARÇO · 14H15-15H30 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

### CO13. CAUSAS DE DESCONTINUAÇÃO DE TERAPIAS INFUSORAS NA DOENÇA DE PARKINSON

Carla Morgado<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Octávia da Costa<sup>1</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>2</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Serviço Neurologia, ULS de Braga; <sup>2</sup>CNS - Campus Neurológico.

[cscmorgado@gmail.com](mailto:cscmorgado@gmail.com)

**Introdução:** O tratamento das flutuações motoras da doença de Parkinson é complexo e, frequentemente, o papel da terapêutica oral limitado. As terapias avançadas, onde se incluem as infusões farmacológicas [infusão subcutânea de apomorfina (APOSOC) ou foslevodopa/foscarbidopa (LCSC), gel intestinal de levodopa/carbidopa (LCIG) ou levodopa/carbidopa/entacapona (LECIG)], podem controlá-las.

**Objetivo:** Analisar os motivos de descontinuação das terapias infusoras numa série de doentes com doença de Parkinson.

**Metodologia:** Identificação retrospectiva, mediante consulta da base de dados dos doentes sob terapias infusoras, entre 2021 e 2024. Análise de dados sócio-demográficos, terapia infusora realizada e variáveis clínicas, incluindo motivos de suspensão.

**Resultados:** Identificaram-se vinte e quatro doentes: 13 com LCSC, oito com LCIG e três com APOSOC. Nove (37,5%) descontinuaram a infusão: três (dois LCIG e um LCSC) por ineficácia na prova terapêutica e seis após 10 dias a 36 meses. A idade mediana ao diagnóstico daqueles que suspenderam foi de 59 anos (50-70) e a duração mediana da doença de 13 anos (8-33). Os motivos para descontinuação nos que mantiveram a infusão após prova terapêutica foram: ausência de benefício (n=1 APOSOC), complicações cutâneas (n=2 nódulos subcutâneos e necrose com APOSOC e abscesso com LCSC); alterações cognitivas (n=2 agravamento cognitivo com APOSOC e manipulação indevida do equipamento com LCSC) e discinesias (n=2, LCIG e LCSC). Os doentes que descontinuaram eram mais novos (76 vs 78 anos), com menor idade ao



diagnóstico (59 anos vs 62 anos) e maior duração de doença (13 vs 11 anos).

**Conclusão:** Ressalvando a reduzida dimensão amostral e o curto tempo de seguimento, a análise desta série demonstra que, na prática clínica, a descontinuação das infusões deve-se, maioritariamente, a efeitos adversos já descritos. A experiência clínica com estas terapias, aliada ao aumento do número de doentes tratados permitirão uma avaliação mais precisa dos fatores associados à descontinuação precoce.

**C014. REPURPOSING FDA-APPROVED DRUGS FOR MICRORNA MODULATION: A NEW THERAPEUTIC AVENUE FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3 | MACHADO-JOSEPH DISEASE (SCA3 | MJD)**

*Micaela Pintor<sup>1,2,3</sup>, Maria Inês Santos<sup>1</sup>, Diana Santos<sup>1</sup>, Rui Nobre<sup>1,2,3,4</sup>, Rafael Baganha<sup>1,4</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,2,3,4,5</sup>, Sónia Patrícia Duarte<sup>1,2,3</sup>*

<sup>1</sup> Group of Gene and Stem Cell Therapies for the Brain, Centre for Neuroscience and Cell Biology - University of Coimbra (CNC - UC), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>2</sup> Group of Vectors, Gene, and Cell Therapy, Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>3</sup> Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>4</sup> Viral Vector for Gene Transfer Core Facility (ViraVector), University of Coimbra, Coimbra, 3004-504, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, 3000-548, Portugal.

[spdduarte@gmail.com](mailto:spdduarte@gmail.com)

Spinocerebellar ataxia type-3 or Machado-Joseph disease (SCA3|MJD), is a genetic neurodegenerative disorder caused by a CAG repeat expansion in the ATXN3 gene, which translates into the ataxin-3 mutated protein. MJD leads to premature death, and no disease-modifying therapies are currently available. Dysregulated microRNAs (miRNAs) have been implicated in MJD pathogenesis, and our previous findings demonstrated that modulating specific miRNA levels through a gene therapy-based approach can alleviate neuropathology in MJD. Therefore, we hypothesize that FDA-approved drugs could be used as miRNA-specific modifiers, replicating these beneficial effects with the great advantage of being non-invasive and possible to be orally/systemically administered.

MiRNA expression profiling was performed using Small RNAseq in the cerebella of a transgenic MJD mouse model (Tg-Q69). In silico predictions and luciferase assays were used to identify miRNA-specific small molecule modifiers. In the luciferase assay, neuro2A cells-expressing wild-type ataxin-3 were transfected with plasmids encoding a dual luciferase reporter and a target miRNA binding site and then incubated with an FDA-approved drug library. Luminescence and cell viability were evaluated and miRNA levels were validated using qRT-PCR. As a pilot study, enoxacin, a general miRNA modulator, was incorporated into artificially sweetened apple-flavored gelatin and administered daily at two doses (200 mg/kg and 600 mg/kg) to Tg-Q69 mice for eight weeks. Body weight was monitored over time, and brains were analyzed by immunohistochemistry.

We identified a set of differentially expressed miRNAs implicated in MJD pathology. Over fifteen drug candidates showed promise in modulating five miRNAs of interest, which were either dysregulated or implicated in MJD pathology. The therapeutic potential of these compounds is currently under evaluation both in vitro and in vivo. Enoxacin treatment led to a significant reduction of ataxin-3 aggregates in cerebellar lobules VI/VII.

Overall, novel dysregulated miRNAs implicated in MJD pathogenesis were identified. Moreover, FDA-approved drugs were successfully recognized as promising miRNA modifiers, paving the way for the development of a miRNA-targeted pharmacological approach to MJD.

**Acknowledgements:** European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme and through the Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation (COMPETE 2020) and Portuguese national funds via Fundação para a Ciência e a Tecnologia (FCT), under the projects UIDB/04539/2020, UIDP/04539/2020 and LA/P/0058/2020; GeneT GA 101059981; Project ClnTech – Technological Hub for Innovation, Translation and Industrialization of Complex Injectable Drugs, with the reference n.º C644865576 -00000005, co-funded by Component C5 Capitalisation and Business Innovation under the Portuguese Resilience and Recovery Plan, through the NextGenerationEU Fund; miRs4MJD POCI-01-0145-FEDER-032309; Younger Investigator 2021 – SCA Award of National Foundation (USA) no. 823969 and the Association Francaise contre les Myopathies - Telethon no. 23755.

**CO15. IN VIVO EVIDENCE OF ENTORHINAL CORTEX THINNING IN PARKINSON'S DISEASE PATIENTS WITH REST TREMOR**  
*Matilde Gaiolas<sup>1\*</sup>, Pedro Ferreira<sup>1,2\*</sup>, João Duarte<sup>1</sup>, Albino Oliveira-Maia<sup>1,3</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,3\*</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,3\*</sup>*

<sup>1</sup> Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; <sup>2</sup> Faculdade de Ciência e Tecnologia, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; <sup>3</sup> NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal.

\* should be listed as co-first authors; \* should be listed as co-senior authors

[marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org](mailto:marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org); [joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org](mailto:joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org)

**Background:** Parkinson's disease (PD) is a heterogeneous disorder characterized by diverse motor and non-motor symptoms. Among its core motor features, rest tremor (RT) remains the least understood in terms of pathophysiology. Despite this, RT has been associated with a more benign disease course, offering a unique opportunity to explore the relationship between symptom expression, circuit dysfunction, and disease mechanisms.

**Objective:** Investigate structural brain differences between PD patients with and without RT.

**Methods:** T1-weighted MRI scans from the Parkinson's Progression Markers Initiative (PPMI) database were analyzed at diagnosis (n=339) and after two years (n=104). Image preprocessing and analysis were conducted using Statistical Parametric Mapping (SPM) and the Computational Anatomy Toolbox (CAT12). Voxel-based morphometry (VBM) assessed regional gray matter volume differences, while surface-based morphometry (SBM) examined cortical thickness, gyrification, and sulcal depth. Analyses were controlled for age, disease duration, and total intracranial volume. Patients were classified as RT+ if they consistently exhibited RT at both baseline and follow-up, and RT- if they never presented RT.

**Results:** At baseline, no significant structural differences were observed between groups. However, after two years, SBM revealed significant bilateral cortical thinning in the entorhinal cortex of RT+ patients, with reductions in parahippocampal, fusiform and lingual gyrus. Additionally, VBM identified reduced caudate volume in the RT+ group, with significant right caudate atrophy surviving multiple comparisons correction. These findings were not attributable to baseline atrophy, selective dropout, or differences in tremor severity or laterality.

**Conclusion:** While no differences were found at baseline, our findings indicate that RT in PD is associated with early structural changes in the medial temporal cortex, particularly entorhinal cortex, supporting a brain-first disease trajectory. The observed cortical atrophy was independent of tremor laterality or severity, suggesting that these changes reflect a hallmark of tremor-related PD pathology rather than a direct mechanism of tremor generation.

**CO16. CABAC — UMA CAUSA RARA DE ATAXIA HEREDITÁRIA COM ENVOLVIMENTO CARDÍACO**

*Mafalda Perdicóulis, Joana Pona-Ferreira, Michel Mendes*

Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

[mafalda.nana@gmail.com](mailto:mafalda.nana@gmail.com)

**Introdução:** São atualmente conhecidas diversas ataxias hereditárias com envolvimento cardíaco. A síndrome CABAC (*Cerebellar ataxia, brain abnormalities, and cardiac conduction defects*) constitui uma perturbação rara de transmissão autossômica recessiva que envolve, geralmente, atraso do desenvolvimento psicomotor, hipotonia na infância e ataxia cerebelosa. Pode cursar também com espasticidade, hiperreflexia, anomalias oculares e alterações dismórficas inespecíficas. Imagiologicamente, destaca-se a hipoplasia cerebelosa, por vezes com hipoplasia do tronco cerebral. Os defeitos de condução cardíaca que implicam implantação de pacemaker ocorrem numa porção significativa dos doentes.

**Caso clínico:** Senhora de 34 anos, filha de pais consanguíneos, medicada com propranolol 40mg/dia, foi encaminhada à consulta por ataxia. Da anamnese, destaca-se atraso do desenvolvimento psicomotor, com dificuldades ligeiras na aprendizagem, tremor cefálico, descoordenação dos movimentos e desequilíbrio da marcha de início na infância. Constatou-se, ao exame objetivo, esotropia, nistagmo horizonto-rotatório, hiperreflexia, espasticidade e ataxia apendicular e da marcha. Realizou estudo metabólico, infeccioso e autoimune, que se revelou negativo, e estudo imagiológico, salientando-se atrofia cerebelosa de predomínio vermiano em RM. O painel genético alargado de ataxias hereditárias foi negativo. A doente foi diagnosticada com BAV de 1º grau, sendo que posteriormente foi internada no serviço de Cardiologia para colocação de pacemaker por BAV completo, dois anos após a primeira observação. Tendo em conta o envolvimento cardíaco de novo, foi solicitada pesquisa de mutação no gene *EXOSC5*, tendo sido detetada uma variante em homozigotia compatível com o diagnóstico clínico de CABAC.

**Discussão/ Conclusão:** Este caso clínico contribui para a descrição fenotípica associada a esta patologia rara. O reconhecimento precoce desta entidade pode ser crucial, tendo em conta a potencial

gravidade das manifestações cardíacas, tornando-se interessante considerar a pesquisa de mutações no gene EXOSC5 nos painéis genéticos de ataxias, particularmente na nossa população, visto que um dos escassos casos descritos na literatura apresenta ancestralidade portuguesa.

#### CO17. TRAÇOS DE PERSONALIDADE E DOENÇA DE PARKINSON

Catarina Portela<sup>1</sup>, Mariana Seco<sup>2</sup>, André Ferreira Silva<sup>3</sup>, Beatriz Fernández<sup>4</sup>, Paula Salgado<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos; <sup>3</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde do Médio Tejo, Tomar; <sup>4</sup> Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde do Nordeste, Bragança.

catarinaportela6@gmail.com

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) acarreta um conjunto de sintomas não-motores que podem surgir precocemente ou até preceder o diagnóstico. Diversos estudos sugerem que alterações na personalidade podem constituir um domínio não-motor importante da DP, salientando a possível relação entre alterações dopaminérgicas e alguns traços de personalidade, como a extroversão.

Alguns modelos descritivos têm sido utilizados para associar os traços de personalidade a sistemas neurobiológicos, como o Modelo dos Cinco Fatores (neuroticismo, extroversão, abertura à experiência, amabilidade e conscienciosidade).

**Objetivos:** Analisar os traços de personalidade de doentes com DP e compará-los com a população geral.

**Metodologia:** Estudo observacional dos doentes acompanhados em consulta externa de Neurologia com diagnóstico de DP. Foram recolhidos dados sociodemográficos e clínicos. A personalidade foi caracterizada através do Inventário de Personalidade NEO-FFI-20.

**Resultados:** Foram incluídos 50 indivíduos com DP, com idade média de 74.0 anos, a maioria (64%) do género masculino. Em comparação com a população geral, os doentes com DP apresentaram menor Extroversão ( $p < 0,001$ ) e Abertura à Experiência ( $p < 0,001$ ), além de maior Conscienciosidade ( $p < 0,001$ ). Aqueles com comorbidades psiquiátricas exibiram Neuroticismo mais elevado ( $p=0,001$ ). Observou-se ainda uma tendência de correlação negativa entre Extroversão e pontuação na UPDRS ( $p=0,05$ ), sugerindo que indivíduos com maior gravidade da DP podem ter níveis inferiores de Extroversão. Não foram encontradas diferenças significativas no que respeita ao género ou à idade de início da doença.

**Conclusão:** Indivíduos com DP exibiram um perfil de personalidade caracterizado por menor Extroversão e Abertura à Experiência e maior Conscienciosidade, o que vai de encontro aos escassos estudos existentes. Estes resultados têm implicações clínicas importantes: compreender o perfil de personalidade na DP pode auxiliar na previsão da resposta ao tratamento e do aparecimento de comorbidades psiquiátricas, no ajustamento psicossocial e na implementação de estratégias de apoio psicoterapêutico e reabilitativo.

#### CO18. APLICAÇÃO ECOGUIADA DE TOXINA BOTULÍNICA NO TRATAMENTO DO TREMOR DO MEMBRO SUPERIOR - REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR

Stefanie Moreira<sup>1\*</sup>, Sofia Lopes<sup>1\*</sup>, Aurora Costa<sup>1</sup>, Anabela Câmara<sup>2</sup>, José Manuel Araújo<sup>1</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>

\*Co-autoria partilhada- ambos os autores contribuíram de igual forma para este trabalho

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal.

stefaniemoreira98@gmail.com

**Introdução:** O tratamento farmacológico oral do tremor dos membros superiores apresenta frequentemente uma baixa eficácia e é limitado por patologias concomitantes e ocorrência de efeitos laterais. Apesar do número reduzido de doentes nos estudos, a evidência científica do tratamento com toxina botulínica (TB) tem crescido.

**Objetivos:** Avaliar a eficácia e segurança da aplicação ecoguiada de TB no tratamento do tremor do membro superior.

**Métodos:** Incluíram-se doentes consecutivos da consulta de toxina botulínica com tremor do membro superior, independentemente do diagnóstico. Registaram-se dados demográficos, história farmacológica, músculos selecionados para aplicação e doses utilizadas, efeitos adversos, imagens de vídeo, pré e pós-tratamento e resposta clínica (Fahn-Tolosa-Marín (FTM), Glass, Patient Global Impression of Change (PGCI) e Goal Attainment Scale (GAS)).

**Resultados:** Identificaram-se 13 doentes, 62% mulheres, mediana de idade de 72 anos (48-84) e duração de doença de 13 anos (4-54), com os seguintes diagnósticos: tremor essencial (n=8), distônico (n=2), Holmes (n=2), Doença de Parkinson (n=1). Foram previamente testados três a cinco fármacos orais,

sendo a ineficácia o principal motivo de suspensão (73%). Foi aplicada TB tipo A em três a cinco músculos por tratamento, com uma dose total variando entre 80-340UI de aboboTB (n=12) e 50UI de incoTB (n=1). No melhor tratamento, 12/13 doentes apresentaram melhoria clínica significativa [Mediana FTM pré-tratamento 50 (AIQ 31); pós-tratamento 39 (AIQ 30)]; principalmente na parte A e B). Na PGCI-C, os doentes encontravam-se muito melhor (n=3); melhor (n=5); levemente melhor (n=4); sem mudanças (n=1). A mudança na GAS correspondeu a uma melhoria de 31% (Mediana, 0-55). Dois doentes apresentaram fraqueza muscular, sem impacto funcional.

**Conclusão:** Nesta série, a aplicação ecoguiada de TB levou a melhoria clínica em 92% dos doentes. Doentes com tremor incapacitante e refratários ao tratamento oral, a TB constitui uma alternativa terapêutica a considerar.

### **CO19. PARKINSONISMO E HIPEREXCITABILIDADE MUSCULAR – QUANDO HÁ CARÊNCIAS TRATÁVEIS**

*Gonçalo Diniz Pinho, Inês Brás Marques, Ana Calado*

*Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa.*

*goncalondpinho@gmail.com*

**Introdução:** Os parkinsonismos com características atípicas podem resultar do envolvimento doutras estruturas basais para além da substância nigra, por mecanismos degenerativos, inflamatórios ou metabólicos. Servem de pistas a evolução temporal e sintomatologia.

**Caso Clínico:** Um homem de 56 anos recorreu à consulta por movimentos involuntários dos membros inferiores e alteração da marcha com 1 ano de evolução. Apresentava concomitantemente polaiúria. A observação mostrou bradicinésia, rigidez G2 dos 4 membros, marcha com decomposição das voltas, diminuição do balanceio do membro superior esquerdo, camptocormia e espasmos musculares e movimentos de hiperextensão dos membros inferiores despertados pela contração muscular e ortostatismo. Iniciou levodopa+carbidopa, sem melhoria significativa. As análises mostraram LDH 700 (VR <280) U/L, CK 1200 (VR <220) U/L, TSH, Na/K/Mg e ceruloplasmina normais. O EEG não mostrou atividade epiletiforme. A RM-CE mostrou hipossinal SWI dos núcleos caudados, globus pallidus, tálamo posterior e cerebeloso centromedular e subcortical, bem como hipossinal T2 e misto T1, sem reforço após gadolínio, da substância branca e esplénio do corpo caloso à esquerda, compatíveis com anormal depósito de cálcio nestes territórios. Novas análises mostraram cálcio total 4,1 e ionizado 0,45 (VRs 8,5-10,3 e 4,5-5,3) mg/dL, normoalbuminémia, fósforo 6,4 (VR 2,8-4,5) mg/dL, PTH 14 (VR 15-85) pg/mL e vitamina D 10 (VR 20-50) ng/mL. O doente evoluiu com perda ponderal e tetania (sinal de Chvostek), realizando depois gluconato de cálcio endovenoso, com melhoria significativa dos sinais extrapiramidais e hiperexcitabilidade muscular. Ficou medicado com PTH recombinante, cálcio e vitamina D, sem recorrência das queixas. O estudo genético excluiu calcificação cerebral primária hereditária, assumindo-se o diagnóstico de síndrome de Fahr secundária a hipoparatiroidismo idiopático.

