

CONGRESSO

SPDMov

12 de março
Cursos pré-congresso

2026

13-14
de março

Fátima



PROGRAMA
—
LIVRO DE
RESUMOS

ESTADOS PRODRÓMICOS EM DOENÇAS DO MOVIMENTO

AGRADECIMENTOS DA DIREÇÃO DA SPDMov

Embaixadores Redes Sociais SPDMov

A direção da SPDMov agradece publicamente aos embaixadores das redes sociais, Dr.^a Catarina Fernandes, Dr. João Moura, Dr. José Miguel Alves e Dr.^a Maria Roque, pelo excelente trabalho desenvolvido ao longo do ano transato.

Novo logotipo SPDMov

A Direção da SPDMov agradece ao arquiteto Duarte Reis a colaboração no desenvolvimento do novo símbolo da SPDMov, que marca uma evolução natural da nossa identidade. Honrando a memória do logotipo anterior, este novo desenho incorpora uma visão renovada e dinâmica, mantendo-se fiel aos seus valores fundadores. Inspirado na Espiral de Arquimedes e no vermelho vibrante das tulipas de Parkinson, o logotipo expressa de forma elegante e simbólica a missão da nossa sociedade: promover o conhecimento, a investigação e o apoio aos doentes com distúrbios do movimento.

Colaboradores da iniciativa folhetos SPDMov

A SPDMov tem uma nova iniciativa em curso, a criação de folhetos dirigidos aos doentes, com informação clara, a serem disponibilizados em formato imprimível a todos os que acedam ao nosso site. Agradecemos a colaboração na elaboração dos folhetos à Dr.^a Diana Cruz, Dr.^a Josefa Domingos e Dr.^a Maria do Carmo Eira.

PROGRAMA

QUINTA-FEIRA - 12 de março	
	Curso prático de genética molecular aplicada às doenças do movimento – 2ª edição Organização: Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC, i3S Palestrantes: Jorge Oliveira, Paulo Silva, Ana Filipa Brandão, Sara Morais, Alexandra Lopes e Maria José Simões Local: Sala das Aveleiras
14H00-14H10	Introdução ao curso
14H10-14H40	Testes genéticos no contexto das doenças do movimento
14H40-15H00	Exercício 1: Captura do fenótipo e seleção de termos Human Phenotype Ontology (HPO)
15H00-15H30	Exemplificação da análise, filtragem e interpretação de variantes genéticas
15H30-15H45	Pausa
15H45-17H00	Exercício 2: Análise de resultados de painéis multigene (sequenciação de 2.ª geração) em casos clínicos selecionados
17H00-17H20	Exercício 3: Análise de regiões repetitivas (sequenciação de 3.ª geração) em casos clínicos selecionados
17H20-17H50	Exercício 4: Priorização de variantes baseada no fenótipo em testes de maior complexidade (WES / WGS)
17H50-18H25	Revisão e discussão dos resultados obtidos nos diferentes exercícios
18H25-18H30	Encerramento do curso
	Curso de prescrição de exercício e reabilitação na doença de Parkinson: da evidência à prática clínica - 1ª Edição Organização: Grupo de Reabilitação da Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento Local: Sala das Figueiras
14H30-14H40	Abertura e enquadramento do curso
14H40-15H00	A atividade física e o exercício como potencial terapêutica modificadora da doença de Parkinson Marcelo Mendonça
15H00-15H40	Mesa-redonda: Como prescrever exercício na doença de Parkinson: dose, resultados esperados e aplicação à realidade portuguesa Neurologista, Fisioterapeuta, Profissional de Exercício, pessoa com Parkinson
15H40-16H00	Alterações na marcha na doença de Parkinson: diagnóstico e diagnóstico diferencial Fradique Moreira
16H00-16H15	Pausa
16H15-17H00	Alterações da marcha na doença de Parkinson: intervenções farmacológicas, reabilitação e cirúrgicas Ana Morgadinho, Josefa Domingos e Carolina Soares
17H00-17H40	Como gerir a disartria e a disfagia na doença de Parkinson Isabel Guimarães
17H40-18H20	Referenciação na doença de Parkinson – quem, quando e como ultrapassar barreiras Margarida Rodrigues
18H20-18H30	Sessão de encerramento do curso
	Workshop “Clinical Assessment in FA: mFARS, SARA and BEYOND” Organização: SPDMov e Biogen Formadores: Prof.ª Leonor Correia Guedes e Prof. Andrea Martinuzzi Local: Biblioteca
17H30-17H40	Welcoming and Introduction
17H40-18H05	Friedreich’s Ataxia (FA) – Clinical Manifestations and Disease Progression
18H05-18H30	Multidisciplinary Team Set-Up and Interdisciplinary Approach
18H30-18H50	Coffee-Break
18H50-19H10	Clinical Assessment: mFARS and SARA
19H10-19H25	Interactive Discussion of Clinical Cases
19H25-19H30	Conclusion and Take-Home Messages

	SEXTA-FEIRA - 13 de março
07H30	Abertura do Secretariado
08H00-09H00	Comunicações orais breves I e II (COB) Moderadores: COB1 (Auditório dos Sobreiros): Ana Graça Velon e Fradique Moreira COB2 (Biblioteca): Ana Morgadinho e Cristina Semedo
09H00-09H10	Abertura do Congresso Direção SPDMov
09H15-09H45	Simpósio Bial “São 9h da manhã e consegui levantar-me da cama para lavar os dentes”: Decisões clínicas que mudam o quotidiano no Parkinson Palestrantes: Ana Morgadinho e Joaquim Ferreira
09H45-11H00	Comunicações orais I e II (CO) Moderadores: CO1 (Auditório dos Sobreiros): Marina Magalhães e Miguel Grunho CO2 (Biblioteca): Ana Margarida Rodrigues e Luís Pereira de Almeida
11H00-11H30	Pausa – Café
11H30-12H00	Simpósio Zambon Recomendações nacionais para o uso da safinamida: da evidência à prática Palestrante: Ana Margarida Rodrigues
12H00-13H00	Mesa-redonda: Ensaios clínicos em doenças do Movimento Cristina Sampaio, Joaquim Ferreira, Olivier Rascol, Tiago Mestre e Thomas Foltynie Organização: Joaquim Ferreira
13H00-14H15	Almoço
14H15-16H30	Curso: Estados Prodrómicos nas doenças do Movimento Moderadores: Maria José Rosas e Rita Simões
14H15-14H30	Abertura: Maria José Rosas e Rita Simões
14H30-15H00	Doença de Parkinson: Miguel Gago
15H00-15H30	Parkinsonismos genéticos: Vanessa Carvalho
15H30-16H00	Doença de Huntington: Leonor Correia Guedes
16H00-16H30	Ataxias: Cristina Costa
16H30-16H45	Pausa
16H45-17H30	Conferência: O papel dos bancos de cérebro nas doenças do Movimento Palestrante: Ricardo Taipa Moderador: Marcelo Mendonça
17H30-18H00	Pausa – Café
18H00-18H45	Conferência: Medicina de precisão em doença de Parkinson Palestrante: Olivier Rascol Moderador: Miguel Coelho
18H45-19H45	Simpósio AbbVie Perfusão de Levodopa 24h/dia, um game-changer para o seu doente Palestrantes: Anabela Valadas, Ana Margarida Rodrigues e Rita Simões
20H00-21H30	Jantar
21H30-23H00	Projetos SPDMov Moderadores: Joana Damásio e Tânia Lampreia PARKMOV.PT: Joaquim Ferreira REGISTO.SPDMov: Leonor Correia Guedes Movimento.Luso: Daniela Pimenta Livro branco da doença de Parkinson: Tiago Mestre Programa de Definição e Qualificação de Unidades de Doenças do Movimento: Joaquim Ferreira e Joana Damásio Atividades da MDS: Tiago Outeiro

SÁBADO - 14 de março	
07H30	Abertura do Secretariado
08H00-09H00	Comunicações orais breves III e IV (COB) Moderadores: COB3 (Auditório dos Sobreiros): Nuno Vila Chã e Ana Cristina Rego COB4 (Biblioteca): Ana Castro Caldas e João Massano
08H00-09H00	Reunião do Conselho Científico do PARKMOV.PT Local: Sala das Oliveiras
09H00-09H30	Simpósio AbbVie Parkinson. Do outro lado da secretária Palestrantes: Josefa Domingos e Martine Pinheiro Sessão em colaboração com a Young Parkies Portugal
09H30-10H30	Conferência: Neurofisiologia nas doenças do Movimento Palestrante: Anna Latorre Moderadora: Joana Damásio
10H30-11H00	Pausa – Café
11H00-12H00	Sessão em colaboração com a Sociedade Portuguesa de Neurociências Moderadores: Tiago Gil Oliveira e Anabela Valadas Sinucleinopatias: interações proteína-lípidos e disfunção de membranas na patogénese neurodegenerativa Tiago Outeiro Células estaminais como ferramentas terapêuticas na doença de Machado Joseph: evidência pré-clínica e perspetivas clínicas Catarina Miranda
12H00-13H00	Simpósio Biogen Advancing Multidisciplinary Care in Friedreich's Ataxia Moderadora: Joana Damásio Palestrantes: Andrea Martinuzzi e Joana Damásio
13H00-14H00	Almoço
14H00-15H15	Comunicações orais III e IV (CO) Moderadores: CO3 (Auditório dos Sobreiros): Alexandre Mendes e Patrícia Maciel CO4 (Biblioteca): Margarida Calejo e João Lourenço
15H15-15H45	Simpósio Medtronic Adaptive DBS. Experiência e Implicações no Contexto Clínico Moderadora: Maria José Rosas Palestrantes: Agustín Querejeta Coma e Miguel Coelho
15H45-16H00	Pausa – Café
16H00-18H00	Clube dos gânglios da base: casos clínicos com vídeo Moderadores: Cristina Januário e Rui Araújo Local: Auditório dos Sobreiros
18H00-18H15	Sessão de Encerramento e atribuição de prémios Direção SPDMov
18H15-19H00	Assembleia Geral