**Discussão/Conclusões:** A deposição nucleobasal de elementos metálicos/ferromagnéticos pode levar a alterações da libertação dopaminérgica, produzindo quadros parkinsonicos. Esta forma secundária reforça a importância do estudo analítico e neuroimagem em idades jovens, com sintomas rapidamente progressivos e/ou atípicos.

### **CO20. IMPACT OF STRESS CONDITIONS ON CORTICAL MITOCHONDRIAL FUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE**

*Catarina Neves<sup>1</sup>, Francisco Costa<sup>1</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,2</sup>, Maria Francisca Madeira<sup>1,3</sup>, Gianluca Masella<sup>1,3</sup>, Zongwei Fang<sup>1,4</sup>, Mónica Santos<sup>1,2</sup>, Ana Cristina Rego<sup>1,5</sup>*

<sup>1</sup> CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal. <sup>2</sup> Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra 3030-789, Coimbra, Portugal. <sup>3</sup> University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Portugal. <sup>4</sup> Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal. <sup>5</sup> Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

*catarina.neves04@ua.pt*

Huntington's disease (HD) is a movement disorder characterized by impairments in the cortico-striatal pathway. HD has an autosomal-dominant inheritance pattern, caused by an unstable expansion of CAG repeats in the exon 1 of the huntingtin gene (HTT). Prior research in HD mouse models demonstrated that exposure to stressful environments can worsen disease symptoms. In stress conditions, the hypothalamic-pituitary-adrenal (HPA) axis is activated, leading to the release of glucocorticoids (GCs), cortisol in humans and corticosterone in rodents. These hormones have been described to regulate metabolism, mitochondrial activity and cognition. This work aimed to evaluate the influence of stress conditions on

cortical mitochondrial function in vitro by using rodent cortical neurons subjected to dexamethasone (Dex) treatment, a synthetic glucocorticoid, and ex vivo by using mitochondria isolated from the cortex of YAC128 transgenic mice subjected to maternal separation (MS). Exposure to Dex under concentrations that did not affect neuronal metabolic activity (as shown by the MTT assay) significantly decreased the mitochondrial membrane potential ( $\Delta\Psi_m$ ) when compared to untreated cortical neurons. Mitochondria derived from both YAC128 and wild-type (WT) male (but not female) mice subjected to MS showed a decrease in basal and maximal respiration, ATP production and H<sup>+</sup> leak, when compared to control animals. Interestingly, a significant decrease in  $\Delta\Psi_m$  was detected in mitochondria from YAC128 males subjected to MS, when compared to control-YAC128 mitochondria, while no changes were observed in the activity of mitochondrial complexes I-IV. These data suggest a sex-dependent mitochondrial deregulation in the cortex of HD mice subjected to MS.

SÁBADO · 29 MARÇO · 14H15-15H30 · SALA DAS FIGUEIRAS

**CO21. O SEGREDO ESTÁ NOS DETALHES: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ALTERAÇÃO DA MARCHA PROGRESSIVA NO DOENTE IDOSO**

*Maria Rosa Andrade Ferreira<sup>1</sup>, Marta Filipa Graça<sup>1</sup>, Carolina M. Cerqueira<sup>2</sup>, Cátia Mateus<sup>3</sup>, Vanessa Oliveira<sup>4</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>2</sup> Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>3</sup> Unidade de Neuropsicologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; <sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto, Porto, Portugal.

*maria.rosa.dca.ferreira@gmail.com*

**Introdução:** A alteração da marcha, motivo frequente de referenciação à consulta de Neurologia, apresenta múltiplos fenótipos e etiologias possíveis, tornando o seu diagnóstico diferencial complexo.

**Caso clínico:** Mulher, 71 anos, ex-fumadora (31 UMAs), referenciada à consulta de Neurologia por alteração da marcha desde há três anos, com quedas frequentes e deterioração cognitiva. Reportava não controlar o membro inferior direito (MID) na marcha. Ao exame neurológico, apresentava apraxia e paratonia do hemicorpo direito, alteração propriocetiva do MID, hipopalestesia dos hálux, marcha lenta, de base discretamente alargada, incapacidade de funâmbulo e instabilidade postural. A avaliação neuropsicológica mostrou défices executivos, visuoespaciais e apraxia ideomotora. A RM-CE sugeria hidrocefalia de pressão normal (HPN). A RM medular era normal bem como o estudo analítico sumário (incluindo VDRL e vitamina B12). Contudo, a apraxia, síndrome cordonal posterior e ausência da tríade clássica de HPN motivaram alargamento do estudo etiológico, com painel de anticorpos onconeuronais e TC tórax, que demonstraram, respetivamente, anti-SOX1 positivo e dois nódulos pulmonares, histologicamente dois adenocarcinomas síncronos. Foi realizada PL evacuadora, com LCR normal e sem melhoria na marcha, recusando repetição. Enquanto aguardava tratamento oncológico, teve agravamento rápido com *freezing* da marcha, síndrome frontal e apráxico mais evidente. Iniciou imunoglobulina endovenosa e tratamento oncológico com radioterapia tóracica. Verificou-se agravamento gradual, com perda progressiva da marcha, motivando novo internamento. Cumpriu cinco dias de pulsos de corticoide, com melhoria significativa da marcha. Foram ainda realizadas três PLs evacuadoras, sem melhoria, considerando-se como mais provável o diagnóstico de síndrome paraneoplásica associada a anti-SOX1. Manteve corticoterapia, com estabilidade do quadro.

**Discussão:** O anticorpo anti-SOX-1 associa-se a síndromes paraneoplásicas, frequentemente secundárias a neoplasias pulmonares, com manifestações variadas e maioritariamente associadas à presença de outros anticorpos. Embora raros, os quadros paraneoplásicos podem mimetizar doenças neurodegenerativas, devendo ser considerados em casos atípicos e na presença de fatores de risco.

**CO22. CEREBRAL BLOOD FLOW RESPONSE TO NEURONAL ACTIVATION IS COMPROMISED IN A HUNTINGTON'S DISEASE MOUSE MODEL**

Zongwei Fang<sup>1,2</sup>, Cátia F. Lourenço<sup>1,2</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,3</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,4</sup>, João A. N. Laranjinha<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-UC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

stoky\_fong@outlook.com

Neurovascular coupling is a dynamic mechanism controlling cerebral blood flow (CBF) in response to neuronal activity in the brain, which is important for regulating energy supply and metabolism. This process is key to brain structure and function. Neurovascular coupling dysfunction has been associated with neurodegenerative diseases, such as Alzheimer's disease (AD) and Huntington's disease (HD). However, little is known regarding the changes in neurovascular coupling along HD progression in a humanized mouse model expressing full-length human mutant HTT, the YAC128 mice. Thus, here, by monitoring in vivo and in real-time the dynamics of CBF changes as a function of neuronal activation, we analyzed the CBF alterations in the somatosensory cortex in response to whisker stimulation in YAC128 and wild-type (WT) mice, at 6 months of age (corresponding to an early symptomatic stage in YAC128 mice). Animals were anesthetized with isoflurane, and a laser Doppler flow probe was stereotaxically positioned in the skull above the barrel field of primary somatosensory cortex. After a stable baseline, CBF was recorded in response to a 20s stimulation of the contralateral whisker pad. Preliminary data shows a hemodynamic CBF response characterized by a  $\Delta$ CBF of  $9.7 \pm 5\%$ , with overall integral value of 40 (mean value of the area). Comparison of these values with WT animals from another strain ( $\Delta$ CBF =  $22 \pm 4\%$ ) supports that YAC128 mice are unable to adjust CBF as a function of neuronal activation, potentially affecting brain function and metabolism. In sum, our study supports that Huntington's disease pre-clinical mouse model exhibits a compromised CBF response to neuronal activation, thus, potentially compromising neuronal homeostasis.

**CO23. EXPERIÊNCIA CLÍNICA COM OMAVELOXOLONA NA ATAXIA DE FRIEDREICH EM PORTUGAL (OMAF-PT) – ESTABELECIMENTO DE UM REGISTO NACIONAL PROSPETIVO**

Joana Damásio<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>2</sup>, João Durães<sup>3</sup>, Maria João Malaquias<sup>4</sup>, João Lourenço<sup>5</sup>, André Fernandes<sup>6</sup>, Luísa Sousa<sup>7</sup>, Cláudia Marques-Matos<sup>8</sup>, Diogo Fitas<sup>9</sup>, Catarina Vaz<sup>10</sup>, Sara Costa<sup>11</sup>, Rui Barreto<sup>12</sup>, Filipe Palavra<sup>10</sup>, Rita Simões<sup>11</sup>, Rui Mota<sup>12</sup>, Sónia Figueiroa<sup>13</sup>, Miguel Gago<sup>14</sup>, João Massano<sup>6</sup>, Pedro Nunes Vicente<sup>3</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, ULS Santa Maria; <sup>3</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, ULS de Coimbra; <sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia; <sup>5</sup> Serviço de Neurologia, Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, ULS S. José; <sup>6</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de S. João; <sup>7</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, ULS Entre Douro e Vouga; <sup>8</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital D Estefânia, ULS S. José; <sup>9</sup> Serviço de Neurologia, Hospital de Pedro Hispano, ULS Matosinhos; <sup>10</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, ULS de Coimbra; <sup>11</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, ULS Odivelas e Loures; <sup>12</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; <sup>13</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Materno Infantil Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; <sup>14</sup> Serviço de Neurologia, Hospital da Senhora da Oliveira, ULS Alto Ave, Guimarães.

joanadamasio@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A ataxia de Friedreich (AF), a forma recessiva mais comum a nível mundial, é habitualmente causada por uma expansão intrínica no FXN, que conduz à diminuição da frataxina. Níveis reduzidos desta proteína induzem um défice das subunidades contendo clusters de Fe-S nos complexos mitocondriais I, II e III, resultando em acumulação de ferro, stress oxidativo e disfunção mitocondrial. A omaveloxolona, fármaco ativador do fator de transcrição Nrf2, está envolvida na proteção celular contra o stress oxidativo. Recentemente aprovada para o tratamento da AF, foi disponibilizada aos doentes portugueses, através de um programa de acesso precoce, durante 2024.

**Objetivos:** Estabelecimento de uma coorte prospetiva de avaliação de doentes com AF com o objetivo de 1) efetuar uma caracterização fenotípica e genotípica, 2) avaliar de forma sistemática os efeitos secundários e resposta ao tratamento com omaveloxolona.

**Metodologia:** Obtenção de contactos de 31 neurologistas de diferentes hospitais nacionais, tendo sido enviado email a convidar a integrar a rede. Envio de documentação para submissão do projeto às

comissões de ética institucionais. Registo de dados para posterior análise.

**Resultados:** Catorze hospitais responderam ao convite, aceitando integrar a rede nacional. Em oito instituições foi iniciado tratamento com omaveloxolona, num total de 37 doentes, distribuídos pelas zonas do grande Porto, Coimbra e Lisboa, dos quais um interrompeu por efeitos adversos. Adicionalmente identificaram-se 16 doentes a iniciar tratamento nos próximos meses e quatro que não iniciaram por contraindicações. A submissão do projeto às comissões de ética foi iniciada, permitindo a posterior análise conjunta dos dados.

**Conclusão:** Este projeto visa criar uma rede nacional para o estudo da AF e avaliação da resposta a omaveloxolona, estabelecendo ainda uma base para monitorização de futuros tratamentos. Adicionalmente, procura-se divulgar a rede no âmbito da reunião da SPDMov, de forma a alcançar o maior número possível de centros interessados em aderir.

#### CO24. SCA27B IN THE PORTUGUESE POPULATION-BASED SURVEY ON HEREDITARY ATAXIAS

Sara Costa<sup>1</sup>, Ana Margarida Lopes<sup>2,3</sup>, Jorge Oliveira<sup>2,3,9</sup>, Alyne Cordeiro<sup>4</sup>, Miguel Grunho<sup>4</sup>, Patrícia Lobo<sup>5</sup>, Cristina Januário<sup>6</sup>, David Pellerin<sup>7,8</sup>, Bernard Brais<sup>7</sup>, Stephan Zuckner<sup>8</sup>, Carolina Lemos<sup>2</sup>, Eva Brandão<sup>10</sup>, José Barros<sup>1,9</sup>, José Leal Loureiro<sup>10</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2,3,9</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,9\*</sup>, Mariana Santos<sup>3,9\*</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António, Porto;

<sup>2</sup> CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto;

<sup>3</sup> I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto;

<sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal, Almada;

<sup>5</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Dr Nélío de Mendonça, Funchal;

<sup>6</sup> CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Coimbra, Portugal;

<sup>7</sup> Department of Neurology and Neurosurgery, Montreal Neurological Hospital and Institute, McGill University, Montreal, QC, Canada.;

<sup>8</sup> Dr. John T. Macdonald Foundation Department of Human Genetics and John P. Hussman Institute for Human Genomics, University of Miami Miller School of Medicine, Miami, FL, USA.;

<sup>9</sup> UMIB – Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto.;

<sup>10</sup> Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, ULS Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

\*Autoria sénior partilhada

joanadamasio@chporto.min-saude.pt

**Introduction:** A heterozygous intronic (GAA)<sub>n</sub> repeat expansion in *FGF14* locus was recently identified as a cause of late-onset autosomal dominant cerebellar ataxia (AD-CA), SCA27B. Cerebellar ocular motor signs, in particular downbeat nystagmus are frequently observed, alongside with transient episodes preceding persistent ataxia.

**Objectives:** To determine the frequency of SCA27B in families enrolled as part of the population-based survey on hereditary ataxias in Portugal.

**Methods:** A total of 46 AD-CA families without a definitive diagnosis and with available DNA were analyzed. The *FGF14* alleles sizing size was assessed by PCR and agarose gel electrophoresis, and expansions confirmed through fragment analysis and bidirectional repeat-primed PCR.

**Results:** Four kindreds (18 patients, 14 asymptomatic individuals) were identified, three with (GAA)<sub>>300</sub> and, one with (GAA)<sub>250-300</sub> repeat expansions, corresponding to a true prevalence of 0.17 (0.10-0.30) per 100,000 individuals. Two were from Madeira Island, the others from the districts of Coimbra and Setúbal (one each). Eight patients (44.4%) referred paroxysmal symptoms, at a median age of 40.0 [30.0-55.0] years, with no triggers identified. Gait ataxia, observed in all, was the first permanent symptom, with a median onset at 55.0 [34.5-60.0] years. All patients developed appendicular ataxia, eleven presented dysarthria, seven diplopia, and seven downbeat nystagmus. Additionally, six exhibited postural tremor, and one had sensory neuropathy. After 22.0 [6.0-37.0] years of disease progression, seven patients had lost independent gait, three being wheelchair-bound.

**Conclusion:** According to the population-based survey data, SCA27B was the fourth most prevalent AD-CA in Portugal, following MJD, DRPLA, and ATX-CACNA1A. The distribution of affected families was not homogeneous across the country, with a larger number observed in Madeira. The presence of paroxysmal symptoms preceding onset of permanent ones was confirmed in this series.



### CO25. FENÓTIPO ASSOCIADO AO GENE *STUB1* EM FAMÍLIAS PORTUGUESAS

Catarina Guedes Vaz<sup>1</sup>, Mariana Seco<sup>2</sup>, Gonçalo Madureira<sup>3</sup>, Rita Castro<sup>4</sup>, Sara Rebelo Costa<sup>1</sup>, João Freixo<sup>5</sup>, Jorge Oliveira<sup>5,6</sup>, Paula Salgado<sup>2</sup>, Margarida Calejo<sup>2</sup>, Mariana Santos<sup>5,6</sup>, Joana Damásio<sup>1,5,6</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto; <sup>3</sup>Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; <sup>5</sup>Instituto de Biologia Molecular e Celular – Universidade do Porto, Porto; <sup>6</sup>UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto.

u14894@chporto.min-saude.pt, joanadamasio@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A SCA48 (ATX-*STUB1*) é uma ataxia de início na idade adulta associada a variantes em heterozigotia no *STUB1*. A síndrome cognitivo-afetiva cerebelosa é frequente, assim como doenças do movimento. Recentemente foram identificadas famílias com variantes patogénicas no *STUB1* e alelos intermédios (AI) no *TBP*, levantando-se a hipótese de hereditariedade digénica *STUB1/TBP* ou modulação do fenótipo pelos AI no *TBP*.

**Objetivos:** Caracterização fenotípica e genotípica de uma série com SCA48 e análise da expansão no *TBP*.

**Metodologia:** Seleção de doentes com SCA48 do a) rastreio populacional de ataxias hereditárias b) coorte do hospital de Santo António e hospital Pedro Hispano. Análise do *TBP* na totalidade dos doentes, exceto um, falecido. Caracterização genética, clínica e imagiológica segundo protocolo.

**Resultados:** Identificaram-se sete famílias (18 doentes), quatro provenientes da região Norte e três do Alentejo. Cinco variantes s distintas no *STUB1* foram identificadas: uma deleção *in-frame*, uma *frameshift*, duas *missense* e uma *nonsense*. Em duas famílias identificaram-se AI no *TBP*. O início ocorreu pelos 41,5 (min:28; max:64) anos, com desequilíbrio na marcha em 12 doentes, coreia num e diplopia noutra. Com a progressão, todos desenvolveram síndrome cerebelosa; outras manifestações incluíram deterioração cognitiva em sete; síndrome depressiva, coreia, e síndrome piramidal em seis respetivamente. A neuroimagem (7 RM-CE; 2 TC-CE) revelou atrofia do vérmis e hemisférios cerebelosos em 8 doentes e atrofia dos núcleos caudados em 3. Doze doentes faleceram, com 13 anos (IQR 19) de doença. Quando conhecida, a causa de morte foi infecciosa (n=2), vascular (n=1) ou neoplásica (n=1).