PALESTRANTES E MODERADORES

Agustín Querejeta Coma	Serviço de Neurologia, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid, Espanha
Alexandre Mendes	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
Ana Castro Caldas	CNS - Campus Neurológico
Ana Cristina Rego	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra
Ana Graça Velon	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro
Ana Margarida Rodrigues	CNS - Campus Neurológico
Ana Morgadinho	Hospital da Luz, Coimbra
Anabela Valadas	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Andrea Martinuzzi	Department of Public Health and Pediatrics Sciences Università di Torino, Itália
Anna Latorre	National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Clinical and Movement Neurosciences, Londres, Reino Unido
Carolina Soares	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João
Catarina Miranda	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra
Cristina Costa	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Amadora-Sintra
Cristina Januário	Centro Cirúrgico de Coimbra
Cristina Sampaio	CHDI Foundation Los Angeles, CA, USA; Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina de Lisboa
Cristina Semedo	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José
Daniela Pimenta	Hôpitaux Iris Sud - Iris Ziekenhuizen Zuid, Bruxelles
Fradique Moreira	Hospital CUF Coimbra
Isabel Guimarães	Escola Superior de Saúde de Alcoitão
Joana Damásio	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
João Lourenço	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José
João Massano	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João
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
Josefa Domingos	Egas Moniz School of Health and Science, Almada
Leonor Correia Guedes	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Luís Pereira de Almeida	Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra
Marcelo Mendonça	Centro Clínico e de Investigação Champalimaud, Fundação Champalimaud
Margarida Calejo	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Maria José Rosas	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João
Marina Magalhães	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
Miguel Coelho	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria
Miguel Gago	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Alto Ave
Miguel Grunho	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal
Nuno Vila Chã	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
Olivier Rascol	Neurologie- Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Toulouse, França
Patrícia Maciel	ICVS Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde, Universidade do Minho
Ricardo Taipa	Unidade de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
Rita Simões	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Loures- Odivelas
Rui Araújo	Hospital CUF Porto
Tânia Lampreia	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Loures- Odivelas
Thomas Foltynie	Clinical and Movement Neurosciences, University College London, United Kingdom
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; Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve
Vanessa Carvalho	Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

COMISSÃO ORGANIZADORA

Joana Damásio
 Cristina Costa
 Ana Morgadinho
 Tânia Lampreia
 Anabela Valadas
 Tiago Outeiro
 Margarida Calejo
 Inês Dias
 Carlos Marinho
 Ana Castro Caldas
 Cristina Semedo

PATROCINADORES

PLATINA




OURO





PRATA






BRONZE






THERAPEUTICS
 Melhores resultados em mais doentes

PATROCÍNIOS CIENTÍFICOS



 International Parkinson and
 Movement Disorder Society

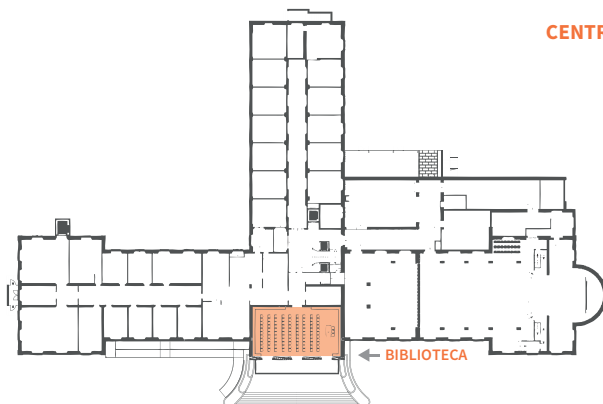


 Sociedade Portuguesa de
 Neurologia

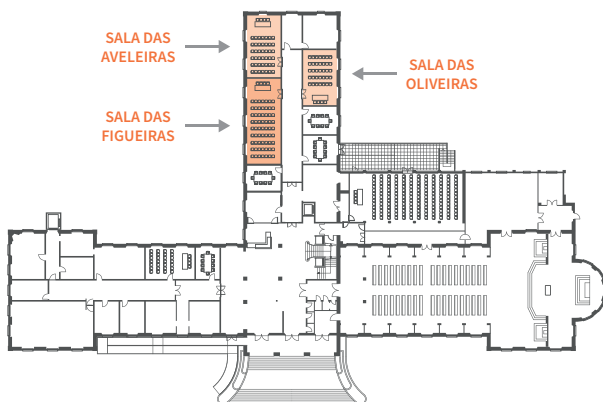
PLANTA DO CONGRESSO

PISO 2

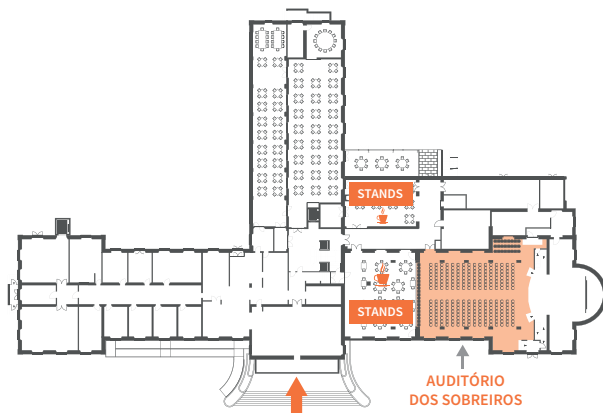
SDIVINE FÁTIMA HOTEL
CENTRO DE CONGRESSOS



PISO 1



PISO 0



COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB1

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 08H00-09H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Ana Graça Velon e Fradique Moreira

COB01. EDEMA ASSIMÉTRICO DE MEMBRO INFERIOR: UMA APRESENTAÇÃO DA DOENÇA DE PARKINSON COM RESPOSTA À LEVODOPA

Leandra Fagundes¹, Diogo Reis Carneiro^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ²Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal

E-mail: lfagundes624@gmail.com

COB02. UM BIOMARCADOR PARA A DOENÇA DE PARKINSON: IMPLEMENTAÇÃO DO ENSAIO DE AMPLIFICAÇÃO DE ALFA-SINUCLÉINA EM PORTUGAL

Daniela Filipa Santos^{1,2}, Ana André³, Hipólito N'zwalo^{1,3,5}, Tuane CRG Vieira^{1,4,5}, Tiago Fleming Outeiro^{1,5}

¹ABC-RI, Algarve Biomedical Center Research Institute, Faro, Portugal; ²Universidade do Algarve, Faro, Portugal; ³Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro, Portugal; ⁴Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil; ⁵Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal.

E-mail: tfouteiro@ualg.pt

COB03. ACTING OR REACTING? DISENTANGLING SELF-PACED VS CUED MOVEMENT INITIATIONS IN A PARKINSON'S DYSKESIA ANIMAL MODEL

Madalena V. Bettencourt¹, Pedro Daniel Coelho², Joaquim Alves da Silva^{1,3}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; ²Universitätsklinikum Würzburg, Department of Neurology, Würzburg; ³NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: madalena.bettencourt@research.fchampalimaud.org; joaquim.silva@research.fchampalimaud.org

COB04. O PARADOXO DA LEVODOPA: FOSLEVODOPA-FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA COMO TRATAMENTO DA HIPOTENSÃO ORTOSTÁTICA NA DOENÇA DE PARKINSON

Andreia S. Ferreira¹, Ana Monteiro¹, Miguel Gago¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave

E-mail: Ferreira.andreiacs@gmail.com

COB05. INFUSÃO CONTÍNUA DE FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA NO TRATAMENTO DE FREEZING DA MARCHA APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Carolina Correia^{1,2}, Sofia Lopes³, Margarida Rodrigues⁴, Carolina Soares^{1,5}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ⁴CNS – Campus Neurológico, Braga; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjoo.min-saude.pt

COB06. DO FENÓTIPO À NEUROPATOLOGIA: RELATO DE UM CASO DE ARSACS

Sara Costa¹, Francisco Almeida², Jorge Oliveira³, José Barros^{1,5}, Jorge Sequeiros^{3,5}, Ricardo Taipa^{4,5}, Miguel Pinto⁴, Joana Damásio^{1,3,5}

¹Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ²Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ³CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; ⁴Banco Português de Cérebros, Serviço de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ⁵ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto

E-mail: sara.rebello.costa@chporto.min-saude.pt

COB07. COREIA E DISFUNÇÃO FRONTAL: UM QUADRO ATÍPICO

Anabela Câmara^{1,2}, Joana Milhazes Pinto¹, Aurora Costa¹, Stefanie Moreira¹, Eduardo Freitas¹, Sofia Rocha¹

¹Serviço de Neurologia, da ULS Braga; ²Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal, SESARAM

E-mail: anabela94@gmail.com

COB08. A NEW SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 TRANSGENIC MOUSE MODEL DISPLAYS DISEASE-ASSOCIATED NEUROPATHOLOGICAL AND BEHAVIOR ABNORMALITIES

Vasco Gaspar¹, André Conceição^{1,2,3,4,5}, Rebekah Koppenol^{1,2,3,4}, Inês T. Afonso^{1,2}, Renato Vieira^{1,3}, Rodrigo Paulino¹, Lorenzo Miralgheta¹, Carlos A. Matos^{1,3}, Clévio Nóbrega^{1,3,4}

¹Algarve Biomedical Center – Research Institute, Universidade do Algarve; ²Programa Doutoral em Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve; ³Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve; ⁴Center for Neuroscience and Cell Biology, Universidade de Coimbra; ⁵Champalimaud Research Program, Champalimaud Center for the Unknown, Lisbon.

E-mail: Vasco_casper99@hotmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB2

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 08H00-09H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Morgadinho e Cristina Semedo

COB09. DISARTRIA ESCÂNDIDA E ATAXIA CEREBELOSA: O ÁLCOOL COMO DESENCADEANTE PARA A PENETRÂNCIA

Inês Carmo e Pinto¹, Vítor Mendes Ferreira¹, Marta Magriço¹, Raquel Barbosa^{1,3}, Bruna Meira^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; ²NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa; ³Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France

E-mail: neurologia@ulslo.min-saude.pt

COB10. SUBLINGUAL APOMORPHINE IN PARKINSON'S DISEASE: REAL-WORLD DATA FROM THE BIAL CONSIGO PATIENT SUPPORT PROGRAM

Mónica Manteigueiro¹, Inês Castro², Diogo Lopes², Marta Queiroz², Carmen Denecke Muhr²

¹CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Research & Development Division, BIAL-Portela & Cº, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal; ²Research & Development Division, BIAL-Portela & Cº, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal

E-mail: monica.manteigueiro@bial.com

COB11. COMPORTAMENTOS MOTORES DURANTE O SONO EM PSP: A IMPORTÂNCIA DA POLISSONOGRAFIA

Sandra Palma^{1,}, Teresa Santana^{1,*}, Augusto Rachão¹*

* Os autores contribuíram de maneira semelhante para o trabalho

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

E-mail: sandra.palma@ulsas.min-saude.pt

COB12. CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM FENÓTIPO HUNTINGTON-LIKE EM PORTUGAL – APRESENTAÇÃO DE UM PROJETO NACIONAL

Vanessa Carvalho^{1,2,}, Vítor Mendes Ferreira^{3,*}, Leonor Correia Guedes^{1,2}*

* Os autores contribuíram de maneira semelhante para o trabalho

¹Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; ²Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

E-mail: fvs.carvalho@gmail.com

COB13. SOBRECARGA DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇA DE PARKINSON SUBMETIDAS A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA – COMO EVOLUI AO LONGO DO TEMPO?