**Conclusão:** Na maioria destas famílias portuguesas não se identificaram AI no *TBP*, favorecendo o papel das variantes em heterozigotia no *STUB1* “per se” em algumas formas de SCA48. A ataxia de início na idade adulta, observou-se em todos, sendo uma forma complexa em que predominaram sintomas neuropsiquiátricos e coreia.

### CO26. FIVE YEARS OF GENETIC TESTING FOR CEREBELLAR ATAXIA, NEUROPATHY, AND VESTIBULAR AREFLEXIA SYNDROME (CANVAS)

Diana Pinto<sup>1,2\*</sup>, Sara Morais<sup>1,2\*</sup>, Ana Lopes<sup>1,2</sup>, Ana Filipa Brandão<sup>1,2</sup>, Andreia Carvalho<sup>3</sup>, André Caetano<sup>4</sup>, André Jorge<sup>5</sup>, Daniela Garcez<sup>6</sup>, Goreti Nadais<sup>7</sup>, Joana Damásio<sup>8</sup>, João Lemos<sup>9</sup>, Luís Braz<sup>7</sup>, Márcio Cardoso<sup>8</sup>, Maria João Malaquias<sup>3</sup>, Mariana Soeiro e Sá<sup>10</sup>, Marina Magalhães<sup>8</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2,11</sup>, João Parente Freixo<sup>1,2</sup>, Jorge Oliveira<sup>1,2,11</sup>

<sup>1</sup>CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; <sup>2</sup>I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; <sup>3</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho, EPE; <sup>4</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz, EPE; <sup>5</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, EPE; <sup>6</sup>Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE; <sup>7</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João, EPE; <sup>8</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; <sup>9</sup>Neuroscience Clinic, Unidade Local de Saúde de Santo António, EP, European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases (EURO-NMD) Center, Porto; <sup>10</sup>Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, EPE; <sup>11</sup>ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto.

\*Contributed equally

sara.morais@i3s.up.pt

**Background:** Cerebellar ataxia, neuropathy, and vestibular areflexia syndrome (CANVAS) is an autosomal recessive, slowly progressive, adulthood-onset neurological disease characterized by the triad of those clinical features. The most common genetic cause is a biallelic intronic (AAGGG)<sub>n</sub> expansion in RFC1 (ranging 400-2,000 repeats); recent reports have also identified other variants (SNVs/INDELS) as disease-causing.

**Aim:** This study aimed at evaluating the diagnostic yield of genetic testing for RFC1-related diseases



and assess the number of tests performed in at-risk relatives, including pre-symptomatic and carrier screening.

**Methods:** We analysed retrospectively our laboratory database for RFC1 genetic tests conducted between 03-2020 and 01-2025. Testing was performed using fluorescently labelled PCR and three repeat-primed PCRs (RP-PCRs) targeting distinct pentanucleotide motifs, with pathogenic (AAGGG)<sub>exp</sub> confirmed by Sanger sequencing.

**Results:** Our cohort included 470 individuals: 423 underwent diagnostic testing (probands), 17 affected relatives had confirmatory familial testing, and 30 pre-symptomatic or carrier testing. Among the diagnostic tests, 144 were genetically confirmed, 278 were excluded, of which 31 carried only one expanded allele, and 1 case was of uncertain clinical significance (one allele with the pathogenic expansion and the other of undetermined repeats' composition). Additional RFC1 sequencing in 5 cases with monoallelic (AAGGG)<sub>n</sub> expansions did not identify a second pathogenic variant. Among familial symptomatic cases, 10 had diallelic expansion, 6 were identified as heterozygotes, and 1 had no disease-causing alleles. Upon pre-symptomatic/carrier testing, 21 individuals were identified as heterozygotes (carriers), 6 had no pathogenic variants, and 3 were at risk of developing the disease.

**Discussion:** These findings provide valuable insights into RFC1 genetic testing, reinforcing the importance of early diagnosis and pre-symptomatic/carrier testing. Given the increasing awareness of atypical CANVAS presentations, we anticipate further expansion of this cohort. Testing the (AAGGG)<sub>n</sub> expansion in undiagnosed patients with late-onset ataxia, particularly those with the clinical triad, is highly recommended.

## CO27. ECOGRAFIA DOS GÂNGLIOS DA BASE – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

*Daniela Dias Dinis<sup>1</sup>, Ricardo Almeida<sup>1</sup>, Ricardo Varela<sup>1</sup>, Denis Gabriel<sup>1</sup>, Diogo Costa<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

*mdanieladinis@gmail.com*

**Introdução:** A ecografia dos gânglios da base (EGB) tem tido utilização crescente para diagnóstico diferencial de doença de Parkinson (DP) com tremor essencial, parkinsonismos atípicos ou secundários. Apresenta como vantagens ser não invasivo e o baixo custo.

**Objetivos:** Avaliar as características dos doentes que realizaram EGB num centro terciário.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes que realizaram EGB entre 01/01/2023 e 17/02/2025 num centro terciário. Foram avaliadas características demográficas, clínicas e imagiológicas.

**Resultados:** Foram avaliados 76 doentes, 42(55,2%) mulheres, com idade média 74 anos e mediana de tempo de sintomas 3,5 anos. Os principais motivos para realização de EGB foram diagnóstico diferencial entre DP e tremor essencial(27,6%;n=21), parkinsonismo iatrogénico(23,7%;n=18) e parkinsonismo atípico(13,2%;n=10). O exame foi realizado para apoiar suspeita de DP em 18(23,7%) doentes. Quanto à suspeita inicial, 36.8%(n=28) correspondia a DP, 27,6%(n=21) a tremor essencial e 18,4%(n=14) a demência com corpos de Lewy. Quanto aos achados da EGB, foi objetivada hiperecogenicidade da nigra em 28(36,8%) à direita e 27(35,5%) à esquerda, alargamento do III ventrículo em 9(11,8%) e hiperecogenicidade lenticular em 1(1,3%) doente. Em 19(27,9%) doentes o exame não foi informativo (ausência de janela acústica). A EGB apoiou a suspeita diagnóstica inicial em 36(52,9%) e não a apoiou em 13(19,1%). Nos doentes com sintomatologia unilateral/assimétrica e com áreas da nigra disponíveis, 54,1% apresentaram maior área contralateral ao lado mais sintomático. 7(9,2%) doentes realizaram cintigrafia cerebral com 123I-Íoflupano. Em 5(71,4%) o resultado foi congruente com a EGB. O diagnóstico final predominante foi DP(44,7%; n=34), seguido de tremor essencial(11,8%; n=9) e parkinsonismo iatrogénico(11,8%; n=9). Entre os doentes com ecografia informativa, 18(36,7%) tiveram alteração diagnóstica.

**Conclusão:** As principais indicações para realização da EGB foram de encontro às recomendações internacionais. O exame contribuiu para o diagnóstico diferencial numa maioria dos doentes. A EGB constitui uma ferramenta promissora para auxílio diagnóstico, em situações bem selecionadas.

## RESUMOS · COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES

SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 08H00-09H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

### COB1. SÍNDROME DISCINESIA-HIPERPIREXIA – CASO CLÍNICO

*Francisco Repas Barbosa<sup>1</sup>, José Mário Roriz<sup>2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga.

*franciscorepas@gmail.com*

**Introdução:** A síndrome discinesia-hiperpirexia (SDH) pode ocorrer na DP avançada tratada com doses elevadas de fármacos dopaminérgicos. Caracteriza-se por discinesias, hiperpirexia e alteração da consciência. São fatores desencadeantes: temperatura ambiente elevada, infecção, trauma ou aumento dos fármacos dopaminérgicos.

A síndrome parkinsonismo-hiperpirexia (SPH) e a síndrome serotoninérgica (SS) têm aspetos em comum com a SDH. A distinção é importante pelos desencadeantes e tratamento diferentes.

**Caso clínico:** Mulher, 64 anos, com diagnóstico de DP com início por alterações da marcha e tremor aos 50 anos. Melhorou inicialmente com levodopa; pelos 53 anos surgiram flutuações motoras e aos 59, discinesias. Aos 63 anos, durante vaga de calor, foi encontrada no chão, tinha vomitado, não respondia a estímulos e apresentava discinesias. No Hospital apresentava hipertermia (41,9°C), olhos abertos sem resposta à ameaça, sem direção do olhar, não colaborava no exame e tinha discinesias coreicas generalizadas. Analiticamente sem alterações. Encontrava-se medicada com: levodopa/carbidopa 100/25mg 5,5 cp/dia, levodopa/benserazide 100/25 mg 1 cáps. LP por dia, safinamida 100 mg/dia, opicapone 50 mg/dia, amantadina 100 mg/dia e pramipexol 2,62 mg/dia (dose diária equivalente de levodopa 1440 mg).

Ficou na UCIP, foi reduzida a medicação antiparkinsoniana, tendo ficado apenas com levodopa. Recuperou em menos de 24 horas. Posteriormente recomeçou opicapone e safinamida. Por apresentar complicações motoras fez, aos 64 anos, tratamento com estimulação cerebral profunda (STN-DBS), sem intercorrências cirúrgicas, com bom controlo da síndrome parkinsoniana, das flutuações motoras e das discinesias, e redução da medicação anti-parkinsoniana.

**Conclusão:** Na DP avançada tratada com doses elevadas de medicação dopaminérgica, a presença de febre e discinesias levanta a possibilidade de SDH. Deve ser feito o diagnóstico diferencial com SPH e SS. O tratamento da SDH, reduzindo a medicação dopaminérgica, pode levar à rápida recuperação do doente. A SDH pode recorrer, pelo que a redução dos fármacos anti-parkinsonianos após STN-DBS pode prevenir essas recorrências.

### COB2. CHOREA AS FIRST MANIFESTATION OF LGI1 AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS: A CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE

*Andressa S. Pereira<sup>1,2</sup>, Leonardo Barbosa<sup>1,2</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Joana Meireles<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Department of Neurology, ULS Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; <sup>2</sup> Department of Neurology, ULS São João, Porto, Portugal.

*andressa.sp.neuro@gmail.com*

**Introduction:** Only a few cases describe chorea as symptom of LGI1 autoimmune encephalitis. We present a case of LGI1 autoimmune encephalitis initially manifesting as isolated chorea, weeks before the onset of limbic symptoms. Furthermore, we review the literature and summarize case reports mentioning chorea as a manifestation of LGI1 autoimmune encephalitis.

**Case Report:** A 47-year-old woman was first admitted with new onset hemichorea, and an initial extensive study was normal including brain MRI, acanthocyte, serum copper, ceruloplasmin, and anti-neuronal intracellular antibodies. Also, screening for occult malignancies was negative. Then, Huntington's disease testing was ordered, and she was discharged. Two months later, before the genetic results were available, she was readmitted due to insomnia, behavioral disturbances, and possible faciobrachial dystonic seizures. A CSF cytology study was normal. Repeated brain images identified abnormalities in the mesiotemporal cortex, and autoimmune encephalitis was suspected. Although, steroids cycle was promptly started, her condition worsened rapidly, and human intravenous immunoglobulin and a second steroid cycle was needed before slowly improvement observed. Finally, LGI1 antibody was positive in serum and CSF, and LGI1 autoimmune encephalitis was confirmed. At discharge, she had no residual deficits except for impairments in short-term auditory-verbal memory, learning and consolidation processes.

**Discussion/Conclusion:** Reviewing the literature, four cases of chorea as initial symptom associated

to LGI1 antibody were found. Our patient progression of symptoms has similarities with those cases, however, her choreiform movements were almost absent at the time of the second admission. Here, the recognition of autoimmune encephalitis at the first admission could have led to early treatment, preventing the emergence of severe symptoms.

### COB3. VALIDADE DO USO DE UM SISTEMA DE SMARTWATCHES NO DIAGNÓSTICO E MONITORIZAÇÃO DE PERTURBAÇÕES DO SONO REM NA DOENÇA DE PARKINSON

*Marina Inês Gomes<sup>1</sup>, Flora Ferreira<sup>2</sup>, Estela Bicho<sup>2</sup>, Miguel Gago<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Escola de Medicina, Universidade do Minho; <sup>2</sup> Centro Algoritmi, Escola de Engenharia, Universidade do Minho; <sup>3</sup> Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave.

[miguelgago@ulsaave.min-saude.pt](mailto:miguelgago@ulsaave.min-saude.pt)

**Introdução:** Existe crescente evidência que a actigrafia poderá ser uma ferramenta útil rastreio de perturbações do comportamento do sono REM (RBD). Os relógios inteligentes comerciais (SMW) são uma tecnologia aberta, ecológica, profusamente difundida na sociedade, com capacidade de monitorização contínua prolongada, cujo potencial clínico carece de validação clínica.

**Objetivos:** Avaliar a validade de um sistema de SMW comercial como ferramenta de actigrafia no diagnóstico e monitorização de RBD, e sua correlação com questionários clínicos de qualidade de sono (Parkinson's disease sleep scale Revised Version (PDSS-2)).

**Métodos:** Estudo observacional longitudinal prospetivo em doentes com Doença de Parkinson (DP) & RBD contra controlos com perturbações do sono (sem DP ou RBD)), com avaliação demográfica e clínica (PDSS-2) e uso de SMW em ambulatório durante 7 noites contínuas nos controlos, e nos doentes com DP& RBD antes (7 noites) e após (7 noites) da introdução de clonazepam, com extração de dados actigráficos comercialmente disponíveis.

**Resultados:** Foram incluídos 18 doentes com DP&RBD e 8 controlos. Na avaliação basal não foram encontradas diferenças entre os dois grupos nos parâmetros do SMW. Nos doentes com DP&RBD, após início de clonazepam, verificou-se uma diminuição significativa ( $p < 0,001$ ) da PDSS-2 total/subescalas (magnitude de melhoria  $\Delta 16$  (50%), e aumento do parâmetro actigráfico tempo em sono profundo ( $Z = -2,34, p = 0,019$ )(magnitude de melhoria de (-30.9% em 11 doentes). O benefício do clonazepam padeceu de algum tempo de latência para ser evidenciado na actigrafia (diferenças significativas no Tempo total de sono e Sono profundo apenas evidentes na 6ª noite ( $p = 0,041$  e  $p = 0,033$ , respetivamente).

**Conclusões:** O nosso sistema de SMW não teve acuidade diagnóstica na diferenciação entre doentes com RBD e outras perturbações do sono, demonstrando, contudo, utilidade na monitorização da resposta clínica a intervenção farmacológica.

### COB4. QUANDO A GUERRA NA UCRÂNIA É TAMBÉM MENTAL: UM CASO DE PSICOSE PÓS-ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA E REVISÃO DA LITERATURA.

*Maria Inês Silva<sup>1</sup>, Miguel Ferreira<sup>1</sup>, Madalena Couto<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal.

[ines.sanchesilva@gmail.com](mailto:ines.sanchesilva@gmail.com)

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda nos núcleos subtalâmicos (DBS-STN) tem benefícios motores comprovados na Doença de Parkinson (DP). A incidência de alterações cognitivas está amplamente descrita, porém a psicose é raramente relatada. Este trabalho tem como objetivo apresentar um caso de psicose pós-DBS e efetuar uma revisão da literatura sobre a sua incidência e os seus principais fatores de risco.

**Caso Clínico:** Homem 63 anos, engenheiro militar reformado, com antecedentes de DP, submetido a cirurgia de DBS-STN. Três semanas depois verificou-se quadro agudo de ideação delirante persecutória e autorreferencial (estaria a ser perseguido pelas forças armadas russas, identificando à sua volta vários símbolos russos, acreditando ter câmaras em casa para o controlar e recebia mensagens através da televisão), alucinações auditivo-verbais, olfativas, táteis (choques elétricos) e cenestésicas (sensação de constrição faríngea), insónia e hipersexualidade. Foi realizado ajuste farmacológico e dos parâmetros da estimulação, com agravamento do quadro motor e persistência da sintomatologia psicótica, motivando o internamento. As tentativas de ajuste da neuroestimulação (com temporária interrupção), não foram eficazes no controlo da sintomatologia psicótica. Notaram-se alterações cognitivas (discurso não fluente e disgrafia) e alargamento do sistema delirante aos colegas de quarto. A RM-CE evidenciou edema vasogénico peri-elétrodo direito, em fase de resolução. Observou-se remissão da psicopatologia sob clozapina 75 mg.

**Discussão/Conclusão:** Na literatura analisada (*meta-analysis, randomized controlled trial, cohort studies, case-control studies, case series*) a incidência de psicose pós-DBS nos doentes com DP varia entre

0.6% a 28,1%, sendo que os principais fatores de risco para psicose são a idade avançada, antecedentes de sintomas psiquiátricos, e a região de estimulação. O caso apresentado demonstra uma complicação rara da cirurgia de DBS – psicose associada a edema peri-eléctrodo – salientando a relevância da execução da neuroimagem, a deteção precoce e a complexidade na gestão dos sintomas motores e psicóticos.

### **COB5. DISTONIA AXIAL EM DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO NO GENE LRRK2 SUBMETIDA A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA**

*Mariana Cabral<sup>1,6</sup>, Clara Chamadoira<sup>2,3</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João, Porto; <sup>2</sup> Unidade de Neurocirurgia Funcional, Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde São João, Porto; <sup>3</sup> Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; <sup>4</sup> Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.  
[mariana\\_cabral2@hotmail.com](mailto:mariana_cabral2@hotmail.com)

**Introdução:** A mutação no gene LRRK2, que codifica a dardarina (PARK8), é a forma monogénica mais comum da Doença de Parkinson (DP), com uma prevalência de aproximadamente 1-2%. Clinicamente, a DP-LRRK2 assemelha-se à DP idiopática clinicamente, embora com um curso motor ligeiramente mais indolente. A nível terapêutico parece também ter resposta a estimulação cerebral profunda (DBS). Doentes com DP-LRRK2 também estão em risco de desenvolver flutuações motoras, discinesias e distonia. A distonia axial, pode surgir na evolução natural da DP, com prevalência entre 7-10%, ou como complicação pós-DBS, com taxas descritas até 29%, estão descritas como abordagens terapêuticas ajustes farmacológicos e de estimulação, assim como, fisioterapia e toxina botulínica.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 57 anos com 18 anos de evolução de DP-LRRK2. Inicialmente, apresentou boa resposta a terapêutica dopaminérgica, mas após 8 anos desenvolveu discinesias e flutuações motoras, razão pela qual foi realizada para DBS do núcleo subtalâmico (STN), com melhoria significativa. Três anos após o procedimento, a doente apresentou distonia do tronco com inclinação para a esquerda, de agravamento progressivo, associado a quadro de instabilidade significativa. Exames complementares, revelaram escoliose lombar dextro-convexa grave, excluindo outras etiologias possíveis. A resposta a ajustes terapêuticos de levodopa, parâmetros de DBS, e início de amantadina, foi apenas parcial, mantendo dor e impacto significativo na qualidade de vida.

**Conclusão:** Após revisão da literatura, este parece ser o primeiro caso de DP-LRRK2 submetido a DBS que ao longo do seguimento desenvolveu distonia axial grave. Pode representar a evolução natural da doença ou uma consequência do procedimento. Estudos adicionais são, no entanto, necessários para estabelecer melhor a interação entre DBS e a mutação LRRK2, de modo a otimizar o tratamento destes doentes e melhorar a sua qualidade de vida.

### **COB6. PARAPARÉZIA ESPÁSTICA COMO APRESENTAÇÃO DE DISTONIA DOPA-RESPONSIVA GCH1: DESCRIÇÃO DO PRIMEIRO CASO NOS AÇORES**

*Mariana Cabral, Teresa Morais, Marina Couto*

*Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.  
[mariana\\_cabral2@hotmail.com](mailto:mariana_cabral2@hotmail.com)*

**Introdução:** A Distonia Dopa-Responsiva (DDR) é uma doença neurológica rara, de hereditariedade autossómica dominante, frequentemente associada a mutações no gene *GCH1*, com uma incidência estimada entre 0,5 e 1 caso por milhão. Habitualmente, manifesta-se na infância, com uma mediana de idade de início entre os 6 e 8 anos, embora formas atípicas possam surgir na adolescência ou na idade adulta. Apesar de a distonia ser a manifestação predominante, alguns casos raros apresentam-se com espasticidade e paraparésia o que pode resultar em atrasos no diagnóstico e no tratamento adequado.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 59 anos, apresentou-se com história de dificuldade progressiva na marcha desde a adolescência. Referia um tio materno com alterações da marcha não caracterizadas. Aos 57 anos, foi avaliado em consulta de neurologia, apresentando paraparésia espástica (PE) predominantemente à direita, hiperreflexia generalizada, assim como, *clonus* e sinal de Babinski bilateral. A RM revelou alterações degenerativas lombares inespecíficas. Foram realizados exames laboratoriais para exclusão de causas metabólicas e infecciosas. O estudo genético identificou a variante patogénica *c.671A>G (p.Lys224Arg)* no gene *GCH1*, confirmando o diagnóstico de DDR. Iniciou-se prova terapêutica com levodopa (50 mg/dia), com boa resposta clínica, permitindo a suspensão de baclofeno e tizanidina. Atualmente, mantém marcha autónoma e funcionalidade preservada, sem discinesias ou flutuações motoras.

**Conclusão:** Descrevemos o primeiro caso nos Açores de DDR a manifestar-se com PE, sublinhando a importância de um elevado índice de suspeição clínica. O reconhecimento preciso desta entidade pos-

sibilita um tratamento adequado, contribuindo significativamente para a melhoria da qualidade de vida dos doentes. Assim, este relato reforça a necessidade de incluir a DDR no diagnóstico diferencial de PE sem causa aparente.

#### **COB7. ATAXIA E VERTIGEM COM DISAUTONOMIA**

*Anabela Câmara<sup>1,2</sup>, Linda Azevedo Kauppila<sup>3</sup>, Cristiana Silva<sup>3</sup>, Ana Castro Caldas<sup>3</sup>, Sofia Reimão<sup>3</sup>, Tiago Eça<sup>3</sup>, Margarida Rodrigues<sup>4</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia da ULS Braga; <sup>3</sup> CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras; <sup>4</sup> CNS - Campus Neurológico Braga.

[anaabela94@gmail.com](mailto:anaabela94@gmail.com)

**Introdução:** A ataxia em idade tardia pode ter várias causas, nomeadamente genéticas, adquiridas ou degenerativas. Apresentamos um caso de ataxia cerebelosa progressiva por CANVAS (*cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia syndrome*).

**Caso Clínico:** Mulher, 69 anos, autônoma, antecedentes de depressão, hipotireoidismo e tabagismo, com quadro de três anos de evolução, caracterizado por desequilíbrio progressivo, vertigem e quedas complicadas por TCE. Posteriormente, desenvolveu disartria, disfagia e incontinência urinária. A referir ainda, obstipação crônica e perda ponderal > 10% do peso corporal em dois anos. À observação, documentou-se hipotensão ortostática, lentificação dos movimentos oculares, disartria escandida, hiporreflexia, ataxia apendicular de predomínio esquerdo, marcha de base alargada, instabilidade postural. Estudo laboratorial (incluindo doença celíaca, anticorpos antineuronais e vitaminas) negativo. Estudo neoplásico negativo. Sem antecedentes familiares de relevo e sem consanguinidade conhecida. A RM-CE mostrou atrofia cerebelosa difusa e depósitos ferromagnéticos no núcleo dentado do cerebelo, vertente interna da substância nigra, núcleo subtalâmico e putamen lateral. Realizou DaTSCAN com captação do radiofármaco diminuída no putamen bilateralmente, pior à esquerda. A PSG registou persistência de ondas delta durante quase todo o sono, inclusive em sono REM. Também evidenciou roncopia e SAOS moderado, sono REM sem atonia. Observada por ORL com lesão vestibular bilateral, mas ainda sem arreflexia. Prosseguiu-se investigação, com estudo genético que evidenciou 2 alelos expandidos patogênicos no gene *RFC1* (CANVAS).

**Conclusão:** A CANVAS é uma doença rara, autossômica recessiva, associada a expansões *RFC1*, com fenótipo clínico heterogêneo. O caso ilustra uma forma rara de ataxia a considerar no diagnóstico diferencial de ataxias cerebelosas, sobretudo as associadas a disautonomia, e desperta interesse pela apresentação tardia e ausência de história familiar.

#### **COB8. PARÉSIA EM ESPELHO NO MEMBRO CONTRALATERAL APÓS INJEÇÃO DE TOXINA BOTULÍNICA**

*Anabela Câmara<sup>1</sup>, Cátia Araújo<sup>2</sup>, Carolina Figueira<sup>2</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; <sup>2</sup> Serviço de Neurorradiologia do Hospital Central do Funchal.

[anaabela94@gmail.com](mailto:anaabela94@gmail.com)

**Introdução:** A toxina botulínica bloqueia a libertação de acetilcolina nas junções neuromusculares, causando paralisia muscular na área administrada. Pode apresentar efeitos adversos relacionados com a administração local ou sistémicos, devido à difusão à distância. A parésia em espelho é um efeito secundário raro. Isto é, a parésia no hemicorpo contralateral à injeção da toxina pode ser explicada pela migração retrógrada, onde a toxina é absorvida pelas terminações nervosas dos neurónios motores e desloca-se ao longo dos axónios até alcançar o corno ventral da medula espinhal. E posteriormente, pode ocorrer transcitose nos neurónios de segunda ordem ou em terminais aferentes adjacentes.

**Caso Clínico:** Mulher, 40 anos, com antecedente de AVC isquémico aos 7 anos, que desenvolveu hemidistonia direita 3 anos após o evento vascular. A paciente recebeu infiltrações regulares de toxina botulínica serotipo A para tratar a espasticidade do membro superior direito. Ao exame, apresentava hemidistonia direita de predomínio distal e sobretudo do membro superior direito. Encontrando-se este com flexão do punho, das metacarpo-falângicas e extensão das interfalângicas. Para otimização do tratamento, os últimos tratamentos foram ecoguiados. Após um tratamento ecoguiado do MSD a doente iniciou um quadro de parésia da mão esquerda não injectada cerca de uma semana após a injeção, com pico de défice motor 4 semanas depois. Apresentou recuperação posterior e lenta no mês seguinte. Quanto ao benefício para a distonia do membro superior direito, foi o mais eficaz, com uma duração de 5 meses. Foi realizada uma Angio-RM que não evidenciou novas lesões. A paciente manteve os tratamentos com toxina com a mesma dose, sem novos episódios de parésia contralateral.

**Conclusão:** A parésia dos membros contralaterais é um efeito adverso raro e pouco descrito na literatura.

tura, este caso pode corroborar o efeito central da toxina nos neurónios motores tal como é descrito nos neurónios sensitivos/nociceptivos.

### COB9. ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇA DE PARKINSON: DUAS FACES DA MESMA MOEDA?

*Leonor Francisco<sup>1</sup>, Stefanie Moreira<sup>2</sup>, Sandra Perdigão<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga.

*lomaria@sapo.pt*

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) e a doença de Parkinson (DP) são patologias neurodegenerativas distintas que afetam o sistema nervoso central, com mecanismos fisiopatológicos diferentes. A sua coexistência é rara, mas, quando presente, sugere uma possível interação subjacente entre os processos desmielinizantes e neurodegenerativos.

**Caso Clínico:** Mulher, quarenta e cinco anos, com antecedentes de síndrome depressiva. Aos 24 anos, apresenta um episódio de instabilidade da marcha e realiza os seguintes exames nesse contexto: estudo analítico sem alterações; estudo do líquor com bandas oligoclonais positivas; RM-CE que evidencia lesões focais com hipersinal em TR longo na substância branca periventricular e subcortical, corpo caloso e hemisfério cerebeloso direito, compatíveis com doença desmielinizante. Inicia triflunomida e mantém-se clinicamente estável, sem novos surtos. Vinte anos após o diagnóstico, desenvolve tremor de repouso unilateral no membro superior esquerdo (MSE), rigidez grau 1 (escala UPDRS) no MSE, bradimímia e bradicinesia global, com agravamento progressivo do quadro. Realiza nova RM-CE, que demonstra hipersinal em FLAIR na substância branca periventricular, tálamo direito, corpo caloso, cerebelo direito, pedúnculo cerebral direito e área adjacente à cisterna interpeduncular. Na suspeita de DP concomitante, realiza DaTSCAN, objetivando-se uma acentuada diminuição dos transportadores dopaminérgicos bilateralmente, com predomínio esquerdo, favorecendo o diagnóstico de DP.

**Discussão/Conclusão:** A coexistência de EM e DP é rara, sem relação causal claramente estabelecida. No entanto, lesões desmielinizantes em estruturas da via nigroestriada, como tálamo, pedúnculo cerebral e corpo caloso, podem contribuir para disfunção extrapiramidal e consequente parkinsonismo. No caso descrito, a presença de lesões desmielinizantes nas estruturas mencionadas, associadas à progressão clínica com o surgimento de tremor de repouso, rigidez e bradicinesia e marcada redução dos transportadores dopaminérgicos no DaTSCAN, reforçam a possibilidade de desenvolvimento de DP em concomitância com EM previamente conhecida.

## SEXTA-FEIRA · 28 MARÇO · 08H00-09H00 · SALA DAS FIGUEIRAS

### COB10. OROPHARYNGEAL ADVERSE EVENTS IN PARKINSON'S PATIENTS WITH MOTOR FLUCTUATIONS TREATED WITH APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM

*Lars Wojtecki<sup>1,2</sup>, Fradique Moreira<sup>3</sup>, Esther Cubo<sup>4</sup>, Miguel M. Fonseca<sup>5</sup>, Glynn Harrison-Jones<sup>5</sup>, Carmen Denecke Muhr<sup>3</sup>, Inês Castro<sup>5</sup>*

<sup>1</sup> Department of Neurology & Institute of Clinical Neuroscience and Medical Psychology, University Clinic Duesseldorf, Duesseldorf, Germany; <sup>2</sup> Department of Neurology and Neurorehabilitation, Hospital Zum Heiligen Geist, Academic Teaching Hospital of the Heinrich-Heine-University Duesseldorf, Kempen, Germany; <sup>3</sup> Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> Department of Geriatrics, Hospital Universitario de Burgos, Burgos, Spain; <sup>5</sup> Bial – Portela & Ca, S.A., Coronado, Portugal.

*ines.b.castro@bial.com*

**Introduction:** Study CTH-301 demonstrated that apomorphine sublingual film (SL-APO) was well tolerated and efficacious for treating OFF-episodes in patients with Parkinson's disease with motor fluctuations.

**Objective:** This post-hoc analysis of Study CTH-301 assessed the occurrence of oropharyngeal treatment-emergent adverse events (TEAEs) in patients with Parkinson's disease included in this study.

**Methods:** Study CTH-301 was a Phase 3, multicentre, open-label trial composed of a dose-optimisation (DO) and long-term safety (LTS) phase. Incidence, severity and time to onset of oropharyngeal TEAEs and discontinuations due to oropharyngeal TEAEs were evaluated. Baseline characteristics that differed between patients who developed oropharyngeal TEAEs and those who did not and between patients who discontinued due to oropharyngeal TEAEs and those who did not were also identified.

**Results:** Of 496 patients, 206 (41.5%) experienced oropharyngeal TEAEs and 81 (16.3%) discontinued

due to oropharyngeal TEAEs (both DO+LTS). The majority of oropharyngeal TEAEs overall and those leading to discontinuation were mild or moderate, with more severe TEAEs being associated with higher discontinuation rates. Median time to onset for oropharyngeal TEAEs and oropharyngeal TEAEs leading to discontinuation was 89.5 and 114.5 days from study initiation, respectively. Baseline characteristics significantly associated with the occurrence of oropharyngeal TEAEs were dopamine agonists use ( $p<0.001$ ), older age ( $p<0.01$ ) and other dopaminergic medications use ( $p<0.01$ ). Baseline characteristics significantly associated with occurrence of oropharyngeal TEAEs leading to discontinuation were older age ( $p<0.01$ ) and dopamine agonists use ( $p=0.042$ ).

**Conclusion:** Oropharyngeal TEAEs, including those leading to discontinuation, were mostly mild or moderate and predominantly occurred within the first few months of SL-APO initiation.

#### COB11. SUBTHALAMIC STIMULATION HAS ACUTE PSYCHOTROPIC EFFECTS AND IMPROVES NEUROPSYCHIATRIC FLUCTUATIONS IN PARKINSON'S DISEASE

*Andreia D. Magalhães<sup>1,2</sup>, Deborah Amstutz<sup>2,4</sup>, Katrin Petermann<sup>2</sup>, Ines Debove<sup>2</sup>, Mário Sousa<sup>2,4</sup>, Marie E. Maradan-Gachet<sup>2,4</sup>, Martin Lenard Lachenmayer<sup>2</sup>, Julia Waskönig<sup>2</sup>, Sandra Murcia-Carretero<sup>2</sup>, Andreas-Antonios Diamantaras<sup>2</sup>, Gerd Tinkhauser<sup>2</sup>, Andreas Nowacki<sup>3</sup>, Claudio Pollo<sup>3</sup>, Carmen Rodriguez-Blazquez<sup>5,6</sup>, Pablo Martinez-Martin<sup>5</sup>, Paul Krack<sup>2,\*</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisbon, Portugal; <sup>2</sup> Department of Neurology, Bern University Hospital and University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>3</sup> Department of Neurosurgery, Bern University Hospital and University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>4</sup> Graduate School for Health Sciences, University of Bern, Bern, Switzerland; <sup>5</sup> Center for Networked Biomedical Research in Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Carlos III Institute of Health, Madrid, Spain; <sup>6</sup> National Epidemiology Center, Carlos III Institute of Health, Madrid, Spain.

[andreia.delgadomagalhaes@insel.ch](mailto:andreia.delgadomagalhaes@insel.ch)

**Background:** Subthalamic nucleus deep brain stimulation (STN-DBS) is an established treatment for motor complications in Parkinson's disease (PD), but its impact on neuropsychiatric symptoms remains debated.

**Objectives:** This study aimed to assess and compare the effects of STN-DBS and levodopa on neuropsychiatric symptoms in PD.

**Methods:** We conducted a retrospective, single-center study involving 26 PD patients who underwent a levodopa and stimulation challenge before surgery and again 12 months post-STN-DBS. We used NFS scores to compute a new Neuropsychiatric State Score, which ranges from 0 to 60 (the higher the score, the more neuropsychiatric ON symptoms, i.e. high mood). To quantify the severity of neuropsychiatric fluctuations, we computed a Neuropsychiatric Fluctuation Index (NFI), which is a percentage change score quantifying the modification of neuropsychiatric symptoms. Mixed-effects models with random effect for intercept were used to examine the association of Neuropsychiatric State Score and NFI with the different assessment conditions.

**Results:** Under acute challenge conditions, the Neuropsychiatric State Score increased by 15.9 points in stimulation ON ( $P<0.001$ ) and by 7.6 points in medication ON ( $P<0.001$ ). One year after STN-DBS, levodopa-induced neuropsychiatric fluctuations, measured by NFI, decreased by 35.54% ( $P<0.001$ ).

**Conclusions:** Bilateral STN-DBS has immediate psychotropic effects. One-year after implantation, STN-DBS modulates the psychotropic effects of levodopa and improves neuropsychiatric fluctuations.

#### COB12. EXPANSÃO INTERMÉDIA CAG/CAA DO GENE TBP NUM FENÓTIPO COMPLEXO DE DOENÇA DO MOVIMENTO DE INÍCIO PRECOZE

*Gabriela Moreira Soares<sup>1</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos; <sup>2</sup> Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC.

[gabriela.moreirasoares@ulsm.min-saude.pt](mailto:gabriela.moreirasoares@ulsm.min-saude.pt)

**Introdução:** O parkinsonismo de início precoce engloba um grupo vasto de etiologias com heterogeneidade fenotípica e, nalguns casos, genética, que pode tornar o diagnóstico desafiante. A SCA17 é uma doença autossómica dominante causada por expansões CAG/CAA no gene *TBP*, classicamente associada a doença neurológica complexa com ataxia. Contudo, estudos sugerem que expansões destas unidades repetitivas com tamanho intermédio (41 a 48) podem associar-se a penetrância incompleta, e fenótipos variáveis, incluindo parkinsonismo em mais de 70% dos casos.

**Caso clínico:** Homem de 36 anos com quadro de instabilidade na marcha, queixas cognitivas, cefaleias e insónia grave com 10 meses de evolução. No exame neurológico, apresentava apraxia oculomotora, sacadas oculares lentas e hipométricas, síndrome parkinsoníaca acinético-rígido, com marcha de pequenos



passos e decomposição nas voltas. Iniciou levodopa, com resposta satisfatória, mas subsequente necessidade de aumento por *wearing-off*, obtendo melhoria objetiva. Retrospectivamente, reportava impotência sexual desde os 30 anos. Posteriormente desenvolveu urgência urinária pelos 38 anos e distonia torsional da mão esquerda aos 39 anos. Na avaliação neuropsicológica foi identificado défice cognitivo ligeiro multidomínio, possivelmente agravado por sintomas ansioso-depressivos, com resposta favorável ao donepezilo. No estudo etiológico, foram excluídas causas metabólicas, autoimunes e infecciosas. A RM cerebral demonstrou atrofia frontoparietal bilateral. Do estudo genético destaca-se: neuroexoma (complementado com análise da região repetitiva no C9ORF72) sem variantes patogénicas; estudo de SCAs autossómicas dominantes a revelar um alelo com 41 repetições CAG/CAA no gene *TBP*. Sem variantes detetadas no gene *STUB1*. Na história familiar, realça-se mãe de 80 anos com doença neuropsiquiátrica de longa duração, demência tardia e bradicinésia ligeira.