Inês Margarido^{1,2,}, Cristina Pacheco^{3,*}, João Ramos⁴, Clara Chamadoira^{5,6}, Manuel Rito^{5,6}, Ana Oliveira¹, João Massano^{1,5}, Maria José Rosas¹, Manuel Pinto^{5,7}, Carolina Soares^{1,6}*

* Estes autores contribuíram igualmente

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; ⁴Unidade de Neurorradiologia Diagnóstica, Departamento de Imagiologia ULS Gaia-Espinho, Vila Nova de Gaia; ⁵Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁶RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ⁷RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto

E-mail: ines.margarido@ulssjooa.min-saude.pt

COB14. DISTONIA INDUZIDA PELO MOVIMENTO COMO MANIFESTAÇÃO SEQUELAR DE LESÃO DESMIELINIZANTE ESTRATÉGICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO

Duarte Carapinha¹, Sofia Silva¹, Sofia Delgado¹, André Rêgo¹, Mariana Santos¹, Lia Leitão¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Amadora / Sintra

E-mail: duarte.alves.carapinha@gmail.com

COB15. DOENÇAS DO MOVIMENTO HIPERCINÉTICAS EM ADULTO JOVEM: PENSAR EM COREIA-ACANTOCITOSE!

Maria Carlos Pereira¹, José Eduardo Alves², Gui Rosa², Berta Carvalho³, Joana Damásio¹

¹Serviço de Neurologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ²Serviço de Neurorradiologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ³Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Porto, Portugal

E-mail: u14569@chporto.min-saude.pt

COB16. HÁ LUGAR AO GEL DE LEVODOPA NA ERA SUBCUTÂNEA?

Stefanie Moreira¹, Sofia Lopes¹, Margarida Rodrigues², Octávia Costa¹, Gisela Carneiro¹, Sara Varanda¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; ²CNS – Campus Neurológico Braga

E-mail: stefaniemoreira98@gmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB3

SÁBADO · 14 de março · 08H00-09H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Nuno Vila Chã e Ana Cristina Rego

COB17. VARIANTE MITOCONDRIAL MT-TL1 M.3243A>G E SÍNDROME DE FAHR

Leonor Francisco¹, Rui Jorge Silva², Mariana Gomes³, Sara Gomes¹, José Manuel Araújo¹, Sofia Lopes⁴

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; ²Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga; ³Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga; ⁴Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga

E-mail: lomaria@sapo.pt

COB18. ATAXIA CEREBELOSA DE INÍCIO TARDIO COM FLUTUAÇÃO DIURNA

Stefanie Moreira¹, Aurora Costa¹, Sofia Lopes¹, Sara Varanda¹, José Manuel Araújo¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga

E-mail: stefaniemoreira98@gmail.com

COB19. PARKINSONISMO JUVENIL ASSOCIADO A MUTAÇÕES EM HETEROZIGOTIA COMPOSTA NO GENE *FIG4* SEM NEUROPATIA DESMIELINIZANTE

Jorge M. Ferreira Machado¹, Carolina Mendes Cerqueira², Paulo Ferreira¹, Margarida Calejo¹

¹Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; ²Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

E-mail: jorge.mferreiramachado@ulsm.min-saude.pt

COB20. SÍNDROME DE MEIGE, OU TALVEZ NÃO?

Maria Inês Silva¹, Madalena Couto¹, João Lourenço^{1,2,3}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; ²CNS - Campus Neurológico; ³NOVA Medical School

E-mail: ines.sanchesilva@gmail.com / madalena.s.couto@gmail.com

COB21. UMA HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL FORA DO GUIÃO: PARA ALÉM DA TRIÁDE CLÁSSICA

Joana Milhazes Pinto¹, Sofia Lopes¹, Anabela Câmara¹, Sara Varanda¹, Joana Pinto¹

¹Unidade Local de Saúde de Braga

E-mail: joana.pinto65@gmail.com

COB22. RABBIT SYNDROME INDUZIDA POR ARIPIPRAZOL: UMA ARMADILHA DIAGNÓSTICA

Anabela Câmara¹, Iara Viera², Mariana Pereira¹, Patrícia Lobo¹, Roberto Mendes Franco¹, Teresa Carolina Aguiar¹

¹Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal – Dr. Nélio Mendonça, SESARAM; ²Serviço de Psiquiatria do Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

E-mail: anaabela94@gmail.com

COB23. FENÓTIPO MISTO DE INÍCIO PRECOCE NUM DOENTE COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SCA2: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO-PATOLÓGICO.

Sara Costa¹, Francisco Almeida², Jorge Oliveira³, Ana Sardoeira⁴, Miguel Pinto⁵, Ricardo Taipa^{5,6,*}, Joana Damásio^{1,3,6,*}

¹Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ²Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ³CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; ⁴Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; ⁵Banco Português de Cérebros, Serviço de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; ⁶ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto

E-mail: sara.rebelo.costa@chporto.min-saude.pt

COB24. UMA APRESENTAÇÃO NEUROLÓGICA RARA ASSOCIADA AO VÍRUS EPSTEIN-BARR

Francisco Repas Barbosa¹, Raquel Parece¹, Ana Luísa Lobo², Catarina Magalhães¹, Melanie Taveira³, Joana Martins³, Cristina Garrido³, Sónia Figueira³, Ernestina Santos¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; ²Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; ³Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António

E-mail: franciscorepas@gmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB4

SÁBADO · 14 de março · 08H00-09H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Castro Caldas e João Massano

COB25. O CASO DE DOENÇA DE PARKINSON COM PSEUDO-TREMOR ORTOSTÁTICO: AS PISTAS QUE CHEGARAM DO LABORATÓRIO DE NEUROFISIOLOGIA

Tomás Martins¹, Cristiana Alves¹, Pedro Pereira¹, Catarina Rodrigues¹, Miguel Grunho¹

¹Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada

E-mail: fabio.martins@ulsas.min-saude.pt

COB26. DESEQUILÍBRIO NA MARCHA: UMA HISTÓRIA FAMILIAR

Diogo Antão¹, Maria Roque², Leonor Correia Guedes², Vanessa Carvalho²

¹Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; ²Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa

E-mail: dmg.antao@gmail.com

COB27. ASSIMETRIA³

José Miguel Alves¹, Joana Cancela¹, Diogo Reis Carneiro^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ²Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal

E-mail: josemiguel.s.alves@gmail.com

COB28. STATUS DISSOCIATUS PRECOCE NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ALFA-SINUCLEINOPATIAS

Pedro Rosado¹, Ana Morgadinho², Diogo Carneiro¹, Ana Brás^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; ²Hospital da Luz, Coimbra; ³Centro de Responsabilidade Integrada de Medicina do Sono, ULS Coimbra

E-mail: pedromrosado@protonmail.com

COB29. ATAXIA ASSOCIADA AO GLÚTEN DE INÍCIO NO ADULTO: CASO CLÍNICO

Nicole Ribeiro¹, Joana Pona-Ferreira¹, Ana Graça Velon¹, Michel Mendes¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

E-mail: nicolerb01@gmail.com

COB30. EVOLUTIONARY STUDY IDENTIFIES NEW ATAXIN-3 RETROCOPIES AS EMERGENT GENETIC MODIFIERS OF MACHADO-JOSEPH DISEASE

Daniela Felício^{1,2,3}, Maria Inês Martins², Andreia Pinto², Jorge Sequeiros^{c1,3}, António Amorim^{1,2,4}, Alexandra Lopes^{c1,2,5}, Isabel Silveira¹, Susana Seixas^{1,2}, Sandra Martins^{1,2}

¹Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Porto, Portugal; ²Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto (IPATIMUP), Porto, Portugal; ³Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), University of Porto, Porto, Portugal; ⁴Dep. Biology, Faculty of Sciences, University of Porto, Porto, Portugal; ⁵CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal

E-mail: smartins@i3s.up.pt

COB31. DOENÇA CONGÉNITA DA GLICOSILAÇÃO PARA ALÉM DA INFÂNCIA: DOIS CASOS DIAGNOSTICADOS APÓS OS 70 ANOS

Ana Rita Castro¹, João Macedo Cunha¹, Luísa Sousa¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira

E-mail: rita.castro.96@gmail.com

COB32. FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA: ASPETOS PRÁTICOS NO DIA A DIA

Margarida Palermo¹, Miguel Saianda Duarte¹, Vasco Fonseca¹, Joana Neiva Correia¹, Tânia Lampreia¹, José Vale¹, Rita Simões^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures/Odivelas; ²CNS – Campus Neurológico, Lisboa e Torres Vedras, Portugal

E-mail: margaridacpalermo@hotmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO1

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 09H45-11H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Marina Magalhães e Miguel Grunho

CO01. SUBJECTIVE COGNITIVE COMPLAINTS IN PARKINSON'S DISEASE PREDICT DISTINCT COGNITIVE DECLINE BEYOND AGE OR DEPRESSION

Bruna Meira^{1,2,3}, *Marcelo Mendonça*^{2,3}

¹Neurology Department, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; ²NOVA Medical School / Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal

E-mail: bruna.meira@research.fchampalimaud.org; marcelo.mendonca@research.fchampalimaud.org

CO02. SINTOMAS MOTORES FUNCIONAIS EM IDADE PEDIÁTRICA: ESPECTRO CLÍNICO, COMORBILIDADES E OUTCOMES

Catarina Guedes Vaz^{1,*}, *Mariana Seco*^{2,*}, *Mariana Costa*^{3,4}, *Cristina Garrido*⁴, *Sónia Figueiroa*⁴, *Teresa Temudo*⁴, *Joana Martins*⁴, *Inês Carrilho*⁴

* Os autores contribuíram de igual forma para o trabalho

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Santo António (ULSSA); ²Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; ³Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Alto Minho; ⁴Serviço de Neuropediatria, ULSSA, Porto, Portugal

E-mail: catarivaz@gmail.com

CO03. CIRCADIAN RHYTHM DISRUPTION AS A POTENTIAL PRODROMAL MARKER FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA: A PRECLINICAL AND CLINICAL STUDY IN MACHADO-JOSEPH DISEASE

Rodrigo Ribeiro^{1,2,3,4}, *Dina Pereira*^{1,2,4}, *Sara Lopes*^{1,2,4}, *Tiago Reis*^{1,2,5}, *Patrick Silva*^{1,2,3,4}, *Diana Lobo*^{1,2,4,6}, *Laetitia Gaspar*^{1,2,4}, *João Durães*^{1,2,7,8}, *Ana Rita Fernandes*^{1,2,4,6}, *Marisa Ferreira-Marques*^{1,2,3}, *Catarina Carvalhas-Almeida*^{1,2,3}, *João Peça*^{1,2,5}, *Ana Rita Alvaro*^{1,2}, *Isabel Santana*^{1,2,7,8}, *Magda Santana*^{1,2,4}, *Maria Manuel Silva*^{1,2,3}, *Luís Pereira de Almeida*^{1,2,3,4,*}, *Cláudia Cavadas*^{1,2,3,4,*}

* Equal contribution

¹Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC-UC), Univ. of Coimbra, 3004-504, Portugal; ²Center for Innovation in Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Univ. of Coimbra, 3004-504, Portugal; ³Faculty of Pharmacy, Univ. of Coimbra (FFUC), 3000-548, Portugal; ⁴Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; ⁵Department of Life Sciences, Faculty of Sciences and Technology, Univ. of Coimbra, 3000-456, Portugal; ⁶Institute for Interdisciplinary Research, Univ. of Coimbra (iiiUC), 3030-789, Portugal; ⁷Department of Neurology, Coimbra Hospital and University Centre (CHUC), ULS de Coimbra, 3004-561, Portugal; ⁸Faculty of Medicine, Univ. of Coimbra (FMUC), 3000-548, Portugal

E-mail: luispa@cnc.uc.pt; ccavadas@ci.uc.pt

CO04. SATISFAÇÃO E IMPACTO FUNCIONAL DO TRATAMENTO COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA – ÓTICA DO UTILIZADOR

*Margarida Palermo*¹, *Miguel Saianda Duarte*¹, *Vasco Fonseca*¹, *Joana Neiva Correia*¹, *Tânia Lampreia*¹, *José Vale*¹, *Rita Simões*^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures/Odivelas; ²CNS – Campus Neurológico, Lisboa e Torres Vedras, Portugal

E-mail: margaridacpalermo@hotmail.com

CO05. KNOWLEDGE AND ATTITUDES OF PEOPLE WITH PARKINSON'S DISEASE AND CARERS ABOUT PALLIATIVE CARE

*Ana Catarina Silva*¹, *Joaquim Ferreira*^{1,2}, *Raquel Bouça-Machado*²

¹CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal

E-mail: ana.mauricio.silva@hotmail.com

CO06. PERCEÇÃO DO RISCO DE AFOGAMENTO NA DOENÇA DE PARKINSON: PERSPETIVAS DOS DOENTES, CUIDADORES E PROFISSIONAIS DE SAÚDE

*Ana Beatriz Soeiro*¹, *Raquel Bouça-Machado*^{1,2}, *Joaquim J. Ferreira*^{1,2}

¹CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal

E-mail: beatrizsoeiro.ft@gmail.com

CO07. MODELLING TASK-SPECIFIC DYSTONIA BY OVERTRAINING DYT-TOR1A MICE

Filipa Martins^{1,2}, Afonso Germano^{1,3}, Siham Boumhaouad¹, Madalena Bettencourt¹, Filipa Barros^{1,2}, Lisa Harder-Rauschenberger¹, Chi Wang Ip⁴, Joaquim Alves Da Silva^{1,2}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud foundation, Lisboa, Portugal;

²NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Portugal; ⁴Department of Neurology, University Hospital of Würzburg, Josef-Schneider-Straße 11, 97080 Würzburg, Germany.

E-mail: filipa.martins@research.fchampalimaud.org; joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org

CO08. SAÚDE ORAL NA DOENÇA DE PARKINSON — HÁBITOS, PERCEÇÃO E IMPACTO NA PROGRESSÃO DA DOENÇA

Joana Pona-Ferreira¹, Mafalda Perdicoulis¹, Mariana Vargas¹, Rita Raimundo¹, Ana Graça Velon¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

E-mail: joanadeponaferreira@gmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO2

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 09H45-11H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Margarida Rodrigues e Luís Pereira de Almeida

CO09. ASCL1 AND NGN2 AS PUTATIVE TRANSCRIPTION FACTORS IN PROMOTING THERAPEUTIC DIRECT GLIAL-TO-NEURON REPROGRAMMING IN MACHADO-JOSEPH DISEASE

Margarida Pereira^{1,4}, Inês Barros^{1,5}, Sara Lopes^{1,4}, Sónia Duarte^{1,4}, Dina Pereira^{1,4}, Rosário Faro^{1,3,4}, Rui Nobre^{1,4,6}, Luís Pereira de Almeida^{1,3,6,7}, Catarina Oliveira Miranda^{1,4}

¹CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; ²iiiUC - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; ³CiBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; ⁴GeneT - Centro de Excelência em Terapia Génica, Portugal; ⁵PDBEB - University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine, Portugal; ⁶ViraVector, Viral Vector for Gene Transfer Core Facility, University of Coimbra, Portugal; ⁷7FFUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal.

E-mail: csmiranda@cnc.uc.pt

CO10. UNCOVERING FUNCTIONAL IMAGING CORRELATES OF REST TREMOR IN PARKINSON'S DISEASE

Adriana Rusu¹, Pedro C. Ferreira^{1,2}, Joaquim A. da Silva^{1,3}, Marcelo D. Mendonça^{1,2}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; ²NOVA School of Science and Technology, FCT NOVA, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: adriana.rusu@research.fchampalimaud.org; marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

CO11. PROGRESSION AND CLINICAL CORRELATES OF DEPRESSION IN PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY AND OTHER 4-REPEAT TAUOPATHIES

Ana Maria Rocha¹, Carolina Seybert¹, Albino Oliveira-Maia^{1,2}, Marcelo Mendonça^{1,2}

¹Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; ²NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, NMS, FCM, Universidade NOVA de Lisboa

E-mail: ana.rocha@research.fchampalimaud.org

CO12. HÁBITOS DE PRESCRIÇÃO NA DOENÇA DE PARKINSON EM PORTUGAL: RESULTADOS DE UM INQUÉRITO NACIONAL A NEUROLOGISTAS

Carolina Soares^{1,2}, Carolina Correia^{1,3}, Margarida Rodrigues⁴

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal; ²RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; ³Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; ⁴CNS – Campus Neurológico, Braga, Portugal

E-mail: maria.carolina.correia@ulssj000.min-saude.pt

CO13. QUALIDADE DOS MICRORREGISTOS NEUROFISIOLÓGICOS INTRAOPERATÓRIOS E RESULTADOS MOTORES NA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA SOB ANESTESIA GERAL NA DOENÇA DE PARKINSON

Bruno Carvalho^{1,2}, Carolina Soares^{1,3}, Ana Oliveira¹, João Massano^{1,3}, Manuel Pinto^{4,5}, Clara Chamadoira^{3,4}, Manuel Rito^{3,4}, Maria José Rosas¹

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ⁴Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁵RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto

E-mail: bmsantoscarvalho@gmail.com

CO14. HIGH-RESOLUTION T1W/T2W MAPPING REVEALS DIVERGENT MICROSTRUCTURAL PROFILES LINKED TO TREMOR IN PARKINSON'S DISEASE

Pedro C. Ferreira^{1,2}, Matilde Gaialos³, Adriana Rusu¹, Marcelo D. Mendonça^{1,4}, Joaquim A. da Silva^{1,4}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; ²NOVA School of Science and Technology, FCT NOVA, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Diakonhjemmet Hospital, Oslo, Noruega; ⁴NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: pedro.correiaferreira@research.fchampalimaud.org; joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org

CO15. EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA (DUOPARK): ESTUDO DO IMPACTO NOS SINTOMAS NÃO-MOTORES

Aurora Costa^{1,}, Carolina Correia^{2,3,*}, Inês Pereira^{2,3}, Sofia Lopes¹, Francisca Ferreira^{2,3}, Ana Oliveira², Sara Varanda¹, Octávia Costa¹, André Fernandes^{2,3}, Gisela Carneiro¹, Maria José Rosas², Margarida Rodrigues⁴, Carolina Soares^{2,5}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ²Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto;

³Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;

⁴CNS – Campus Neurológico, Braga; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt

CO16. SHORT- AND LONG-TERM EFFECTS OF SUBTHALAMIC NUCLEUS DEEP BRAIN STIMULATION ON FREEZING OF GAIT IN PARKINSON'S DISEASE

Raquel Barbosa^{1,2}, Paulo Bastos¹, Christine Brefel-Courbon^{1,2}, Fabienne Ory-Magne^{1,2}, Clémence Leung^{1,2}, Marcelo Mendonça^{3,4}, Olivier Rascol^{1,2,5}, Margherita Fabbrì^{1,2,5} and the PREDISTIM Group

¹Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; ²Université de Toulouse, Toulouse, France; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; ⁴NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal;

⁵French NS-PARK/F-CRIN Network, Clermont-Ferrand, France

E-mail: ana.r.barbosa@hotmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO3

SÁBADO · 14 de março · 14H00-15H15 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Alexandre Mendes e Patrícia Maciel

CO17. COGNITIVE EFFECTS OF LOW-FREQUENCY SUBTHALAMIC DEEP BRAIN STIMULATION IN PARKINSON'S DISEASE: A SYSTEMATIC REVIEW AND META-ANALYSIS

Bruna Meira^{1,2,3}, Paulo Bastos⁴, Vítor Mendes Ferreira², João Albuquerque¹, Marta Magriço², Raquel Lemos^{3,5}, Raquel Barbosa⁴, Miguel Coelho⁶, Marcelo Mendonça^{1,3}

¹Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; ²Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; ⁴Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire Toulouse, Toulouse, France; ⁵ISPA - Instituto Universitário de Ciências Psicológicas, Sociais e da Vida, Lisboa, Portugal; ⁶Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

E-mail: Bmeira.rmm@gmail.com

CO18. MICRONUCLEAR COLLAPSE UNDER OXIDATIVE STRESS DRIVES AMPHISOME-MEDIATED EXPORT OF DNA IN PARKINSON'S DISEASE

Tavares Henrique^{1,2,}, Gonçalves Otília^{2,3,*}, Gaspar Rita^{2,3}, Beatriz Margarida^{1,2}, Deus Cláudia^{2,3}, Benfeito Sofia⁴, Cágide Fernando⁴, Borges Fernanda^{4,5}, Seibler Phillip⁶, Klein Christine⁶, Esteves Ana^{1,2}, Cardoso Sandra^{1,2,7}, Raimundo Nuno^{2,3,8}, Milosevic Iva^{2,3}, Pinheiro Paulo^{1,2,9}, Oliveira Paulo^{1,2}, Lopes Carla^{2,3,†}*

* Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho

¹CNC-UC, Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ²CIBB, Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Portugal; ³Multidisciplinary Institute of Ageing (MIA - Portugal), University of Coimbra, Portugal; ⁴MedInUP-Rise Health, Department of Biomedicine, Pharmacology and Therapeutics Unit, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; ⁵Department of Chemistry and Biochemistry, Faculty of Sciences; ⁶Institute of Neurogenetics, University of Lübeck and University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; ⁷Institute of Cellular and Molecular Biology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁸Department of Cellular and Molecular Physiology, Penn State University College of Medicine, Hershey, PA, USA; ⁹Department of Life Sciences, Faculty of Sciences and Technology, University of Coimbra,

E-mail: c.lopez@uc.pt

CO19. COMT-INHIBITORS CLINICAL EXPERIENCE IN EARLY MOTOR FLUCTUATIONS: TWELVE MONTHS ANALYSIS OF REONPARK STUDY

L. López-Manzanares¹, J. García-Caldentey², D. Vilas Rolán³, B. Solano Vila⁴, M. Mata Álvarez-Santullano⁵, J. Blanco Ameijeiras⁶, I. Tegel Ayuela⁶, M. Rodríguez-de Miguel⁶, Inês Castro⁷