**Discussão:** Apesar de não estar totalmente esclarecida a causalidade da expansão CAG/CAA no gene *TBP* neste doente, a correlação genótipo-fenótipo e a ausência de outras causas genéticas identificadas corroboram esta hipótese, podendo coexistir outros fatores genéticos e ambientais que modulam a apresentação clínica deste doente.

#### COB13. NO STIMULATION = NO IMPROVEMENT?

**Maria M. Roque<sup>1</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Pedro Batista<sup>3</sup>, Begoña Cattoni<sup>3</sup>, Herculano Carvalho<sup>3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,2,4</sup>, Miguel Coelho<sup>1,2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>**

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup>Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>3</sup>Serviço de Neurocirurgia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>4</sup>Instituto de Farmacologia Clínica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

[maria0roque@gmail.com](mailto:maria0roque@gmail.com)

**Introduction and Objectives:** Deep brain stimulation (DBS) is an effective therapy for Parkinson's disease (PD), particularly in managing motor fluctuations and dyskinesias. While its efficacy is well established, its long-term mechanisms of action remain unclear. DBS is thought to work by suppressing neuronal activity and modulating cortico-subcortical pathways, similar to lesioning.

**Clinical Case:** A female patient, diagnosed with PD at age 25 in 1992, had a progressive tremor, gait and speech slowing, and toe dystonia, carrier of 2 PRKN pathogenic variants. She responded well to levodopa-carbidopa, but due to increasing dyskinesias and motor fluctuations, underwent bilateral STN-DBS in 2017. Pre-surgery motor MDS-UPDRS OFF-Med was 48, ON-Med was 11, and LEDD was 1786 mg. Intraoperative testing showed a 90–100% improvement in rigidity. Post-surgery, she experienced significant clinical benefit, with LEDD reduced to 300 mg. However, due to skin infections and system rejection, the DBS system was removed in 2019.

Presently, seven years after surgery and five years after DBS system removal, under a LEDD of 150 mg, her motor MDS-UPDRS OFF-Med is 22, ON-Med is 13 and the patient presents mild wearing off symptoms and non-bothersome dyskinesias. MRI revealed bilateral cortico-subcortical tracts corresponding to electrode trajectories, with right-sided cystic encephalomalacia and left-sided hemosiderin deposit.

**Discussion and Conclusion:** Despite DBS removal, our patient maintained sustained motor improvement, after seven years of surgery and after 5 years of system removal. We believe this improvement may be due to two potential mechanisms: a lesioning effect from electrode positioning, inducing microlesions within its trajectory and the basal ganglia, altering neural circuits; and a possible modulation of basal ganglia pathways and deep white matter tracts resulting from the initial DBS stimulation, with ongoing plasticity in these circuits sustaining the therapeutic effect. Our case illustrates the complexity of pathological mechanisms associated with DBS and underscores the need for further research in the area.

#### COB14. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS PÓS-AVC

**Joana Pona-Ferreira, Mafalda Perdicóulis, Pedro Guimaraes, Ana Graça Velon**  
Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal.

[joanadeponaferreira@gmail.com](mailto:joanadeponaferreira@gmail.com)

**Introdução:** Os movimentos involuntários pós-AVC perfazem cerca de 22% das doenças do movimento secundárias, com uma prevalência entre 1 a 4% de doentes com AVC. Os movimentos involuntários mais frequentemente descritos após AVC são a coreia e a distonia, seguidos de tremor, mioclonias e parkinsonismo.

**Caso Clínico:** Senhor de 69 anos, sem medicação habitual e autónomo, admitido no Serviço de Urgência (SU) por quadro de hemiparesia esquerda de instalação ictal. Ao exame neurológico apresentava estrabismo convergente conhecido, hemiparésia esquerda atáxica de predomínio braquial (grau 3, MRC)



e sinal de Babinski ipsilateral. Doente inicialmente abordado no SU ao abrigo do protocolo da Via Verde de AVC e posteriormente internado na Unidade de AVC. O estudo analítico não revelou alterações, a TC-CE demonstrou enfarte isquémico em território fronteira ACA/ACM e ACM/ACP, e a angio-TC e TSA, estenoses carotídeas bilaterais suboclusivas. Documentaram-se movimentos involuntários do membro superior esquerdo (com início abrupto no dia do evento vascular), mais predominantes a nível do primeiro dedo da mão esquerda – contrações musculares súbitas e repetitivas, reativas a estímulos sensoriais e de frequência variável – fenomenologia sugestiva de mioclonias. Por suspeita de crises focais sintomáticas agudas, doente medicado com fármacos antiepiléticos, Levetiracetam e Lacosamida, durante os primeiros três dias de internamento, com remissão total dos movimentos a partir do quinto dia de internamento. O estudo eletroencefalográfico não apresentou alterações relevantes e a RM cervical não apresentou imagens sugestivas de mielopatia.

**Discussão/conclusão:** Os movimentos involuntários pós-AVC apresentam uma fenomenologia complexa e variada. A localização da lesão a nível cerebral, embora possa ser um fator determinante para o tipo de alteração do movimento, apresenta uma associação com a fenomenologia inferior a 30%. As mioclonias observadas pós-AVC frequentemente surgem numa fase aguda e não necessitam de tratamento dirigido, respondendo, contudo, a fármacos antiepiléticos em caso de origem cortical, não confirmada no caso em referência.

**COB15. SKELETAL MUSCLE ALTERATIONS AS AN EARLY PATHOLOGICAL MANIFESTATION IN A MOUSE MODEL OF MACHADO-JOSEPH DISEASE**

*Daniela Cunha-Garcia<sup>1,2</sup>, Anabela Silva-Fernandes<sup>1,2</sup>, Andreia Neves-Carvalho<sup>1,2</sup>, Luana Naia<sup>3</sup>, Célia Sousa<sup>1,2</sup>, Ana Cristina Rego<sup>3</sup>, Patrícia Maciel<sup>1,2</sup> and Sara Duarte-Silva<sup>1,2</sup>*

<sup>1,2</sup> Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Health Sciences, University of Minho, 4710-057 Braga, Portugal; <sup>2</sup> ICVS/3B's - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; <sup>3</sup> CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>4</sup> i3S e Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Rua Alfredo Allen, 208, 4200-135 Porto, Portugal; <sup>5</sup> INEB e Instituto de Engenharia Biomédica, Universidade do Porto, Rua Alfredo Allen, 208, 4200-135 Porto, Portugal; <sup>6</sup> FMUP e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, 4200-319 Porto, Portugal; <sup>7</sup> FEUP e Faculdade de Engenharia, Universidade do Porto, Porto, R. Dr. Roberto Frias s/n, 4200-465 Porto, Portugal; <sup>8</sup> ICBAS e Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, R. Jorge de Viterbo Ferreira 228, Porto, Portugal; <sup>9</sup> Pathology Department, São João University Hospital, Porto, Portugal.

*id9961@alunos.uminho.pt (DCG); sarasilva@med.uminho.pt (SDS); pmaciel@med.uminho.pt (PM)*

Machado-Joseph disease (MJD) is a rare monogenic neurodegenerative disease caused by an expanded CAG trinucleotide repeat within the gene encoding the protein ataxin-3. The resulting elongated glutamine abnormally accumulates and forms neuronal nuclear inclusions that can lead to neuronal dysfunction and death. While MJD is primarily known for its effects on the central nervous system, peripheral neuropathy and muscle alterations are also an important aspect of the disease. Muscle cramps and fasciculations are persistent disabling events, and 82% of patients can also experience changes in muscle excitability. In addition, patients and animal models of MJD experience weight loss, which can aggravate the disease progression. As in other neurodegenerative diseases, it is most often assumed that loss of muscle mass and weight is a secondary consequence of neurological dysfunction. In this study, we aimed to characterize in detail the skeletal muscle alterations in MJD progression, using a well-established mouse model of the disease – the CMVMJD135 mice. Our morphometric analysis of quadriceps muscle from MJD mice indicates a progressive decrease in muscle fiber diameters, accompanied by nuclei internalization at the late stages of the disease. Interestingly, the human-expanded ataxin-3 is highly expressed in the quadriceps muscle of 34-week-old CMVMJD135 mice. In addition, transcriptional alterations in key genes related to skeletal muscle wasting and atrophy were detected in the skeletal muscle of these mice, as were metabolic changes, including a decrease in ATP levels, present since the early stages of the disease. Overall, our findings indicate that the CMVMJD135 mouse model of MJD exhibits early and significant skeletal muscle pathology. This study provides further evidence for peripheral involvement in MJD and highlights the importance of considering skeletal muscle pathology as a potential therapeutic target in disease management and treatment.

**COB16. SINERGIAS EM MOVIMENTO: A COMBINAÇÃO DE TERAPÊUTICAS AVANÇADAS NA DOENÇA DE PARKINSON**

*Miguel Castela Ferreira, Madalena Couto, Maria Inês Silva, João Lourenço*

*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal.*

*malex.cf@gmail.com*

**Introdução:** O paradigma do tratamento da Doença de Parkinson (DP) está a ser pautado, nas últimas 3 décadas, pela crescente utilização de terapêuticas avançadas como a estimulação cerebral profunda (DBS), perfusão subcutânea contínua de fármacos dopaminérgicos e administração jejunal de levodopa. A eficácia destas alternativas é largamente suportada pela evidência científica, com indicações bem estabelecidas. Não obstante, a abordagem de casos de persistência de flutuações motoras após introdução de terapêuticas avançadas ou de reações adversas a estas associadas afigura-se como um desafio atual.

**Caso Clínico:** Homem, 68 anos, com antecedentes de DP com 10 anos de evolução. Aos 8 anos de doença, foi submetido a cirurgia de DBS-STN por manutenção de flutuações motoras após otimização de tratamento com levodopa/carbidopa, num doente com história de intolerância a agonistas dopaminérgicos e inibidores da MAO-B e da COMT por sintomas neuropsiquiátricos.

Verificou-se uma resposta parcial ao tratamento cirúrgico e farmacológico, com necessidade de ajuste recorrente da neuroestimulação e da levodopa/carbidopa por persistência de *freezing* da marcha (FOG) e disartria moderada. Após 12 meses desde o início de neuroestimulação, verificou-se uma acentuação das flutuações motoras, com agravamento em *off* do FOG a condicionar quedas, síndrome de Pisa, sialorreia e distonia oromandibular grave associada a disartria e disfagia, o que incapacitava a administração de levodopa/carbidopa via oral.

Neste contexto, na tentativa de otimização terapêutica, foi instituído tratamento com perfusão subcutânea de foslevodopa. Após 6 meses, a combinação de terapêuticas avançadas tem permitido o adequado controlo de sintomatologia, encontrando-se sem FOG ou períodos *off* frequentes.

**Conclusão:** O caso apresentado demonstra a eficácia da implementação de terapêuticas avançadas combinadas num doente com flutuações motoras refratárias à neuroestimulação.

A abordagem com estratégias avançadas combinadas pode oferecer um melhor controlo da sintomatologia motora e não-motora nos doentes com DP em estadio avançado.

**COB17. ACINESIA PURA COM FREEZING DA MARCHA (APFM): BENEFÍCIO DAS ESTRATÉGIAS DE CUEING VISUAL E AUDITIVO**

*Liliana Almeida Santos, Inês Lousada, Ana Margarida Rodrigues*

*CNS – Campus Neurológico Braga.*

*lilianasantos@cnsqcampus.com*

**Introdução:** A acinesia pura com *freezing* da marcha é uma doença neurológica rara que se caracteriza por *freezing* sem outros sinais de parkinsonismo. Foram propostos como critérios de diagnóstico o início gradual de *freezing* da marcha, ausência de bradicinesia, tremor ou rigidez e ausência de resposta à levodopa. São critérios de exclusão: demência, oftalmoparesia supranuclear e doença dos pequenos vasos relevante. Esta doença não tem tratamento específico e é habitualmente não responsiva a farmacoterapia.

**Caso clínico:** Senhora de 80 anos inicia dificuldade progressiva em iniciar e parar a marcha, caminhar em espaços estreitos e mudar de direção por episódios de *freezing*, que se tornaram incapacitantes ao longo de seis meses. Reporta fatores facilitadores como numerar os passos em silêncio, e caminhar no campo quando a erva está mais alta. Sem queixas de falta de agilidade ou declínio cognitivo. Ao exame neurológico sem bradicinesia ou tremor, com *freezing* incapacitante da marcha. TAC CE sem significativa doença de pequenos vasos. Iniciou intervenção de Fisioterapia com pesquisa de estratégias de cueing para as componentes da marcha com presença de *freezing*. Mostraram-se eficazes as estratégias: marchar ao ritmo de uma melodia nas mudanças de direção, pistas visuais em formato de “stop” e seta de virar à direita/esquerda e transportar um objeto em cada mão como pista sensorial para o balanço dos membros superiores e imposição de ritmo à marcha. A integração destas estratégias na vida diária permitiu ultrapassar de forma transitória os episódios de *freezing*.

**Discussão:** O *freezing* da marcha é um sintoma muitas vezes refratário à terapêutica farmacológica, e no caso específico da APFM não estão descritos benefícios com tratamentos farmacológicos. Apresentamos um caso em que a implementação de estratégias de cueing visual, auditivo e sensorial integradas na marcha permitiram melhorar os episódios de *freezing* limitantes.

**COB18. COREIA AGUDA EM IDADE PEDIÁTRICA: UM VELHO CONHECIDO?**

*Mafalda Rebelo<sup>1</sup>, Marta Conde<sup>2</sup>, Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal.

*marques.matos.claudia@gmail.com*

**Introdução:** Coreia de Sydenham é a causa mais comum de coreia aguda pediátrica no mundo, apesar de ser rara em países ocidentais, devido ao tratamento atempado de infeções estreptocócicas. Paralisia cerebral discinética e etiologias inflamatória e genética estão mais representadas nestas geografias.

**Caso clínico:** Menina de 7 anos, previamente saudável, vinda da Guiné-Bissau com um ano de evolução de movimentos involuntários. O pai descreve um início abrupto, com incapacidade imediata para a marcha, culminando em poucos dias numa perturbação hipercinética generalizada não paroxística, com envolvimento dos membros, tronco e orobucolingual. A doença do movimento persistiu durante os meses seguintes, com um agravamento durante uma intercorrência febril. Aos 15 meses de doença, em Portugal, a criança apresentava coreia generalizada sem estação de pé autónoma e sem autonomia para as suas AVDs. Respondeu ao tratamento empírico com tetrabenazina tendo sofrido um episódio de distonia aguda que resolveu com a redução da dose, sem recorrência. A investigação revelou títulos positivos de ASO e anti-DnaseB mas sem sinais de cardite. A RM cerebral foi normal, tal como a investigação metabólica, infecciosa e inflamatória. O diagnóstico de coreia de Sydenham foi presumido e administrou-se um pulso de metilprednisolona EV (30mg/kg/d, 5 dias) e dois dias de IgEV (1g/kg/d) com evidente melhoria clínica. Este tratamento foi repetido 2 meses depois, persistindo ainda coreia subtil bem como sinais de compromisso cognitivo e comportamental.

**Discussão:** O presente diagnóstico de coreia de Sydenham baseia-se na presença de história sugestiva na ausência de etiologia alternativa, chamando a atenção para eventuais casos importados desta entidade no nosso país. A resposta favorável à terapêutica imunomoduladora favorece esta hipótese, apesar de persistirem questões relacionadas com a não resolução completa da clínica aos 2 anos de doença.

SÁBADO · 29 MARÇO · 08H00-09H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

**COB19. CASO CLÍNICO: DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO P.SER71ARG NO GENE RAB32**

*José Miguel Alves<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>2</sup>, Ana Araujo<sup>2</sup>, Maria Rosário Almeida<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Coimbra - Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Laboratório de Neurogenética, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> Neurologia, Hospital da Luz, Coimbra, Portugal.

*josemiguel.s.alves@gmail.com*

**Introdução:** Recentemente, verificou-se que a mutação p.Ser71Arg no gene RAB32 está envolvida na hiperfosforilação da LRRK2 e desenvolvimento de Doença de Parkinson (DP). No entanto, a sua caracterização fenotípica ainda não está bem estabelecida.

**Caso Clínico:** Homem de 54 anos com antecedentes de tabagismo e dislipidemia apresentou-se na primeira consulta de doenças do movimento com tremor de repouso esporádico do membro inferior direito adução/abdução com 4 meses de evolução. Ao exame objetivo verificava-se ainda bradicinésia e rigidez do hemicorpo direito, tendo sido estabelecido o diagnóstico de DP (score MDS-UPDRS-III de 16). Negava sintomas não-motores. História familiar de avó paterna com “tremor e dificuldade na marcha” e de pai com falecimento precoce (52 anos) por neoplasia gástrica. Foi pesquisada mutação G2019S da LRRK2, negativa. Nos primeiros anos de seguimento, doente mantinha estabilidade clínica com doses baixas de medicação dopaminérgica. Aos 59 anos iniciou queixas de *wearing-off* e, aos 61, discinésias de pico de dose coreiformes. Primeiras quedas no contexto de alterações da marcha aos 65 anos. Durante o seguimento, um irmão foi diagnosticado com DP com início aos 58 anos. Foi realizado novo teste genético em que se verificou a presença de uma variante no gene RAB32 (NM\_006834.5: c.213C>G; p.Ser71Arg). 13 anos após a primeira consulta, apresenta um score MDS-UPDRS-III em *on* de 22 com 400mg de equivalentes de levodopa.

**Discussão/Conclusão:** De acordo com o nosso conhecimento, este é o primeiro caso descrito em Portugal de um doente com DP portador desta variante no gene RAB32. Neste caso verificaram-se semelhanças com casos de DP com mutação da LRRK2, como o tremor do membro inferior adução/abdução

e evolução clínica favorável. Serão necessários estudos adicionais para investigar a presença e impacto desta variante na nossa coorte de pacientes com DP sem mutações previamente identificadas em genes associados a formas autossômicas dominantes da doença.