¹Hospital Universitario La Princesa, Madrid, Spain; ²Centro Neurológico Oms 42, Palma, Spain; ³Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, Spain; ⁴Hospital Santa Caterina, Girona, Spain; ⁵Hospital Universitario Infanta Sofia, San Sebastián de los Reyes. Universidad Europea de Madrid, Spain; ⁶Laboratorios Bial S.A. Madrid, Spain; ⁷Research & Development Division, BIAL-Portela & C^o, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal

CO20. TRENDS IN ADVERTISING ANTIPARKINSONIAN DRUGS AND DEVICES IN THE MOVEMENT DISORDERS JOURNAL (1988-2024)

Augusto Rachão^{1,2}, António Silva³, Luísa Prada³, Joana Pona-Ferreira^{3,4}, Margherita Fabbrì⁵, Filipe B. Rodrigues³, Tiago A. Mestre⁶, Miguel Coelho^{7,8}, Mário M. Rosa^{2,1}, Werner Poewe⁹, Olivier Rascol⁹, Francisco E.C. Cardoso¹⁰, Joaquim J. Ferreira^{1,3}

¹CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Neurology Department, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; ³Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; ⁴Neurology Department, Hospital de Vila Real, Vila Real, Portugal; ⁵Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Toulouse Parkinson Expert Centre, Clinical Investigation Center CUIC1436, Toulouse NeuroToul Center of Excellence in Neurodegeneration (COEN), French NS-Park/F-CRIN Network, University of Toulouse 3, CHU of Toulouse, INSERM, Toulouse, France; ⁶Parkinson's Disease and Movement Disorders Center, Division of Neurology, Department of Medicine, The Ottawa Hospital Research Institute, University of Ottawa Brain and Mind Institute, Ottawa, Ontario, Canada; ⁷Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Department, Hospital Santa Maria, Lisbon, Portugal; ⁸Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; ⁹Department of Neurology, Medical University Innsbruck, Austria; ¹⁰Mo-

vement Disorders Unit, Neurology Service, Internal Medicine Department, The Federal University of Minas Gerais, Belo Horizonte, Brazil

E-mail: augusto-rachao_3@hotmail.com

CO21. NEUROMELANIN-SENSITIVE MRI OF THE SUBSTANTIA NIGRA IN PARKINSON'S DISEASE

Luís Araújo^{1,2,3}, Catarina Bernardes^{1,2,4}, Tiago Gil Oliveira^{1,2,5}, Francisco C. Almeida^{1,2,6}

¹Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), University of Minho, Braga, Portugal; ²ICVS/3B's—PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; ³School of Engineering, University of Minho, Braga, Portugal; ⁴Neurology department, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães, Portugal; ⁵Neuroradiology department, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga, Portugal; ⁶Neuroradiology department, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

E-mail: pg54004@alunos.uminho.pt

CO22. SINAL DO BOLSO - NOVO INDICADOR SEMIOLÓGICO DE SÍNDROME FRONTAL NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA

Aurora Costa¹, Sofia Lopes¹, Stefanie Moreira¹, Octávia Costa¹, Margarida Rodrigues², Gisela Carneiro³, Andreia Ferreira³, Sara Varanda¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ²CNS - Campus Neurológico, Braga; ³Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave, Guimarães

E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt

CO23. RESULTADOS A LONGO PRAZO DA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON: 23 ANOS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Margarida Leal^{1,}, Carolina Soares^{2,3,*}, Ana Oliveira², João Massano^{2,3}, Manuel Rito^{3,4}, Clara Chamadoira^{3,4}, Rui Vaz⁵, Maria José Rosas², Manuel J. Ferreira-Pinto^{4,6}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ²Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ³RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ⁴Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁵Hospital CUF Porto, Porto; ⁶RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: carolinallsoares03@gmail.com

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO4

SÁBADO · 14 de março · 14H00-15H15 · Biblioteca

Moderação: Margarida Calejo e João Lourenço

CO24. EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDO-PA SUBCUTÂNEA (DUOPARK): DADOS DE EFICÁCIA E SEGURANÇA

Carolina Correia^{1,2}, Aurora Costa^{3*}, Inês Pereira^{1,2}, Sofia Lopes³, Francisca Ferreira^{1,2}, Ana Oliveira¹, Sara Varanda³, Octávia Costa³, André Fernandes^{1,2}, Gisela Carneiro³, Maria José Rosas¹, Margarida Rodrigues⁴, Carolina Soares^{1,5}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ⁴CNS – Campus Neurológico, Braga; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjoo.min-saude.pt

CO25. ADVANCING CLINICAL TRIAL READINESS IN SCA3: CHARACTERIZATION OF THE COIMBRA COHORT WITHIN EUROPEAN SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3/MACHADO-JOSEPH DISEASE INITIATIVE (ESMI)

Patrick Silva^{1,2,3,4}, Catarina Barreiros^{1,3,4}, Laetitia Gaspar^{1,3,4}, João Durães⁵, Joana Afonso Ribeiro⁵, Inês Cunha⁵, Cristina Januário⁵, ESMI Study Group, Luís Pereira de Almeida^{1,2,3,4}, Magda Matos Santana^{1,3,4}

¹CNC - Centre for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ²FFUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ³CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; ⁴GenET - Gene Therapy Center of Excellence, Coimbra, Portugal; ⁵ULSCoimbra - Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal

E-mail: pjsilva@cnc.uc.pt, magda.santana@cnc.uc.pt

CO26. DOENTES COM PARKINSONISMO EM INTERNAMENTO HOSPITALAR: AVALIAÇÃO DE PADRÕES DE PRESCRIÇÃO E OUTCOMES CLÍNICOS

Gabriela Moreira Soares¹, Marta Filipa Graça¹, Paulo Venâncio¹, Paula Salgado¹, Diogo Fitas¹, Margarida Calejo¹

¹Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos.

E-mail: gabriela.moreirasoaresh@ulsm.min-saude.pt

CO27. ASSINATURAS DO FREEZING NOS POTENCIAIS DE CAMPO LOCAL EM DOENTES COM PARKINSON APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO SUBTALÂMICO

Ana Filipa Eloi dos Santos¹, Miguel Vilhena Soares Coelho², Pedro Duarte Batista³, Jorge Miguel Claro Cardoso⁴

¹Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ²Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ³Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ⁴Gulbenkian Institute for Molecular Medicine, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

E-mail: eloi.filipa@gmail.com

CO28. RE.PET - IMPACTO CLÍNICO DA REPETIÇÃO DE ESTUDOS NUCLEARES DOPAMINÉRGICOS: ESTUDO RETROSPECTIVO NUM CENTRO TERCIÁRIO PORTUGUÊS

Mariana Rangel¹, José Miguel Alves¹, Viktoriya Shkatova¹, Isabel Casimiro², Ana Paula Moreira^{2,3,4,5}, Maria João Cunha², Cristina Machado¹, Diogo Reis Carneiro^{1,5}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ²Serviço de Medicina Nuclear, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ³Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Portugal; ⁴Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Portugal; ⁵Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal

E-mail: mariana.rangel@sapo.pt

CO29. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA ATAXIA DE FRIEDREICH

Catarina Guedes Vaz^{1,}, Daniela Dinis^{1,*}, Sara Costa¹, Joana Martins², Miguel Gago³, Esmeralda Lourenço⁴, Jorge Sequeiros^{5,6}, José Barros^{1,5}, Ana Meireles⁷, Patrícia Rodrigues^{5,7}, Joana Damásio^{1,5,6}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; ²Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António; ³Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; ⁴Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; ⁵UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - School of

Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto; ⁶Instituto de Biologia Molecular e Celular – Universidade do Porto; ⁷Serviço de Cardiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

E-mail: catarivaz@gmail.com, joanadamasio@chporto.min-saude.pt

CO30. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 27B: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE DE BASE HOSPITALAR

Sara Costa¹, Maria Carlos Pereira¹, Francisco Almeida², Margarida Rodrigues³, Pedro Castro^{4,5}, Carolina Soares^{4,5}, Ana Lopes⁶, José Barros^{1,7}, Jorge Sequeiros^{6,7,8}, Jorge Oliveira^{6,7,8}, Joana Damásio^{1,6,7}

¹Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; ²Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; ³CNS - Campus Neurológico, Braga; ⁴Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de S. João, ULS São João; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ⁶CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; ⁷ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; ⁸i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

E-mail: sara.rebelo.costa@chporto.min-saude.pt

CLUBE DOS GÂNGLIOS DA BASE: CASOS CLÍNICOS COM VÍDEO

SÁBADO · 14 de março · 16H00-18H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Cristina Januário e Rui Araújo

GB01. A WOLF IN SHEEP'S CLOTHING: AN UNUSUAL FOCAL MOVEMENT DISORDER

Raquel Barbosa^{1,2}, Clemence Leung¹, Margherita Fabbr^{1,2}, Fabienne Ory-Magne¹, Marion Simonetta-Moreau^{1,2}

¹Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; ²Universite de Toulouse, Toulouse, France

E-mail: ana.r.barbosa@hotmail.com

GB02. UMA CAUSA RARA DE TREMOR FAMILIAR

Filipa Assis Jacinto¹, Mariana Seco¹, Ana André^{2,3}, Augusto Ferreira^{3,4}, Paula Salgado^{1,3}, Sara Duarte^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano; ²Serviço de Neurologia, Hospital de Faro; ³Serviço de Neurologia, Hospital da Horta; ⁴Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto

E-mail: filipa.assis.jacinto@outlook.pt

GB03. SÍNDROME PARKINSÔNICA COM OFTALMOPARÉSIA E ATINGIMENTO DE NERVO PERIFÉRICO

Rita Nunes Rato^{1,2}, Carolina Soares^{1,3}, Ana Oliveira¹, Maria José Rosas¹, Alexandra Lopes^{4,5}, Maria José Simões^{4,5}, André Fernandes^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ³RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ⁴CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; ⁵Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto

E-mail: rita.rato@ulssjooa.min-saude.pt

GB04. EPILÉTICO OU NÃO, GENÉTICO E ADQUIRIDO: DIFICULDADES EM PERTURBAÇÃO HIPERCINÉTICA NO LAC- TENTE

Cláudia Marques-Matos¹, Ana Cristina Ferreira¹, Sandra Jacinto¹

¹Unidade de Neurologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde S. José/Hospital Dona Estefânia (ULS S. José/HDE), Lisboa; ²Unidade de Doenças Metabólicas Pediátricas, ULS S. José/HDE, Lisboa

E-mail: claudia.marques.matos@ulssjose.min-saude.pt

GB05. SÍNDROME HIPERCINÉTICA DE EVOLUÇÃO BIFÁSICA COM ATAXIA, MIOCLONIAS, COREIA E DISTONIA

Beatriz Meira¹, Ana Cláudia Ribeiro², Sofia Marinho Pinto¹, João Nuno Carvalho^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, ULS Arrábida, Hospital de São Bernardo, Setúbal, Portugal; ²Serviço de Neurologia, ULS Loures-Odivelas, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; ³Serviço de Neuropediatria, ULS Almada-Seixal, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

E-mail: beatriz.bm.meira@gmail.com

GB06. MIORRITMIAS INDUZIDAS PELO OLHAR, UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Catarina Guedes Vaz^{1,}, Ricardo Almeida^{1,*}, Lénia Silva¹, António Lamas², Paula Fidalgo³, Diogo Pereira¹*

* Os autores contribuiram de igual forma

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António (ULSSA); ²Serviço de Medicina Interna, ULSSA;

³Serviço de Oncologia, ULSSA.

E-mail: catarivaz@gmail.com

GB07. ATAXIA PROGRESSIVA DE INÍCIO EM IDADE ADULTA EM DOENTE COM HISTÓRIA DE PERTURBAÇÃO DE USO DO ÁLCOOL

Carolina Correia^{1,2}, Miguel Leão³, Ana Grangeira³, Carolina Soares^{1,4}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Serviço de Genética Médica, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁴RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjooa.min-saude.pt

GB08. QUANDO O DIAGNÓSTICO ESTÁ À VISTA, MAS NÃO É VISTO

Maria Carlos Pereira¹, Alexandre Mendes¹, Purificación Ortiz², Sílvia César², Sofia Pina³, Arlindo Guimas⁴, Joana Damásio¹

¹Serviço de Neurologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ²Serviço de Neurologia, ULS do Nordeste, Bragança, Portugal; ³Serviço de Neurorradiologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ⁴Centro de Referência Nacional para Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS de Santo António, Porto, Portugal

E-mail: u14569@chporto.min-saude.pt

GB09. O DIAGNÓSTICO NUM FECHAR E ABRIR DE OLHOS

Maria M. Roque¹, Catarina Serrão¹, Alexandre Aldomiro², Vanessa Carvalho^{1,3}, Sara Parreira^{1,3,4}, Ana Franco^{1,3,4}, Carla Bentes^{1,3,4}, Ana Rita Peralta^{1,3,4}, Leonor Correia Guedes^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; ²Serviço de Neurologia, ULS Arrábida, Setúbal, Portugal; ³Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; ⁴Centro de Referência Para a Área de Epilepsias Refratárias, Member of EpiCare (European Reference Network for Rare and Complex Epilepsies), ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal

E-mail: maria0roque@gmail.com

GB10. METABOLISMO EM MOVIMENTO

Aurora Costa¹, Stefanie Moreira¹, Sara Varanda¹, Sofia Lopes¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga

E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB1

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 08H00-09H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Ana Graça Velon e Fradique Moreira

COB01. EDEMA ASSIMÉTRICO DE MEMBRO INFERIOR: UMA APRESENTAÇÃO DA DOENÇA DE PARKINSON COM RESPOSTA À LEVODOPA

Leandra Fagundes¹, Diogo Reis Carneiro^{1,2}

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal;* ²*Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal*

E-mail: lfagundes624@gmail.com

Introdução: O edema dos membros inferiores na Doença de Parkinson (DP) ocorre predominantemente de forma bilateral e está associado à imobilidade, à disfunção autonómica ou a efeitos adversos da terapêutica dopaminérgica, particularmente dos agonistas dopaminérgicos. A apresentação unilateral e a melhoria do edema com levodopa estão pouco documentadas na literatura.

Caso Clínico: Mulher de 80 anos, com antecedentes pessoais de trombocitemia essencial, colangite biliar primária e hipertensão arterial, observada em consulta de Neurologia por tremor de repouso da mão esquerda e alteração do padrão de marcha, com um ano de evolução. Na avaliação inicial, registava uma pontuação de 24 no MDS-UPDRS-III e de 2 na escala de H&Y. Adicionalmente, apresentava edema persistente do membro inferior esquerdo, sem sinais inflamatórios, nos últimos meses, resistente a terapêutica com diurético. A doente negava antecedentes de traumatismo local, dor, dispneia ou ortopneia. Foi diagnosticada com DP e iniciou terapêutica com carbidopa/levodopa 25/100 mg, três vezes ao dia. A função renal, a ecografia com Doppler dos membros inferiores e o ecocardiograma transtorácico não apresentavam alterações relevantes. Três meses após o início do tratamento, verificou-se uma melhoria significativa da função motora, incluindo da marcha (pontuação de 9 no MDS-UPDRS-III), bem como melhoria significativa do edema.

Discussão/Conclusão: O edema unilateral constitui uma apresentação atípica na DP e deve motivar a exclusão de causas secundárias, nomeadamente trombose ou compressão venosa profunda, dermohipodermite infecciosa, patologia cardíaca ou renal. Após a sua exclusão, este caso reforça a heterogeneidade das manifestações da DP. O edema unilateral possivelmente decorre da diminuição da função motora do membro, e é potencialmente reversível com terapêutica dopaminérgica.

COB02. UM BIOMARCADOR PARA A DOENÇA DE PARKINSON: IMPLEMENTAÇÃO DO ENSAIO DE AMPLIFICAÇÃO DE ALFA-SINUCLEÍNA EM PORTUGAL

Daniela Filipa Santos^{1,2}, Ana André³, Hipólito N'zwalo^{1,3,5}, Tuane CRG Vieira^{1,4,5}, Tiago Fleming Outeiro^{1,5}

¹*ABC-RI, Algarve Biomedical Center Research Institute, Faro, Portugal;* ²*Universidade do Algarve, Faro, Portugal;* ³*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro, Portugal;* ⁴*Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil;* ⁵*Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal.*

E-mail: tfouteiro@ualg.pt

Introdução: A doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa progressiva que afeta predominantemente a população idosa. Em Portugal, estima-se a existência de aproximadamente 20.000 casos, número que deverá aumentar em consequência do envelhecimento demográfico. A DP é clinicamente caracterizada por degeneração neuronal dopaminérgica e pela acumulação de agregados proteicos, conhecidos como corpos e neurites de Lewy, cuja principal componente proteica é a alfa-sinucleína (aSyn). Evidências recentes sugerem que a transmissão célula-a-célula da aSyn induz o dobramento incorreto das suas formas nativas, promovendo a agregação patológica e contribuindo para a progressão da neurodegeneração e o agravamento dos sintomas clínicos da DP. Apesar dos avanços significativos na investigação básica e da realização de numerosos ensaios clínicos, não existem atualmente tratamentos modificadores da DP. Entre as principais limitações destaca-se a ausência de biomarcadores fiáveis que permitam distinguir subtipos da doença e prever a sua progressão ao nível individual. Adicionalmente, aquando do aparecimento dos primeiros sintomas motores característicos da DP e diagnóstico clínico, aproximadamente 70% dos neurónios dopaminérgicos já foram perdidos, reduzindo a janela de intervenção terapêutica.

Objetivo: Identificar populações em risco e desenvolver estratégias de diagnóstico precoce. Os ensaios de amplificação de sementes baseados na aSyn (seeding amplification assays, SAA), capazes de detetar sinucleinopatias em amostras de fluidos biológicos, representam um avanço promissor para a medicina de precisão.

Metodologia e Resultados: Neste projeto, estamos a estratificar doentes com DP com base na positividade

do SAA. O recrutamento é realizado na Consulta de Neurologia da Unidade de Saúde Local do Algarve, tendo sido recolhidas, até ao momento, 72 amostras de soro com distribuição equitativa de género e maioritariamente na faixa etária 70-79 anos de idade. São igualmente recolhidos dados clínicos relevantes, incluindo MDS-UPDRS, MMSE e a escala Hoehn&Yahr.

Conclusões: Espera-se que este estudo contribua para melhorar o diagnóstico precoce da DP em Portugal.

COB03. ACTING OR REACTING? DISENTANGLING SELF-PACED VS CUED MOVEMENT INITIATIONS IN A PARKINSON'S DISEASE ANIMAL MODEL

Madalena V. Bettencourt¹, Pedro Daniel Coelho², Joaquim Alves da Silva^{1,3}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; ²Universitätsklinikum Würzburg, Department of Neurology, Würzburg; ³NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: madalena.bettencourt@research.fchampalimaud.org; joaquim.silva@research.fchampalimaud.org

Introduction: Parkinson's disease (PD) impairs movement initiation, particularly of self-paced actions, while externally cued movements appear less perturbed. However, neural mechanisms underlying this cueing benefit remain unclear. The motor thalamus (mThal) integrates inputs from the basal ganglia, cerebellum, and midbrain to orchestrate movement initiation. Thus, we hypothesise that self-paced movements rely on basal ganglia pathways, disrupted in PD, while external cues engage cerebellar and midbrain circuitry, more resilient to dopaminergic dysfunction.

Objectives: To characterise the activity of input-defined mThal neuronal populations and determine their differential roles in self-paced versus cued movement initiation, providing mechanistic insight into why external cues facilitate movement in PD.

Methodology: We are mapping the anatomical organisation of input-defined mThal neurons using anterograde trans-synaptic tracing from the basal ganglia, cerebellar, and midbrain. In parallel, we developed a head-fixed behavioural task where mice initiate identical forward locomotion either spontaneously or following an auditory cue. Ongoing experiments are investigating activity dynamics of input-defined mThal populations during both types of initiation using electrophysiology combined with optogenetics.

Results: Preliminary anatomical tracing successfully labelled distinct input-defined mThal populations from the basal ganglia, cerebellar, and midbrain. Behaviourally, mice learned both initiation paradigms, displaying similar kinematic profiles for rewarded locomotion across conditions. Yet initiation probability showed a distinctive peak immediately following cue presentation that was absent in self-paced blocks, confirming effective use of the auditory cue. Previous validation with dopaminergic antagonists confirmed self-paced initiations were preferentially impaired, establishing a foundation for future studies in PD models.

Conclusion: This approach establishes a framework to dissect how specific mThal circuits contribute to different types of movement initiation. Understanding which pathways external cues recruit to bypass basal ganglia dysfunction may reveal circuit-level mechanisms explaining cueing benefits in PD. Future studies aim to extend to PD mouse models to test whether targeted manipulations can restore self-paced movement initiation.

COB04. O PARADOXO DA LEVODOPA: FOSLEVODOPA-FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA COMO TRATAMENTO DA HIPOTENSÃO ORTOSTÁTICA NA DOENÇA DE PARKINSON

Andreia S. Ferreira¹, Ana Monteiro¹, Miguel Gago¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave

E-mail: Ferreira.andreiacs@gmail.com

Introdução: A disautonomia ocorre em 90% dos doentes com Doença de Parkinson, sendo a Hipotensão Ortostática (HO) a sua principal manifestação cardiovascular. Apesar de se associar a um aumento da morbimortalidade e risco de quedas, a HO continua frequentemente subdiagnosticada e com opções terapêuticas limitadas. A levodopa, o pilar do tratamento da Doença de Parkinson, é frequentemente apontada como um fator agravante da hipotensão, embora o seu impacto real na função autonómica cardiovascular destes doentes permaneça incerto.