**COB20. NOVAS OPORTUNIDADES NA TERAPÊUTICA AVANÇADA DA DOENÇA DE PARKINSON: DEEP BRAIN STIMULATION EM NÚCLEO SUBTALÂMICO PREVIAMENTE SUBMETIDO A FOCUSED ULTRASOUND**

**Leonardo Barbosa<sup>1</sup>, Manuel J Ferreira-Pinto<sup>2,3,4</sup>, Clara Chamadoira<sup>2,3,4</sup>, Manuel Rito<sup>2,3,4</sup>, Maria José Rosas<sup>1,3,4</sup>**

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>3</sup> Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; <sup>4</sup> Departamento de Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

[leonardo.barbosa@ulssjooa.min-saude.pt](mailto:leonardo.barbosa@ulssjooa.min-saude.pt)

**Introdução:** A Deep Brain Stimulation (DBS) do núcleo subtalâmico (STN) na Doença de Parkinson (DP) comprovou fornecer benefício substancial nos sintomas motores da doença e efeitos laterais das terapêuticas farmacológicas. Apesar do seu vasto uso, pouco se conhece acerca do seu potencial em doentes previamente submetidos a *Focused Ultrasound* (FUS) do STN. Apresentamos um caso de um doente com DP submetido a STN-FUS unilateral e posteriormente a STN-DBS bilateral, partilhando o seu outcome a oito meses.

**Caso Clínico:** Homem, 65 anos, foi diagnosticado em 2011 com DP forma tremórica esquerda e iniciou terapêutica dopaminérgica; evolução para estadio 2 em 2017; desenvolvimento de flutuações motoras resistentes a otimização terapêutica em 2020. Em 2021, foi avaliado por equipa no estrangeiro e realizado STN-FUS direito, com melhoria substancial do tremor esquerdo incapacitante. Após 1 ano, houve recrudescência de tremor da mão esquerda e progressão de sintomas do hemisfério direito, posturais e disartria, pouco responsivos à medicação. Foi reavaliado pela equipa que o intervencionou, considerando não ter condições para STN-FUS contralateral por risco de alterações da linguagem importantes. Em 2024, foi encaminhado à nossa consulta para avaliação; realizou Prova da Dopa com resposta de 57% no UPDRS-III e neuroimagem a evidenciar remanescente do STN direito. Em reunião multidisciplinar, concluiu-se haver indicação e substrato suficiente do STN direito para implantação DBS, realizando assim STN-DBS bilateral. Após oito meses, reporta melhoria substancial dos sintomas e qualidade de vida, flutuações motoras pouco incapacitantes, e objetivou-se UPDRS-III MedOFF/StimON: 16.

**Discussão:** Destacamos um caso em que a realização de STN-DBS ipsilateral a um STN-FUS prévio culminou numa melhoria funcional significativa. Apesar de raramente descrito na literatura, a realização da DBS ipsilateral a FUS pode representar uma modalidade terapêutica viável em casos que há preservação parcial do STN para neuroestimulação, reforçando a necessidade da personalização das opções terapêuticas avançadas nas Doenças do Movimento.

**COB21. PARKINSONISMO, ATAXIA E DISFUNÇÃO DE NEURÓNIO MOTOR - JUNTAR TODAS AS PEÇAS**

**Gonçalo Diniz Pinho<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup> Unidade de Neurorradiologia, Hospital da Luz, Lisboa  
[goncalondpinho@gmail.com](mailto:goncalondpinho@gmail.com)

**Introdução:** A identificação de síndromes parkinsonianas plus acarreta frequentemente alargamento dos meios diagnósticos para esclarecimento.

**Caso Clínico:** Um homem de 60 anos, natural do Reino Unido, sem história familiar de relevo, recorreu à consulta por desequilíbrio, rigidez e alteração progressiva da marcha com 2 anos de evolução. A melhoria clínica com levodopa+carbidopa fora transitória, tendo após 1 ano notado alteração da articulação verbal, disfagia para líquidos e força muscular, com maior frequência de quedas, institucionalização e aporte entérico artificial. Tinha adicionalmente incontinência urinária desde há 4 anos. A observação evidenciou disartria, tetraparésia espástica G3 dos membros superiores e G2 dos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa patológica, atrofia muscular, sobretudo dos músculos interósseos, raras fasciculações dispersas, incluindo da língua, e ataxia cerebelosa dos segmentos testáveis (membros superiores). A eletromiografia revelou sinais de desinervação/reinervação recente dispersos. A RM encefálica e cervical mostrou acentuada atrofia bulbar e medular cervical superior associada a faixas de hipersinal T2 e FLAIR subcortical frontal periventricular, lenticular, mesencefálica, bulbar, dos pedúnculos cerebelosos, núcleo dentado esquerdo e cornos anteriores medulares cervicais. Evidenciou também acentuação paramagnética dos gânglios da base e discreta atrofia cerebelosa.

**Discussão/Conclusões:** A conjugação de parkinsonismo, ataxia, disfunção bulbar/esfincteriana e mais tarde envolvimento piramidal e de 22 neurónio sugeriram neste caso acometimento rápido de vários sis-

temas neurológicos, incluindo doença do neurónio motor. Os achados imagiológicos de alteração dispersa da substância branca encefálica de predomínio periventricular, tronco cerebral e medular superior são clássicos da doença de Alexander, neste caso forma adulta esporádica interrogada. Nesta leucodistrofia excepcionalmente rara está descrito o possível envolvimento de 2º neurónio em relação com a atrofia dos cornos anteriores medulares. Os aspetos encontrados na medula cervical, estudada atendendo à disfunção de esfíncteres, sinais de envolvimento de 1º/2º neurónio e resultados eletromiográficos, foram elucidativos do tipo de parkinsonismo e importantes no seguimento deste doente e familiares.

#### **COB22. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS DO PALATO EM IDADE JOVEM**

*Gonçalo Pinho<sup>1</sup>, Renato Oliveira<sup>2</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup>Neurology Department, Barking, Havering and Redbridge University Hospitals NHS London.

*goncalondpinho@gmail.com*

**Introdução:** A contração involuntária de alguns grupos musculares tem por vezes características de apresentação que dificultam a distinção fenomenológica entre tremor e mioclonias (nomeadamente subcorticais), o que pode ter impacto na resposta à terapêutica.

**Caso Clínico:** Um homem leucodérmico de 26 anos recorreu à consulta por movimentos involuntários do palato, tonturas, acufenos e sensação de desconforto na região cervical, com alguns meses de evolução, incomodativos, persistentes e fonte de ansiedade nas suas atividades. À observação apresentava movimentos rítmicos sonoros do palato, que segundo o próprio se mantinham ao longo do dia, com clique audível exacerbado por algumas posições específicas da cabeça e pescoço. Estes remitiam com o sono, e não tinha episódios de perturbação da consciência ou movimentos involuntários doutras regiões. As análises (ionograma, metabolismo fosfocálcio, função tiroideia, ceruloplasmina) não mostraram alterações de relevo. Introduziu-se empiricamente clonazepam 0,5 mg 2x/dia, com efeito modesto, tendo a RM-CE mostrado discreto efeito compressivo da artéria vertebral esquerda sobre a vertente homolateral do bulbo. A angio-RM evidenciou um trajeto irregular da artéria vertebral direita, com insinuação da mesma junto da artéria vertebral esquerda na transição bulboprotuberancial desse lado. A introdução de levetiracetam, titulado até 1000 mg 2x/dia, trouxe resposta clínica mais sustentada.

**Discussão/conclusões:** Neste caso em idade jovem houve resposta superior dos sintomas à terapêutica antiepilética. Admite-se, com base nisso e achados imagiológicos, uma possível etiologia secundária estrutural para o tremor do palato, nomeadamente o contacto vascular com o tronco cerebral.

#### **COB23. PARA LÁ DOS GÂNGLIOS DA BASE – DISTONIA E TREMOR SECUNDÁRIOS A LESÕES EXTRA-ENCEFÁLICAS**

*Mariana Seco, Paula Salgado*

*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.*

*mariana.isabel.seco@gmail.com*

**Introdução:** A distonia e o tremor envolvem primordialmente circuitos funcionais encefálicos: a distonia, os gânglios da base e outras regiões relacionadas com controlo motor e integração sensitivo-motora; o tremor, circuitos cerebelo-talamo-corticais e suas conexões (incluindo gânglios da base). Embora de forma menos esclarecida, ambos foram já descritos associados a lesões medulares.

**Caso clínico:** Homem de 57 anos avaliado por tremor da mão direita presente há seis anos, notado principalmente na escrita. Relatava ainda dificuldade na marcha por “prisão” do membro inferior esquerdo (MIE). Descrevia melhoria destes sintomas após cirurgia a mielopatia espondilótica cervical (MEC) três anos antes desta avaliação. Associadamente, reportava hiposmia, obstipação e atividade motora exuberante no sono. Negava antecedentes familiares de doenças neurológicas. A avaliação apresentava défice motor proximal do MIE, com espasticidade ligeira, hiperreflexia osteotendinosa nos membros inferiores principalmente esquerdo, sinal de *Babinski* e *Trömner* à esquerda; sem alterações de sensibilidade algica ou proprioceptiva. Tinha tremor de intenção do membro superior direito (MSD), ligeiro tremor na escrita e espiral de Arquimedes. Na marcha apresentava postura distónica com tendência a abdução do MIE, flexão plantar e inversão do pé, e postura distónica do MSD com ligeira abdução do braço, extensão da mão e dedos. A RM-cervical documentou sequelas da MEC (hipersinal T2 e atrofia medulares em C5-C6). A RM-encefálica, *Datscan* e estudo analítico (incluindo ceruloplasmina, autoimunidade, cobre urinário) eram normais. Iniciou terapêutica com propranolol, clonazepam e baclofeno, com melhoria do tremor. Sem progressão do quadro.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de tremor e distonia do MSD e distonia do MIE induzida pela marcha que, atendendo à distribuição, relação temporal e ausência de evolução, consideramos secundários à lesão medular estrutural. São propostos vários mecanismos fisiopatológicos, culminando em *output*

motor errôneo e, consequentemente, doenças do movimento: disrupção do *input* sensitivo, alteração do processamento nos interneurónios espinhais, interferência direta nos neurónios motores.

**COB24. INFLUENCE OF EARLY LIFE STRESS ON BEHAVIOUR AND STRIATAL MITOCHONDRIAL FUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE MOUSE MODEL**

*Francisco Costa<sup>1</sup>, Catarina Neves<sup>1</sup>, Ildete L. Ferreira<sup>1,2</sup>, Maria Francisca Madeira<sup>1,3</sup>, Gianluca Masella<sup>1,3</sup>, Zongwei Fang<sup>1,4</sup>, Mónica Santos<sup>1,5</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,5</sup>*

<sup>1</sup> CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology/CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, 3004-504 Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra 3030-789, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Portugal; <sup>4</sup> Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal; <sup>5</sup> Faculty of Medicine, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal.

*franciscomassada1997@hotmail.com*

Huntington's disease (HD) is an autosomal-dominant neurodegenerative disease caused by an unstable CAG repeat expansion in the exon-1 of huntingtin gene (*HTT*), leading to expression mutant HTT protein (mHTT) that largely affects the striatum. HD is characterized by early psychiatric disturbances, followed by late-onset motor and cognitive impairments. Previous studies in a mouse model of HD have shown that stressful environmental conditions induce a worsening of disease phenotypes. In addition, cortico-striatal areas, highly affected in HD, exhibited the strongest mitochondria-behaviour correlations, suggesting a relationship between mitochondria and behaviour in HD. This work aimed to evaluate the influence of early life stress conditions induced by maternal separation (MS) on emotional behaviour and mitochondrial function in HD young/presymptomatic male and female YAC128 and wild-type (WT) mice. At six weeks of age, mice were tested in the elevated plus maze (EPM) and forced swimming test (FST) to assess anxiety- and depression-like behaviour, respectively, and in the Y-maze to measure spatial working memory. Striatal mitochondrial function was assessed through the analysis of oxygen consumption rates. In the EPM, YAC128 male mice, but not females, showed a significant decrease in total distance travelled and a reduction in the percentage of distance travelled in open arms, in comparison with WT mice, evidencing motor impairment and heightened anxiety behaviour, which was slightly (non-significantly) counterbalanced after MS. No other significant changes in behaviour were observed. Altered striatal mitochondrial activity was also measured. YAC128 male mice showed a significant increase in basal and maximal respiration and H<sup>+</sup> leak, when compared to WT mice, again reverted in mice subjected to MS. These data show changes in mitochondrial function in the striatum of young/presymptomatic male YAC128, which may correlate with HD emotional behaviour phenotype. Importantly, both changes appear to be sensitive to early adverse/stressful conditions.

**COB25. DOENÇAS DO MOVIMENTO SECUNDÁRIAS OU ADQUIRIDAS E SEUS DESAFIOS DIAGNÓSTICOS**

*Mariana Seco, Filipa Assis Jacinto, Paula Salgado*

*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.*

*mariana.isabel.seco@gmail.com*

**Introdução:** O parkinsonismo secundário ou adquirido apresenta instalação de cronologia variável, podendo ser, clinicamente, unilateral ou bilateral. A potencial coexistência de etiologias torna desafiante o diagnóstico: a neuroimagem é fundamental, podendo sugerir causa estrutural, assim como a evolução e resposta à terapêutica.

**Caso clínico:** Homem de 77 anos avaliado por meningoencefalite bacteriana complicada com abscesso lenticular esquerdo. Tinha antecedentes de carcinomas pulmonar e prostático, e adenoma displásico da ampola de Vater, tratados cirurgicamente. Reportava ainda, há um ano, tremor dos membros superiores, simétrico; negava antecedentes familiares de doenças neurológicas. Apresentou evolução clínico-imagiológica favorável. À alta, mantinha apenas o tremor conhecido. Um ano depois, coincidente com diagnóstico de carcinomas pulmonar e urotelial, surgiu lentificação psicomotora. Apresentava, de novo, síndrome parkinsoniana acinético-rígida de predomínio direito, distonia cervical e tremor de ação dos membros superiores de predomínio direito. Na RM-encefálica documentou-se pequena lesão clástica lenticular esquerda. O Datscan evidenciou redução da captação do radiofármaco unicamente no putamen esquerdo. A PET-CT não mostrou outras lesões neoplásicas. Detetada positividade sérica fraca para o anticorpo antirecoverina; a avaliação oftalmológica era normal.

O doente realizou tratamento cirúrgico das neoplasias. O anticorpo antirecoverina foi negativo em nova pesquisa. Iniciou terapêutica com levodopa, sem benefício. Não apresentou agravamento.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de parkinsonismo e distonia cervical com início um ano após lesão lenticular pós-infeciosa, coincidente com diagnóstico de neoplasias síncronas. Apesar do intervalo até início da clínica, neoplasias e anticorpo antirecoverina, a etiologia estrutural parece-nos mais provável pela ausência de novos achados imagiológicos, alteração no Datscan (enquadrável na lesão estrutural e concordante com a sintomatologia) e ausência de melhoria com tratamento oncológico. A ausência de resposta à levodopa e progressão da doença desfavorecem a etiologia degenerativa. Realçamos a complexidade dos doentes idosos com comorbilidades potencialmente associadas a quadros neurológicos, mas também na faixa etária associada a doenças neurodegenerativas.

#### COB26. ATAXIAS CEREBELOSAS: ESTUDO DE UMA COORTE HOSPITALAR.

*Vasco Fonseca<sup>1</sup>, Joana Vitor<sup>2</sup>, Ana Arraiolos<sup>1</sup>, Juliana Castelo<sup>1</sup>, Joana Morgado<sup>1</sup>, Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>1</sup>, Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1</sup>, Rita Simões<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Tânia Lampreia<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal.

*vasco.gfo@gmail.com*

**Introdução:** As Ataxias Cerebelosas são um grupo heterogêneo do ponto de vista clínico e genético, com espectro fenotípico e genotípico em constante expansão. Os avanços da genética têm permitido diagnosticar novos casos, mas não são isentos de limitações.

**Objetivo:** Caracterização clínica, imagiológica e genética de uma coorte hospitalar de doentes com ataxia cerebelosa.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes adultos com ataxia cerebelosa crônica, seguidos na consulta de Doenças do Movimento no Hospital Beatriz Ângelo, entre junho de 2014 e junho de 2024. Foram selecionados processos classificados como "ataxia" pelo sistema de classificação ICDx e excluídos doentes com evolução aguda/subaguda (< 1 ano). Dados demográficos, clínicos, imagiológicos e genéticos foram transferidos para SPSS (v.29). Usados testes não paramétricos, valor de significância estatística  $p < .05$ . Casos com história familiar ou gene identificado, foram considerados como hereditários.

**Resultados:** Foram identificados 122 casos dos quais 52 excluídos, resultando numa coorte de 70 doentes. 38 (54.3%) do sexo feminino, com média de idade na 1ª consulta de 58.4 anos ( $\pm 16.5$ ) e de idade de início dos sintomas de 46.6 anos ( $\pm 21.6$ ). 37 (52.9%) hereditários e 33 (47.1%) esporádicos. Nos hereditários, 28 (75.7%) tinham mutação identificada e 9 (24.3%) com estudo negativo. Nos casos esporádicos, 14 (42.4%) tinham causa adquirida e 19 (57.6%) idiopáticos. O grupo esporádico idiopático ( $n=19$ ) não apresentou diferenças estatisticamente significativas relativamente ao grupo hereditário ( $n=37$ ) quanto à idade de início (47.4 anos  $\pm 6.0$  e 40.9 anos  $\pm 4.0$ ,  $p=.32$ ) e quanto à presença de outras doenças do movimento (31.6% e 40.5%,  $p=.51$ ).

**Conclusão:** Nesta coorte, 40% dos doentes não têm diagnóstico etiológico, à semelhança do reportado por outros autores. Os casos esporádicos idiopáticos são semelhantes ao grupo hereditário, sugerindo etiologia genética neste subgrupo. Apesar das limitações de natureza retrospectiva, este estudo reforça a importância da caracterização fenotípica aprofundada na investigação etiológica.

SÁBADO · 29 MARÇO · 08H00-09H00 · SALA DAS FIGUEIRAS

#### COB27. IMPACTO CIRÚRGICO NA MIELOPATIA ESPONDILÓTICA CERVICAL EM DOENTES DISTÓNICOS – UMA SÉRIE CIRÚRGICA

*Antônio Pinheiro Pinto<sup>1</sup>, João Monteiro Silva<sup>1,2</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup>ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences - Universidade do Porto, Portugal.

*antoniopintojh@hotmail.com*

**Introdução:** A mielopatia espondilótica cervical (MEC) pode ocorrer como uma complicação nas distonias, motivada por contrações musculares sustentadas e posturas anormais. O compromisso medular agrava os sintomas da distonia e motiva défices adicionais. A combinação destas duas entidades dificulta a orientação destes doentes, exigindo uma gestão cuidadosa.