Descrevemos um doente com Doença de Parkinson e HO refratária, no qual a perfusão contínua de foslevodopa-foscarbidopa subcutânea se revelou uma alternativa eficaz e segura, não só na otimização motora, mas também na estabilização hemodinâmica do doente, desafiando a abordagem convencional nesta patologia.

Caso Clínico: Doente de Parkinson com 79 anos, em estadio H&Y 3, sob 1031mg/dia de levodopa, admitido por síndrome de desregulação dopaminérgica associado a quedas repetidas e sintomas psicóticos. Foi suspensa a terapêutica agonista dopaminérgica, com incremento compensatório da terapêutica de levodopa oral, tendo-se obtido estabilização comportamental, porém o doente desenvolveu HO sintomática refratária. Perante a falência das medidas convencionais — redução da dosagem de levodopa até 400mg/dia com introdução de mi-

doxrina e domperidona — e o conseqüente agravamento motor e da ansiedade reportadas, optou-se por iniciar perfusão contínua com foslevodopa/foscarbidopa. Em apenas 72 horas, sob regime de perfusão diferenciado (0,27ml/h diurno/0,15ml/h noturno), atingiu-se a remissão completa dos episódios de HO a par de uma redução de 18 pontos na escala de UPDRS-III.

Discussão / Conclusão: A investigação de novas terapêuticas para a Hipotensão Ortostática na Doença de Parkinson é prioritária. A estabilidade dopaminérgica, via perfusão contínua, poderá ser determinante na regulação do tónus vascular em fases avançadas. São necessários estudos prospetivos para validar a segurança e eficácia desta estratégia, visando a sua integração criteriosa na prática clínica futura.

COB05. INFUSÃO CONTÍNUA DE FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA NO TRATAMENTO DE FREEZING DA MARCHA APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Carolina Correia^{1,2}, Sofia Lopes³, Margarida Rodrigues¹, Carolina Soares^{1,5}

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto;* ²*Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;* ³*Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga;* ⁴*CNS – Campus Neurológico, Braga;* ⁵*RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto*

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjoo.min-saude.pt

Introdução: A foslevodopa/foscarbidopa (fLD/fCD) subcutânea é uma terapêutica aprovada para o tratamento de complicações motoras da doença de Parkinson (DP), maioritariamente utilizada como alternativa ou ponte até realização de estimulação cerebral profunda (ECP). O presente caso clínico descreve o benefício da sua utilização no tratamento de freezing da marcha (FOG) após ECP.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 58 anos, sem antecedentes relevantes, com DP com 12 anos de evolução. Iniciou flutuações motoras e discinesias incapacitantes, com uma pontuação em OFF na escala MDS-UPDRS-III de 32, sem sinais de freezing. Melhoria de 81% na prova da dopa, tendo sido submetida a ECP do núcleo subtalâmico em 2024. Após cirurgia, objetivada melhoria de 50% e 59,4% na MDS-UPDRS-III, respetivamente em stimON/medOFF e stimON/medON, com redução da dose diária equivalente de levodopa (LEDD) de 66,8%. Alguns meses depois, surgimento de FOG incapacitante, parcialmente dopa-responsivo, com necessidade de aumentos progressivos da LEDD e agravamento de discinesias. Foi confirmada a correta posição dos elétrodos e realizadas várias sessões de neuroestimulação para otimização dos parâmetros de estimulação, com benefício transitório e insatisfatório. Foi iniciada infusão de apomorfina subcutânea (LEDD=320), com ligeiro benefício no FOG e discinesias, suspensa 3 meses depois por reações adversas cutâneas. Foi iniciada posteriormente fLD/fCD SC (LEDD=1100), com suspensão completa da terapêutica dopaminérgica oral, observando-se resolução das discinesias e melhoria sustentada do FOG.

Discussão/Conclusão: Ensaios de fase 3 mostraram uma redução significativa de quedas sob fLD/fCD subcutânea, presumivelmente por diminuição dos períodos OFF, acinesia matinal e FOG. Embora não existam estudos especificamente desenhados para avaliar o impacto da fLD/fCD no FOG, estudos observacionais sugerem efeitos benéficos do gel intestinal de levodopa/carbidopa. O presente caso reforça a necessidade de considerar a administração contínua de fLD/fCD em doentes com sintomas axiais dopa-responsivos, não adequadamente controlados com outras terapêuticas assistidas por dispositivo.

COB06. DO FENÓTIPO À NEUROPTOLOGIA: RELATO DE UM CASO DE ARSACS

Sara Costa¹, Francisco Almeida², Jorge Oliveira³, José Barros^{1,5}, Jorge Sequeiros^{3,5}, Ricardo Taipa^{4,5}, Miguel Pinto⁴, Joana Damásio^{1,3,5}

¹*Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ²*Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ³*CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto;* ⁴*Banco Português de Cérebros, Serviço de Neuroptologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ⁵*ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto*

E-mail: sara.rebello.costa@chporto.min-saude.pt

Introdução: A ataxia autossómica recessiva de Charlevoix–Saguenay (ARSACS), de hereditariedade recessiva, caracteriza-se por ataxia cerebelosa, espasticidade e polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. A caracterização neuropatológica é escassa, apenas dois estudos *post-mortem* estão disponíveis na literatura.

Caso Clínico: Apresenta-se uma família da região Norte, com consanguinidade parental, na qual 4 dos 14 filhos tinham ARSACS [variante em homozigotia no gene SACS (c.5744_5745del(p.(His1915Argfs*19))]. A filha mais nova adquiriu marcha aos 2 anos, em pontas, e apresentou dificuldades de aprendizagem desde a infância. Com 12 anos passou a necessitar de apoio bilateral na marcha, surgindo ainda na adolescência disartria e descoordenação dos membros superiores. Com 25 anos perdeu a capacidade de escrita, aos 30 a capacidade de marcha e

aos 40 desenvolveu disfagia. Na primeira avaliação neurológica, aos 43 anos, apresentava disartria escandida, nistagmo em todas as direções do olhar, dismetria dos membros superiores, *pés cavus*, paraparesia espástica, hiperreflexia osteotendinosa, sinal de Babinski bilateral, hipostesia distal MI, ataxia do tronco e incapacidade de marcha. O estudo imagiológico mostrou hipodensidades lineares na ponte, atrofia do vérmis superior e da medula cervical. A doente apresentou agravamento clínico progressivo, ficando restrita ao leito aos 50 anos, anártrica aos 58, falecendo aos 60 anos. A análise macroscópica do cérebro revelou atrofia predominante na região fronto-opercular, tronco cerebral e cerebelo, sobretudo no vérmis cerebeloso superior. O estudo histológico documentou atrofia cortical cerebelosa, particularmente severa no vermis superior, com perda e heterotopia de células de *Purkinje*, dilatações dendríticas e palidez das fibras corticoespinais na ponte.

Conclusão: Com este caso procuramos contribuir para o conhecimento das alterações neuropatológicas da entidade clínica ARSACS, essencialmente caracterizadas até à data. As alterações estruturais identificadas são consistentes com o fenótipo clínico e imagiológico, reforçando a correlação anátomo-clínica da doença.

COB07. COREIA E DISFUNÇÃO FRONTAL: UM QUADRO ATÍPICO

Anabela Câmara^{1,2}, *Joana Milhazes Pinto*¹, *Aurora Costa*¹, *Stefanie Moreira*¹, *Eduardo Freitas*¹, *Sofia Rocha*¹

¹Serviço de Neurologia, da ULS Braga; ²Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal, SESARAM

E-mail: anabela94@gmail.com

Introdução: As doenças associadas à coreia são classicamente reconhecidas pelo seu fenótipo motor. Contudo, em alguns casos menos frequentes, a disfunção cognitiva pode preceder em vários anos as manifestações motoras, mimetizando síndromes demenciais frontais, o que dificulta o diagnóstico etiológico.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 64 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial e depressão. História familiar materna de doença de Alzheimer de início precoce. Na primeira consulta, a doente apresentava lentificação cognitiva, alteração da linguagem, desinibição e episódios de riso desproporcionado. Quadro clínico com vários anos de evolução, iniciado por volta dos 50 anos de idade. Ao exame, tinha MMSE de 20/30, discurso pouco fluente, com pausas anómicadas e parafasias. Observavam-se reflexo palmar direito e apraxia ideomotora. Destacava-se uma inquietude com movimentos involuntários discretos, irregulares e não estereotipados, compatíveis com coreia. A avaliação neuropsicológica revelou défice cognitivo ligeiro multidomínio não amnésico, com predomínio executivo, semelhante a avaliação realizada 12 anos antes, sem progressão significativa. A RM-CE evidenciou atrofia cortical predominantemente frontal e parietal superior bilateral. A PET-FDG cerebral revelou hipometabolismo fronto-temporal e assimetria parietal com hipometabolismo relativo à esquerda. O estudo genético para doença de Huntington foi negativo; no painel NGS para Huntington-like identificou-se um alelo de penetrância incompleta no gene *TBP* (42–48 repetições), compatível com síndrome Huntington-like tipo 4.

Conclusão: Este caso demonstra que disfunção frontal de evolução lenta não exclui uma etiologia primariamente associada à coreia, mesmo quando as manifestações motoras são menos evidentes. As síndromes Huntington-like devem ser consideradas perante apresentações cognitivas atípicas e estudo genético convencional negativo. A integração entre fenótipo clínico, neuroimagem e estudo genético alargado é crucial para evitar erros diagnósticos e orientar adequadamente o seguimento clínico e o aconselhamento familiar.

COB08. A NEW SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 TRANSGENIC MOUSE MODEL DISPLAYS DISEASE-ASSOCIATED NEUROPATHOLOGICAL AND BEHAVIOR ABNORMALITIES

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

¹Algarve Biomedical Center – Research Institute, Universidade do Algarve; ²Programa Doutoral em Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve; ³Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve; ⁴Center for Neuroscience and Cell Biology, Universidade de Coimbra; ⁵Champlimaud Research Program, Champlimaud Center for the Unknown, Lisbon.

E-mail: Vasco_casper99@hotmail.com

Introduction: Polyglutamine (polyQ) diseases comprise 9 different neurodegenerative disorders characterized by an abnormal expansion of the trinucleotide CAG within the coding regions of each disease-associated gene. The mutation is translated into a toxic protein bearing an abnormally elongated tract of glutamines, ultimately resulting in a phenotype characterized by a myriad of motor deficits.

Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) is a polyglutamine disorder in which ataxin-2 contains an abnormally expanded polyglutamine tract, giving rise to progressive motor impairment.

Aims: Despite significant advances, the molecular and cellular mechanisms underlying SCA2 remain incompletely understood and there is limited availability of preclinical models, therefore it is of utmost importance to develop and use models that recapitulate the human condition.

Methods: Here, we develop a new SCA2 transgenic mouse model expressing a human ATXN2 cDNA, under the

control of the L7-6 cerebellar Purkinje cell-specific promoter, which displays spinocerebellar ataxia phenotype and neuropathological abnormalities.