**Métodos:** Numa análise observacional retrospectiva, foi documentada uma série cirúrgica de doentes com diagnóstico de distonia e MEC abordados cirurgicamente, de maio de 2017 a dezembro de 2024. Este estudo propõe-se a verificar o impacto da cirurgia cervical em doentes com distonia, com cálculo peri-



-operatório da classificação *mJOA* e *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale* (BFMDRS).

**Resultados:** O estudo contabilizou 3 doentes, diagnosticados com distonia generalizada, de etiologia hipóxico-isquêmica perinatal, no contexto de um atraso global do desenvolvimento psicomotor no primeiro ano de vida. Dois doentes do sexo masculino e um do sexo feminino, com idade média à data da cirurgia de 48,66 anos. Desde o diagnóstico da mielopatia, decorreu uma média de 3,77 anos até à intervenção cirúrgica. A via de abordagem mais utilizada foi a posterior, tendo-se optado por uma fixação em 2 dos 3 doentes. No nosso estudo, verificou-se uma morte decorrente de uma infeção respiratória nosocomial, um doente com agravamento motor no pós-operatório com necessidade de revisão cirúrgica e, num outro doente, uma melhoria da clínica motora, subjacente nas classificações *mJOA* (de 11 para 13) e no parâmetro cervical da BFMDRS (de 3 para 2) no pós-operatório.

**Conclusão:** A MEC surge como uma complicação possível da distonia, condicionando funcionalmente os doentes. A intervenção cirúrgica surge como uma possibilidade aquando da falência do melhor tratamento médico. Os nossos dados sugerem uma eficácia limitada do tratamento cirúrgico. Não se extraíram conclusões quanto à melhor via de abordagem (anterior *versus* posterior) e necessidade de fixação. Fica por estudar e aprofundar a utilidade da toxina botulínica no peri-operatório.

#### **COB28. PARKINSONISMO EM IDADE JOVEM: SINTOMAS PRECOSES, RESPOSTAS TARDIAS**

*Sara Gomes<sup>1</sup>, Leonor Francisco<sup>2</sup>, Rita Coutinho<sup>3</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>2</sup>Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; <sup>3</sup>Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga.

[saragomes1997@hotmail.com](mailto:saragomes1997@hotmail.com)

**Introdução:** O parkinsonismo em idade jovem pode ocorrer no contexto da Doença de Parkinson Idiopática, mas também associado a diversas causas secundárias ou genéticas. Implica uma extensa investigação para diagnóstico precoce e gestão atempada de causas potencialmente tratáveis. Os avanços na genética têm permitido identificar patologias genéticas raras associadas a parkinsonismo.

**Caso Clínico:** Mulher de 47 anos, autónoma, com antecedentes pessoais de AVC isquémico tálamo-capsular direito associado a provável doença de pequenos vasos em 2022 e hipertensão, sem antecedentes familiares de relevo. Orientada para consulta de Neurologia nesse contexto. Durante o seguimento com queixas de dificuldade na marcha. Ao exame neurológico com hemiparesia esquerda grau 4+ (MRC) atáxica, distonia da mão esquerda, rigidez ligeira à esquerda, bradicinesia moderada bilateral, de predomínio esquerdo e marcha com festinação marcada e decomposição das voltas. Proposto internamento para completar investigação. Realizou RM-CE com múltiplas áreas focais e outras confluentes de hipersinal em T2/FLAIR dispersas pela substância branca dos hemisférios cerebrais e cerebelosos e lesões isquémicas crônicas cavitadas núcleo-capsulares de predomínio esquerdo e talâmicas bilateralmente, achados sugestivos de doença vascular de pequenos vasos; Datscan sem evidência de degenerescência de neurónios dopaminérgicos e painel genético para doenças de pequenos vasos negativo. Após alta do internamento, manteve agravamento progressivo, sobretudo da marcha. Decidido efetuar punção lombar após IgM anti-Borrelia positivo no soro, com LCR normal, e painel de leucodistrofias sem deteção de variantes patogénicas que expliquem o quadro. Medicada com levodopa/benserazida 200+50mg, ¼ de comprimido 4 vezes por dia, sem resposta. Encontra-se a aguardar sequenciação completa do exoma.

**Conclusão:** Pretendemos ilustrar o caso de um parkinsonismo em idade jovem, em doente com lesões da substância branca, embora com escassos fatores de risco vascular, e com Datscan normal. Apesar da ampla investigação, a doente mantém-se sem diagnóstico, com um parkinsonismo marcado e sem resposta à dopa.

#### **COB29. INSUFICIÊNCIA AUTONÓMICA PURA – UM CASO COM PROGRESSÃO PARA PARKINSONISMO**

*Daniela Dias Dinis, Carlos Andrade, Diogo Costa*

*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.*

[mdanieladinis@gmail.com](mailto:mdanieladinis@gmail.com)

**Introdução:** A insuficiência autonómica pura é uma doença neurodegenerativa do sistema nervoso autónomo. Para além da hipotensão ortostática, o doente pode apresentar alterações genitourinárias, gastrointestinais e da regulação térmica. Com a progressão, pode atingir o sistema nervoso central.

**Caso Clínico:** Homem de 68 anos, com antecedentes de Diabetes Mellitus 2 há 6 meses e síndrome depressiva. Observado por tonturas com o levantar e síncope com 6 anos de evolução e poliúria e esvaziamento vesical incompleto há 4 anos. Sem urgência ou dificuldade em iniciar a micção. Associadamente, com disfunção erétil, sem resposta a sildenafil e alprostadil. Apresentava anosmia e distúrbio do sono



REM há 3 anos. Sem letargia, anorexia, cefaleia, cervicalgia, alterações visuais, gastrointestinais, marcha, escrita, voz ou disfagia. Ao exame, com tremor irregular bilateral dos membros superiores, simétrico, de baixa amplitude e elevada frequência. Sem tremor de repouso. Apresentava TA141/82mmHg e FC64bpm (decúbito) e TA101/61mmHg e FC62bpm (ortostatismo). Com história familiar de doença de Parkinson no irmão. Para a hipotensão ortostática piorou no Verão, com aumento da frequência de síncope e quedas, e ajuste da posologia da midodrina (10mg 3id). Um ano após, o doente referiu agravamento do tremor. Objetivadas hipomímia e hipofonia ligeiras, bradicinésia grau 1, tremor postural do membro superior esquerdo e marcha com menor balanceio ipsilateral. Iniciou tratamento com levodopa 3id, com melhoria dos sintomas motores e sem agravamento da hipotensão.

**Conclusão:** A insuficiência autonômica pura é um diagnóstico raro que exige um alto nível de suspeição e uma gestão terapêutica complexa. A pesquisa de sinais parkinsonianos é fundamental, dado o risco de progressão para doença de Parkinson, aumentado em doentes com RBD e hiposmia.

### COB30. BOTULISMO ALIMENTAR E SÍNDROME DE LANCE-ADAMS: UMA CADEIA INVULGAR DE ACONTECIMENTOS

*Teresa Santana<sup>1</sup>, Gonçalo Pereira<sup>2</sup>, Augusto Rachão<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.; <sup>2</sup> Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.  
[teresa.santana@ulsas.min-saude.pt](mailto:teresa.santana@ulsas.min-saude.pt)

**Introdução:** A Síndrome de Lance-Adams corresponde à forma crônica de mioclonias de ação/intenção, que surgem dias/semanas após hipoxia cerebral, habitualmente após paragem cardiopulmonar (PCR). Devem ser distinguidas da forma aguda de mioclonias pós-hipoxia, que ocorrem geralmente nas primeiras 48 horas, num doente comatoso, e acarretam pior prognóstico, e de outros movimentos involuntários que também podem ocorrer após hipoxia cerebral (como distonia ou coreia). A evolução clínica e exames complementares de diagnóstico (como o EEG) auxiliam nesta distinção e na orientação terapêutica e prognóstica.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 40 anos, sem antecedentes de relevo, que iniciou, de forma aguda, quadro de vertigem, hipoacusia, disartria, ataxia apendicular e da marcha e vômitos, com progressão, em horas, para tetraplegia flácida descendente, com disautonomia associada, e posterior PCR. Tendo-se apurado ingestão prévia de comida pré-confeccionada, foi pesquisada toxina A nas fezes e toxina botulínica plasmática, confirmando-se o diagnóstico de botulismo. Após recuperação de período prolongado de alteração da consciência, apresentou mioclonias generalizadas, amplas, incapacitantes, apendiculares e axiais. Foi admitido diagnóstico de encefalopatia mioclônica pós-anóxia cerebral (síndrome de Lance-Adams), em contexto de botulismo alimentar. A doente iniciou tratamento sintomático com Piracetam, Levetiracetam, Valproato e Zonisamida, com melhoria progressiva. Passados dois anos, apresenta disfunção cognitiva do tipo disexecutivo e persistência de mioclonias generalizadas, com exacerbação com startle (hiperekplexia), de ação e estimulossensíveis, incapacitantes, ainda que com menor frequência e amplitude que na instalação.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma complicação neurológica incomum de uma PCR, após um quadro grave, igualmente incomum, de botulismo alimentar. Importa recordar que, embora a Síndrome de Lance-Adams seja infrequente e de fisiopatologia pouco esclarecida, representa um diagnóstico desafiante, que deve ser reconhecido atempadamente, para melhor orientação terapêutica, sobretudo com fármacos anticrise epilética, estratégias de reabilitação e melhoria do prognóstico funcional.

### COB31. DOENÇA DE FAHR: UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA E UMA NOVA VARIANTE NO GENE MYORG

*José Fins<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>, Teresa Caixeiro<sup>3</sup>, Luís Maia<sup>1</sup>, Inês Laranjinha<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup> Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), I<sup>3</sup> S, Porto; <sup>3</sup> Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto.  
[jfinsmd@gmail.com](mailto:jfinsmd@gmail.com)

**Introdução:** A doença de Fahr ou calcificação cerebral familiar primária (CCFP), caracteriza-se por deposição anormal de cálcio nos gânglios da base, tálamos, núcleos denteados e na substância branca do cerebelo, com consequente atrofia. As manifestações mais comuns são doenças do movimento e sintomas neuropsiquiátricos. Em 60% dos casos tem causa genética, sendo a transmissão autossômica dominante (genes SLC20A2, PDGFRB, PDGFB e XPR1) mais frequente que a recessiva (genes MYORG, JAM2 e CMPK2).

**Caso Clínico:** Homem de 75 anos com quadro lentamente progressivo de início aos 52 anos de sintomatologia depressiva e queixas disexecutivas, posteriormente com hipofonia e, pelos 65 anos, lentificação da marcha. Ao exame neurológico na primeira consulta de Neurologia, aos 67 anos, apresentava limitação da supravisão ocular, disartria-disfonia, síndrome parkinsoniana acinético-rígida assimétrica de predomínio direito, marcha de passos pequenos, anteflexão do tronco e marcada instabilidade postural. Iniciou levodopa 300mg/dia com melhoria inicial da postura e marcha. Realizou TC e posteriormente RM cerebral, que revelaram exuberantes calcificações nos centros semiovais e nas coroas radiadas, nas regiões estriato-capsulares, nos tálamos e nos núcleos denteados do cerebelo, bem como diminuição do rácio mesencéfalo/protuberância e do diâmetro anteroposterior entre a fossa interpeduncular e o rego intercolicular. Assistiu-se a progressivo agravamento motor apesar de doses crescentes de levodopa. Aos 72 anos apresentou lesão isquémica lacunar com hemiparésia esquerda e agravamento da disartria e perdeu capacidade de marcha.

O teste genético realizado (painel multigene para calcificação dos gânglios da base) detetou uma variante em homozigotia no gene *MYORG*, NM\_020702.5:c.668del, p.(Gly223Alafs\*57), classificada como provavelmente patogénica.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de CCFP com mais de 20 anos de evolução e identificação de uma mutação previamente não descrita na literatura no gene *MYORG*, compatível com o quadro clínico. Salienta-se a semelhança fenotípica e imagiológica com paralisia supranuclear progressiva, sendo contudo a progressão e duração do quadro argumentos a desfavorecer esta hipótese.

### COB32. O COLIBRI QUE DEIXOU DE VOAR: CORRELAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA, A PROPÓSITO DE UM CASO

*Gonçalo Madureira<sup>1</sup>; Sara Costa<sup>2</sup>; Joana Damásio<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto.

[goncalo.madureira.neurorradio@gmail.com](mailto:goncalo.madureira.neurorradio@gmail.com)

**Introdução:** A paralisia supranuclear progressiva (PSP) é uma síndrome parkinsoniana atípica em que a imagiologia, particularmente a atrofia do mesencéfalo, desempenha um papel fundamental no diagnóstico e monitorização da doença.

**Caso Clínico:** Homem de 73 anos, alcoólico, inicia aos 69 anos desequilíbrio, disfagia ocasional, distúrbio do sono REM e declínio cognitivo. Ao exame apresentava limitação marcada do olhar vertical, diminuição das sensibilidade vibratórias nos hálux e marcha de base alargada. Identificou-se défice de vitamina B12 e ácido fólico, que foram repostos. Apresentou agravamento progressivo, com marcada instabilidade postural e quedas associadas, culminando em perda de capacidade de marcha. Aos 72 anos apresentava sinais de libertação frontal, expressão perplexa, apraxia da abertura das pálpebras, paralisia supranuclear do olhar vertical, disartria e síndrome parkinsoniana acinético-rígida bilateral, de predomínio direito. A RM-CE inicial (2022) revelou doença da substância branca e atrofia do cerebelo. Repetida RM-CE em 2024 que destacava atrofia mesencefálica com os sinais característicos do “Colibri” e do “Mickey Mouse”. As razões da área e do diâmetro AP mesencefalo/ponte encontravam-se reduzidas, com concomitante atrofia marcada do pedúnculo cerebeloso superior, sustentando o diagnóstico de PSP. A avaliação imagiológica longitudinal, ao longo de 2 anos demonstrou agravamento destes estigmas imagiológicos, correlacionando-se com a deterioração postural e funcional do doente.

**Discussão/Conclusão:** Este caso realça a importância da neuroimagiologia no diagnóstico de casos com atipias (neuropatia ou RBD neste caso), assim como na monitorização da doença, correlacionando-se a atrofia mesencefálica e dos pedúnculos cerebelosos superiores com o agravamento clínico, ilustrando a utilidade da imagiologia no diagnóstico e seguimento da PSP. A quantificação da atrofia mesencefálica pode constituir um biomarcador útil para avaliar a progressão da doença, auxiliando na decisão clínica e prognóstico.

### COB33. THE CASE OF SYNUCLEINOPATHIES - PRODROMAL SYMPTOMS ARE ALREADY A DISORDER

*Viktoriya Shkatova<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; <sup>2</sup> Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

[avikysa@gmail.com](mailto:avikysa@gmail.com)

**Introduction:** Motor symptoms of Synucleinopathies may be preceded by nonmotor symptoms by decades. These prodromal symptoms are well-recognized and varied in nature, but frequently unspecific. Complementary exams may help increase the clinical suspicion of a prodromal Synucleinopathy.

**Case description:** We present a 70-year-old woman whose medical journey had begun 20 years ago

with orthostatic intolerance and labile blood pressure. Cardiology evaluation excluded coronary disease and pheochromocytoma. A 123I-MIBG scintigraphy revealed cardiac sympathetic denervation. Years later she sought care in Internal Medicine for dizziness, headache, and near-syncope upon standing without transient loss of consciousness. Secondary causes of hypertension and an autoimmune pathology were ruled out. A 24-hour blood pressure monitoring uncovered significant diurnal variability and nocturnal hypertension. Meanwhile, due to long-lasting dream enacting behavior, she was referred to a sleep disorders appointment and performed a polysomnography which revealed REM sleep without atonia, pointing to REM sleep behavior disorder (RSBD). At 62, mild bradykinesia and hypomimia were noticed, initially attributed to sertraline. The parkinsonian syndrome did not evolve over five years and the antiparkinsonian drugs, including levodopa and rotigotine, were considered to have minimal clinical benefit. A DATScan was performed, at age 68, and revealed bilateral presynaptic dopaminergic deficits.

The diagnosis of Parkinson's disease was further supported by other previously unrecognized hypomania, constipation and urinary complaints. She started therapeutic doses of levodopa and individualized symptom-specific management.

**Discussion:** By our understanding, the patient had cardiovascular dysautonomia and RSBD, embracing diagnosis of Pure Autonomic Failure and isolated RSBD. Both are well-known prodromal syndromes of Synucleinopathies and their coexistence significantly increases the risk of motor manifestations, which eventually occurred. Early recognition of non-motor symptoms in Synucleinopathies allows a full characterization of the clinical picture and personalized management, improving the follow-up. Education of healthcare practitioners and a multidisciplinary approach is much required for this aim.

#### **COB34. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTE COM HEMIDISTONIA ADQUIRIDA: EM BUSCA DO ALVO CERTO**

*Diogo Damas<sup>1</sup>, Rita Sousa<sup>2</sup>, Olga Machado<sup>2</sup>, Daniela Pereira<sup>3</sup>, Pedro Monteiro<sup>3</sup>, Ricardo Pereira<sup>3</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Inês Cunha<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup> Serviço de Neurorradiologia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>3</sup> Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

*diogopdamas@gmail.com*

**Introdução:** A Estimulação Cerebral Profunda do globo pálido interno (ECP-GPI) apresenta resultados variáveis e, muitas vezes, subóptimos na distonia adquirida. O crescente reconhecimento do papel do cerebelo na fisiopatologia da distonia tem levado à consideração do núcleo dentado (ND) como um alvo terapêutico promissor. Assim, reportamos a evolução clínica de um doente com hemidistonia vascular submetido a cirurgia de ECP-ND, com documentação em vídeo e avaliação através da escala de distonia Burke-Fahn-Marsden (BFMDRS).

**Caso Clínico:** Homem, 33 anos, com antecedentes de AVC isquémico aos 4 anos de idade, resultando em hemiparésia direita ligeira e hemidistonia direita significativa, associada, nos últimos 2 anos, a crises distônicas dolorosas e limitação nas atividades de vida diárias e desportivas. O exame neurológico revelou hemidistonia direita de predomínio braquial, discretos sinais piramidais, sem parkinsonismo ou ataxia. Apesar de múltiplas terapêuticas médicas, o doente manteve posturas distônicas com impacto funcional significativo. A RM cerebral demonstrou lesão vascular centrada nos núcleos da base à esquerda com degenerescência walleriana ipsilateral. A tratografia evidenciou a morfologia preservada do trato dentatorubrotalâmico bilateralmente. Dada a distorção da arquitetura do GPI, o doente foi submetido a ECP-ND bilateral com progressiva melhoria clínica, traduzida por uma redução de 58% no score motor da BFMDRS (pré-ECP 34/pós-ECP 14,5). Um ano após a cirurgia, o doente apresentava resposta motora sustentada e melhoria na funcionalidade global.

**Conclusão:** Este caso reforça o potencial terapêutico da ECP-ND em doentes com distonia adquirida, nomeadamente na hemidistonia vascular. No futuro, a combinação de ECP palidal e cerebelosa poderá representar uma opção para doentes com distonias complexas.

## RESUMOS · CLUBE GÂNGLIOS DA BASE

SÁBADO · 29 MARÇO · 16H00-18H00 · AUDITÓRIO DOS SOBREIROS

### GB1. PARKINSONISMO E SÍNDROME CEREBELOSA - UMA NOVA CAUSA A CONSIDERAR

*Alexandra Sousa, Ana Sardoeira, José Coelho, Joana Domingues*  
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Região de Aveiro.  
[alexandra.sousa3@gmail.com](mailto:alexandra.sousa3@gmail.com)

Mulher, 53 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com quadro de agravamento rápido, ao longo de 3 anos, de parkinsonismo assimétrico, sem resposta à levodopa, perturbação de sono REM e sinais de disfunção cerebelosa de predomínio axial. Sem disfunção autonómica. A investigação inicial excluiu causas metabólicas e/ou sistémicas. A ressonância cerebral demonstrou atrofia cerebelosa. O DaTSCAN evidenciou envolvimento bilateral das vias nigro-estriadas. O estudo de causas mais raras de doenças do movimento levantou uma dúvida. Apresentamos o caso para discussão da contribuição deste novo achado para o quadro clínico presente e eventuais novas propostas terapêuticas.

### GB2. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO NÚCLEO SUBTALÂMICO (STN-DBS) NA DISTONIA – CASO CLÍNICO

*Francisco Repas Barbosa<sup>1</sup>, Joana Fernandes<sup>1</sup>, Nuno-Vila-Chã<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Joana Martins<sup>2</sup>, Diogo Costa<sup>1</sup>, Vasco Sá-Pinto<sup>3</sup>, Eduardo Cunha<sup>3</sup>, Carla Silva<sup>3</sup>, Luís Botelho<sup>4</sup>, Sara Cavaco<sup>5</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>2</sup> Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>3</sup> Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>4</sup> Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; <sup>5</sup> Serviço de Neuropsicologia, Unidade Local de Saúde de Santo António.

[franciscorepas@gmail.com](mailto:franciscorepas@gmail.com)

**Introdução:** GPI-DBS e STN-DBS serão igualmente eficazes no tratamento da distonia, e a estimulação simultânea do GPI e do STN pode ser superior à estimulação do GPI. Existe pouca informação sobre qual o melhor alvo para cada tipo de distonia.

**Caso clínico:** 13 anos, com distonia generalizada, móvel, com início aos 7 anos e com mutação no gene *TOR1A*. Mãe com distonia generalizada com início aos 9 anos, com mutação no gene *TOR1A*, com GPI-DBS aos 19 anos com benefício, a distonia progrediu sendo implantados segundos eléctrodos nos GPI sem benefício e implantados eléctrodos nos STN com melhoria marcada e mantida durante 10 anos. Submetido a STN-DBS com melhoria rápida e marcada.

**Conclusão:** Foi escolhido o STN como alvo atendendo à história da mãe. Observamos que numa distonia móvel a STN-DBS pode ser muito eficaz e com benefício rápido. São necessários mais estudos e melhor definição do alvo para cada tipo de distonia.

### GB3. SÍNDROME PARKINSONICA ATÍPICA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA

*Ana Luísa Pires, Teresa Rego, Helena Rodrigues, Rita Rodrigues*  
Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga  
[ana.m.pires@ulsedv.min-saude.pt](mailto:ana.m.pires@ulsedv.min-saude.pt)

Homem de 87 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e cancro prostático em remissão, admitido por deterioração cognitiva e dificuldades na marcha, com agravamento progressivo ao longo de três meses. No exame neurológico inicial, destacou-se uma parésia supranuclear do olhar vertical, rigidez axial exuberante, bradicinesia global e discreto tremor de repouso e postural dos membros superiores, bilateral e simétrico, associando-se uma lentificação psicomotora e sinais de disfunção pré-frontal e parietal cortical dominante. Analiticamente apresentava colestatase e, na RM-CE observavam-se lesões, com restrição à difusão, nos gânglios da base à esquerda e ambos os tálamos. A investigação incluiu ainda TC-TAP; estudo do líquido cefalorraquidiano incluindo pesquisa de proteína 14.3.3; pesquisa de metais pesados e anticorpos onconeuronais e antineuronais, incluindo anti-IgLN5 e anti-GAD65; serologias para doença de Whipple, VIH, sífilis, neuroborreliose e neurocisticercose; doseamentos vitamínicos e EEG. Por fim, o resultado de um exame e a evolução clínica permitiram estabelecer um diagnóstico.

**GB4. MIOCLÓNUS-ATAXIA E PARKINSONISMO-DISTONIA INFANTIL: ADQUIRIDO, DEGENERATIVO OU METABÓLICO?**

*Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup> e Mafalda Rebelo<sup>1</sup>, Eulália Viveiros<sup>2</sup>, Mafalda Melo<sup>3</sup>, Sandra Jacinto<sup>3</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Açores; <sup>3</sup> Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José.

*marques.matos.claudia@gmail.com*

Criança do sexo masculino, nascido às 33 semanas e 5 dias por cesariana por RCIU tardia, filho de pais saudáveis não consanguíneos. Período neonatal sem intercorrências, apesar da prematuridade. Apresenta-se aos 16 meses de idade corrigida, com quadro com 3 meses de evolução de tremor mioclónico de início num membro inferior com generalização posterior e associação com instabilidade postural a condicionar atraso do desenvolvimento psicomotor. Objetivou-se ainda hipotonia axial, bradicinésia global moderada, distonia distal induzida pelo movimento, sem espasticidade e com movimentos oculares normais. Contacto e comportamento adequados. A RM cerebral revelou apenas ventriculomegalia ligeira e alargamento dos espaços de LCR e a investigação foi negativa para causas infecciosas e paraneoplásicas. EEG normal incluindo ELI a baixas frequências. A realização de um outro exame complementar foi decisiva para esclarecer o diagnóstico, e a instituição de um determinado fármaco resultou, após optimização da dose, numa melhoria sintomática significativa.

**GB5. ATAXIA EPISÓDICA DE INÍCIO TARDIO: UM MIMETIZADOR NA VIA VERDE DE AVC**

*Bruno Carvalho<sup>1,2</sup>, Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>, Pedro Castro<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>, Carolina Soares<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>3</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental e Unidade RISE-Health, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

*bmsantoscarvalho@gmail.com*

Mulher, 76 anos, com antecedentes de síndrome vertiginosa, HTA e diabetes, admitida no serviço de urgência por instalação aguda de dois episódios de alteração do discurso e desequilíbrio tendencialmente para a esquerda, com aproximadamente 2 horas de duração. Ao exame neurológico destacava-se disartria, nistagmo multidirecional e hemiataxia esquerda. Realizou TC e angio-TC, sem alterações. Fez dupla antiagregação pela suspeita de evento isquémico menor. Durante o internamento, múltiplos episódios de ataxia axial e apendicular, de predomínio esquerdo, e disartria, com duração de minutos-horas, com estudos vascular (eco-Doppler cervical/transcraniano, ecocardiograma, angio-RM) e analítico (incluindo causas reversíveis de ataxia) sem alterações relevantes. A RM-CE revelou atrofia na vertente superior do vérmis cerebeloso. Antecedentes familiares de episódios semelhantes na mãe, desde os 70 anos, e no irmão, desde os 24 anos. Durante o seguimento, desenvolveu ataxia e dismetria de predomínio esquerdo, permanentes e de agravamento progressivo, com exacerbações cada vez mais frequentes e prolongadas.

**GB6. PARKINSONISMO, PARESTESIAS E TOSSE: UMA COINCIDÊNCIA OU UMA RELAÇÃO?**

*Inês Margarido<sup>1,2\*</sup>, Rafaela Costa<sup>1,2\*</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Luís Braz<sup>1,3</sup>, Carolina Soares<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; <sup>2</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; <sup>3</sup> Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental e Unidade RISE-Health, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

*\* ambas as autoras contribuíram igualmente para este trabalho*

*ines.margarido@ulssjooo.min-saude.pt*

Homem, 58 anos, sem história familiar de doença neurológica, apresentou-se com quadro de dois anos de evolução de tremor de repouso e perda de destreza na mão direita. Referia ainda hiposmia, apatia, sintomas sugestivos de perturbação do sono REM. Apresentava antecedentes de tosse seca e parestesias na extremidade dos dedos há vários anos. Ao exame neurológico destacava-se: bradimímia; bradicinésia e rigidez moderadas, predominantemente à direita; tremor de repouso da mão direita; hipoparestesia e hipopalestesia distal dos membros. Sem outras alterações, nomeadamente dos movimentos oculares, reflexos miotáticos ou sinais cerebelosos. A RM-CE foi normal. O DaTSCAN evidenciou défice dopaminérgico pré-sináptico bilateral, mais acentuado à esquerda. Os estudos de condução nervosa revelaram polineuropatia de predomínio sensitivo, axonal, não comprimento-dependente. O estudo sérico, incluindo metabolismo da glicose, vitamina B12 e função tiroideia foi normal. A integração de todos os dados clínicos e paraclínicos, juntamente com a videonistagmografia, foram a chave para o diagnóstico.

**GB7. PARKINSONISMO BILATERAL AGUDO E DOR: NEUROIMAGEM SUSPEITA E CULPADOS POSSÍVEIS**

*Gonçalo Pinho<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>1</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Henrique Delgado<sup>1</sup>, Sandra Matias<sup>2</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; <sup>2</sup>Unidade de Neurorradiologia, Hospital da Luz, Lisboa.  
*goncalondpinho@gmail.com*

Uma mulher de 38 anos com doença de Crohn começou tratamento para tuberculose latente que fora detetada, previamente a fármacos biológicos. Dois meses depois iniciou quadro de tremor dos membros superiores e maior dificuldade em andar, seguidos de um episódio de perturbação da consciência sem movimentos involuntários, e dores e dormência nesses membros, alternantes. Recorreu ao serviço de urgência, não se tendo apurado exposição a metanol, monóxido de carbono ou outros agentes ambientais. Apresentava sacadas oculares lentas, hiperreflexia, tremor bilateral em repouso, postural, de ação e intenção, de predomínio direito, bradicinésia, rigidez, mioclonias e diminuição do balanço dos membros superiores. A TC-CE mostrou hipodensidades bitalâmicas, por RM-CE hiperintensas em T2, dorsolaterais, sem restrição à difusão ou evidência de depósitos ferromagnéticos. As análises (vitaminas B, manganês, ceruloplasmina; exames citoquímico, bacteriológico, lactatos, bandas oligoclonais LCR) mostraram apenas 206 mg/dL B6. A descontinuação levou a regressão sintomática, e total dos achados neurorradiológicos.

**GB8. DISTONIA SEGMENTAR PROGRESSIVA: REFLEXÕES SOBRE UM CASO CLÍNICO REFRACTÁRIO**

*Diana Cruz<sup>1</sup>, Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>, Rúben Simões<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>, Anabela Valadas<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup>Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
*dvmc91@gmail.com*

Mulher, 53 anos, iniciou há 3 anos, contração muscular cervical com envolvimento rapidamente progressivo do membro superior esquerdo, da voz e da deglutição, que levou a perda ponderal de 15kg. A fenomenologia inclui posturas distónicas segmentares, presença de gesto antagonista reverso e tremor postural distal. Os sintomas agravam com a mastigação, o apoio cervicodorsal e o uso do membro superior esquerdo, melhorando na marcha. Avaliação complementar sem achados estruturais ou metabólicos relevantes, autoimunidade positiva para Artrite Reumatoide, já previamente diagnosticada, e painel genético negativo. Sem resposta sustentada a toxina botulínica ou outras terapêuticas farmacológicas. Este é um caso ilustrativo de um fenótipo complexo e refratário de distonia segmentar.

**GB9. TWISTING THE TWISTIES**

*Joana Cancela<sup>1</sup>, José Miguel Alves<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; <sup>2</sup>Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.  
*joanarscancela@gmail.com*

Mulher de 25 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, é referenciada à consulta de Neurologia por movimentos involuntários cervicais rítmicos, de instalação subaguda, concomitante a quadro infeccioso aos 18 anos. A clínica evoluiu lentamente nos meses seguintes, alastrando ao membro superior direito, com aparecimento de posturas anómalas da mão direita. Sem benefício com a medicação sintomática instituída, nomeadamente propranolol. Sem história familiar de doenças neurológicas. O exame neurológico evidenciou presença de movimentos cervicais involuntários padronizados, amplos e de baixa frequência, sem limitação da rotação, distonia do membro superior direito, com tremor distal, *overflow* e gesto antagonista, sem envolvimento do hemisfério esquerdo, e distonia do tronco. Sem distratibilidade. Sem bradicinésia, mas com movimentos em espelho da mão direita nas manobras motoras, nem mioclonias. A anamnese e a investigação complementar, efetuadas em dois momentos (aos 18 e 25 anos), permitiram o diagnóstico. Foi efetuado tratamento com toxina botulínica com resposta favorável.

**GB10. PARKINSONISMO COM FLUTUAÇÃO MOTORA RARA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO**

*Madalena Couto<sup>1</sup>, Maria Inês Silva<sup>1</sup>, Miguel Ferreira<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>, Joaquim J. Ferreira<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; Campus Neurológico - CNS, Torres Vedras, Portugal.

[madalena.s.couto@gmail.com](mailto:madalena.s.couto@gmail.com)

Homem, 43 anos, com antecedentes de DP com 8 anos de evolução, que se apresentou inicialmente com tremor e rigidez dos membros à direita, posteriormente com progressão contralateral. Após 6 anos de doença, iniciou movimentos distônicos com opistótono em off. Neste contexto, foi internado para estudo de elegibilidade para cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS-STN), durante o qual teve diagnóstico inaugural de infeção por VIH-1 em estadio de SIDA (sem infeções oportunistas). Após 2 meses de TARV conseguiu obter-se carga viral indetectável. Do estudo realizado, destaca-se uma melhoria de 90% no teste da levodopa, com reversão da sintomatologia distônica em on. A RM-CE não mostrou alterações estruturais e o painel NGS multigene de Parkinsonismos não revelou variantes patogénicas. Foi submetido a cirurgia DBS-STN, com melhoria significativa e reversão total da distonia com opistótono. Hipóteses diagnósticas: flutuação motora rara de DPI; manifestação de parkinsonismo por VIH; sinergia DPI e SIDA.

**GB11. DISARTRIA E ALTERAÇÕES DOS MOVIMENTOS OCULARES NUMA MULHER JOVEM – DESAFIO AOS SINAIS PATOGNOMÓNICOS**

*Marta Filipa Graça<sup>1</sup>, Maria Rosa Ferreira<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>2</sup>, Joana Martins<sup>3</sup>, Aureliano Dias<sup>4</sup>, Carla Caseiro<sup>5</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; <sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto; <sup>3</sup> Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Gaia/Espinho; <sup>4</sup> Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; <sup>5</sup> Laboratório de Bioquímica Genética, Clínica de Genética e de Patologia, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães.

[martafilipacostagrac@gmail.com](mailto:martafilipacostagrac@gmail.com)

Mulher de 51 anos, professora, encaminhada à consulta por queixas de alteração da voz com mais de 10 anos de evolução. Posteriormente, notou dificuldade com trabalhos manuais, por falta de agilidade nas mãos, e disfagia ligeira para líquidos. Dos antecedentes familiares, destacava-se síndrome demencial na mãe, aos 67 anos. Não apresentava outros antecedentes pessoais de relevo. Ao exame neurológico, apresentava cognição preservada, sacadas verticais de latência aumentada, lentificadas e com limitação da infraversão, com reflexo oculocefálico preservado e movimentos de perseguição e sacádicos horizontais ligeiramente fragmentados, disartria escândida e disdiadococinésia ligeira bilateral dos membros superiores. A RM-CE mostrou atrofia cerebelosa ligeira e o estudo analítico (incluindo vitamina E, anticorpos da doença celíaca) não mostrou alterações. Foi feito estudo genético dirigido que mostrou alterações não diagnósticas, tendo sido necessário estudo adicional bioquímico alargado para diagnóstico definitivo.

**GB12. ESPASMOS DOLOROSOS E ALTERAÇÃO DA MARCHA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO**

*Maria M. Roque<sup>1</sup>, Diana Cruz<sup>1</sup>, Catarina Serrão<sup>1</sup>, Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>, Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; <sup>2</sup> Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

[mariaoroque@gmail.com](mailto:mariaoroque@gmail.com)

**Introdução:** Espasmos musculares dolorosos e rigidez progressiva podem ser manifestações iniciais de múltiplas doenças neurológicas graves, frequentemente subdiagnosticadas nas suas fases iniciais.

**Caso Clínico:** Homem, 63 anos, desenvolveu, ao longo de 9 meses, espasmos dolorosos nos membros inferiores, seguidos de diminuição da mobilidade axial e instabilidade postural, culminando na perda de marcha autónoma. O doente apresentava antecedentes de anemia perniciosa e pré-diabetes. O exame neurológico revelou disartria, hipertonia axial e dos membros inferiores, hiperreflexia generalizada, ataxia axial e apendicular e espasmos musculares exacerbados por estímulos táteis. A RM encefálica mostrou atrofia cerebelosa difusa, sem lesões agudas. A investigação laboratorial identificou marcadores humorais específicos. O estudo de neoplasia oculta foi negativo. Foi submetido a terapêutica imunomoduladora e reabilitação, com melhoria parcial.

**Conclusão:** A associação de espasmos dolorosos, rigidez e ataxia deve motivar uma investigação abrangente. O tratamento precoce pode modificar a evolução da doença, mas o prognóstico tende a permanecer reservado, exigindo seguimento multidisciplinar.



**Organização:**

SPDMov  
Ordem dos Médicos  
Av. Almirante Gago Coutinho 151,  
1749-084 Lisboa  
spdmov@gmail.com  
spdmov.org

**Direção SPDMov:**

Cristina Costa, Ana Margarida Rodrigues, Carlos Marinho, Joana Damásio,  
Leonor Correia Guedes, Miguel Grunho, Rita Simões, Tiago Outeiro

**Mesa da Assembleia Geral**

Fradique Moreira, Margarida Calejo, Leonor Rebordão

**Conselho Fiscal**

João Lourenço, Paula Salgado, Ana Oliveira