Discussion: Behavior characterization revealed motor impairments consistent with an ataxic phenotype, together with early cerebellar structural abnormalities. Histological analyses demonstrated neurodegeneration in cerebellar granular, molecular and Purkinje cell layers suggesting a direct impact of the mutant protein on neuronal integrity.

Conclusion: Collectively, these results support the relevance of this transgenic model as a robust experimental platform to study SCA2 pathogenesis and to assess pre-clinical therapeutic approaches for polyglutamine-associated neurodegenerative disorders.

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB2

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 08H00-09H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Morgadinho e Cristina Semedo

COB09. DISARTRIA ESCÂNDIDA E ATAXIA CEREBELOSA: O ÁLCOOL COMO DESENCADEANTE PARA A PENETRÂNCIA

Inês Carmo e Pinto¹, Vítor Mendes Ferreira², Marta Magriço¹, Raquel Barbosa^{1,3}, Bruna Meira^{1,2}

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa;* ²*NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa;* ³*Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France*

E-mail: neurologia@uilslo.min-saude.pt

Introdução: A SCA8 é uma doença autossómica dominante que resulta da expansão do triplete CTG no gene ATXN8OS localizado no cromossoma 13q21. Manifesta-se tipicamente entre a 3ª e a 5ª décadas de vida com um envolvimento cerebeloso progressivo, caracterizado particularmente por instabilidade da marcha e disartria escândida, bem como outros sinais extra-cerebelosos mais discretos. Expansões superiores a 54 repetições são consideradas patogénicas, embora a penetrância da doença seja incompleta.

Caso Clínico: Um homem de 42 anos, com hábitos alcoólicos marcados e sem antecedentes familiares de doença neurológica, foi referenciado à consulta de Neurologia por um quadro progressivo de alteração da marcha com cinco anos de evolução. Ao exame neurológico apresentava marcha atáxico-espástica, ataxia tetra-ependicular, disidiadococinesia, nistagmo multidirecional, espasticidade dos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa e reflexos cutaneoplantares extensores. Evoluiu progressivamente com perda de marcha autónoma e com desenvolvimento de tremor postural e disartria escândida. A investigação etiológica contemplou a realização de RM-CE que revelou atrofia cerebelosa isolada, com envolvimento vermiano preferencial. O estudo genético dirigido às formas mais frequentes de ataxia – SCA 1, 2, 3, 6 e 12, ataxia de Friedreich e SPG17 –, bem como o neuroexoma, não revelaram alterações consideradas patogénicas. A pesquisa de expansões no gene ATXN8OS identificou uma expansão CTG com 85 repetições, confirmando o diagnóstico de SCA8.

Conclusão: O diagnóstico de SCA8 deve ser considerado em doentes com ataxia cerebelosa lentamente progressiva e disartria escândida desproporcionalmente marcada. Apesar do historial de alcoolismo crónico, a identificação desta expansão levanta a hipótese de que o álcool tenha atuado como um modificador ambiental, reduzindo o limiar para a manifestação fenotípica da SCA8.

COB10. SUBLINGUAL APOMORPHINE IN PARKINSON'S DISEASE: REAL-WORLD DATA FROM THE BIAL CONSIGO PATIENT SUPPORT PROGRAM

Mónica Manteigueiro¹, Inês Castro², Diogo Lopes², Marta Queiroz², Carmen Denecke Muhr²

¹*CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Research & Development Division, BIAL-Portela & C^o, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal;* ²*Research & Development Division, BIAL-Portela & C^o, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal*

E-mail: monica.manteigueiro@bial.com

Introduction: Patient support programs (PSPs) play a relevant role in assisting treatment adherence, clinical outcomes and effectiveness. In April 2025, the *Bial Consigo* PSP was launched in Portugal to support Parkinson's Disease (PD) patients treated with sublingual apomorphine (SL-APO) in real-world clinical practice. SL-APO is indicated for intermittent treatment of "OFF" episodes in PD patients.

Objective: To characterize patients treated with SL-APO enrolled in the PSP, describe treatment safety and assess the perceived value of support services since program's launch.

Methods: A descriptive analysis was conducted using data collected within the PSP from first patient enrolled (April 15, 2025) until December 2025.

Results: During the period, 43 PD patients were registered in the program, of whom 36 remain active (50% male). Most patients were aged 66–75 years (41%), followed by 51–65 years (26%) and >75 years (26%). Patients were mostly distributed by Northern region (49%), followed by Central region (26%). Patient satisfaction at month 3, assessed through a 5-point Likert scale, showed consistently high ratings (4 or 5) across all evaluated support components, including the helpline, proactive follow-up calls, nursing visits, and educational materials. Regarding safety, a total of 26 valid cases were reported (54% female). From these, 80 adverse events (AEs) were reported, no single adverse event occurring in more than 5 subjects. The most frequent were malaise (6%), hypotension (6%), drug ineffective (6%), nausea (5%), and hyperhidrosis (4%). Eleven patients (26%) discontinued SL-APO due to AEs. Two patients reported serious events, (1 deep vein thrombosis and 1 hypotension with somnolence).

Conclusion: Initial data suggests that this program is an effective tool to support SL-APO titration, enables structured safety monitoring and patient follow-up, and may contribute to optimizing routine clinical practice. The observed safety profile of SL-APO was consistent with the known safety profile.

COB11. COMPORTAMENTOS MOTORES DURANTE O SONO EM PSP: A IMPORTÂNCIA DA POLISSONOGRAFIA

Sandra Palma^{1,}, Teresa Santana^{1,2,*}, Augusto Rachão¹*

** Os autores contribuíram de maneira semelhante para o trabalho*

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal*

E-mail: sandra.palma@ulsas.min-saude.pt

Introdução: Nos Parkinsonismos degenerativos, os fenótipos do sono têm-se afirmado como biomarcadores clínicos não invasivos promissores, nomeadamente na distinção entre alfa-sinucleinopatias e taupatias. A perturbação do comportamento no sono REM (RBD) é fortemente sugestiva de alfa-sinucleinopatia, estando classicamente ausente na Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP). Contudo, fenómenos que mimetizam RBD podem levantar dúvidas no diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Homem de 64 anos, com diagnóstico estabelecido de PSP, apresentando um fenótipo típico, caracterizado por síndrome frontal/disexecutiva, parestia do olhar vertical inferior, parkinsonismo acinético-rígido bilateral e instabilidade postural precoce. No contexto da avaliação clínica global, surgiu a suspeita de RBD com base no relato de sonhos vívidos e movimentos exuberantes durante o sono. A polissonografia revelou perda de atonia muscular durante o sono REM, associada a síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) grave. Considerou-se que a perda de atonia REM poderia ser secundária à fragmentação do sono associada à SAOS, estabelecendo-se o diagnóstico de pseudo-RBD.

Conclusão: Este caso permite refletir sobre a utilidade da RBD enquanto biomarcador isolado no diagnóstico diferencial entre alfa-sinucleinopatias e taupatias, frequentemente desafiante na prática clínica. Embora os fenótipos do sono sejam biomarcadores relevantes nos parkinsonismos, a distinção entre RBD e pseudo-RBD assume particular importância em patologias como a PSP, permitindo evitar diagnósticos incorretos e assegurar uma orientação terapêutica adequada.

COB12. CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM FENÓTIPO HUNTINGTON-LIKE EM PORTUGAL – APRESENTAÇÃO DE UM PROJETO NACIONAL

Vanessa Carvalho^{1,2,}, Vitor Mendes Ferreira^{3,*}, Leonor Correia Guedes^{1,2}*

** Os autores contribuíram de maneira semelhante para o trabalho*

¹*Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal;* ²*Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal;* ³*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal*

E-mail: fvs.carvalho@gmail.com

Introdução: O termo “fenocópia de doença de Huntington” (FH) descreve doentes com um fenótipo caracterizado por coreia, alterações cognitivas e/ou comportamentais e declínio funcional progressivo, mas sem expansões patogénicas CAG no gene *HTT*. Embora representem apenas cerca de 1% dos casos, as suas etiologias são variadas, incluindo condições genéticas e adquiridas. Em Portugal, os dados publicados são escassos, sendo relevante uma avaliação nacional padronizada para melhorar o diagnóstico e a abordagem clínica.

Objetivos: Apresentar um estudo multicêntrico, de carácter nacional, cujo objetivo principal é determinar a prevalência nacional das causas genéticas de FH em Portugal. Como objetivos secundários, pretende-se caracterizar as manifestações clínico-imagiológicas e mapear a distribuição geográfica dos indivíduos e famílias afetadas.

Metodologia: Estudo multicêntrico transversal que incluirá indivíduos com apresentação de início no adulto de coreia e teste *HTT* negativo. Os doentes serão identificados através de Consultas de Doenças do Movimento.

Para este efeito, serão contactados especialistas em doenças do movimento para convite a colaborar no projeto e o projeto será adicionalmente submetido à comissão científica do “Registo SPDMov em doenças do Movimento”. Serão recolhidos dados demográficos, clínicos, imagiológicos e genéticos, extraídos do registo e complementados, quando necessário, pelos centros de Neurologia participantes. Serão critérios de exclusão a presença de uma etiologia adquirida para coreia. A análise estatística descritiva incluirá testes apropriados para comparação de variáveis, usando, para variáveis contínuas, teste t ou testes paramétricos dependendo da distribuição das variáveis e teste qui-quadrado ou teste exato de Fisher para variáveis categóricas. Será realizada análise multivariada para explorar variáveis de confundimento.

Resultados: Espera-se obter a primeira estimativa nacional da prevalência de FD genéticas em Portugal, identificar as causas genéticas mais frequentes e descrever padrões clínicos e imagiológicos característicos.

Conclusão: Os resultados poderão melhorar a precisão diagnóstica, apoiar o aconselhamento clínico-genético e aumentar a sensibilização para FH na população portuguesa.

COB13. SOBRECARGA DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇA DE PARKINSON SUBMETIDAS A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA – COMO EVOLUI AO LONGO DO TEMPO?

Inês Margarido^{1,2,}, Cristina Pacheco^{3,*}, João Ramos⁴, Clara Chamadoira^{5,6}, Manuel Rito^{5,6}, Ana Oliveira¹, João Massana^{1,5}, Maria José Rosas¹, Manuel Pinto^{5,7}, Carolina Soares^{1,5}*

** Estes autores contribuíram igualmente*

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; ⁴Unidade de Neuroradiologia Diagnóstica, Departamento de Imagiologia ULS Gaia-Espinho, Vila Nova de Gaia; ⁵Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁶RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ⁷RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto

E-mail: ines.margarido@ulssjao.min-saude.pt

Introdução: Os cuidadores são fundamentais no bem-estar das pessoas com doença de Parkinson (DP) ao longo do seu percurso, mantendo um papel central após a cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP). Existem poucos dados sobre a sua sobrecarga e evolução ao longo do tempo.

Objetivos: Avaliar a sobrecarga dos cuidadores de pessoas com DP submetidas a ECP e compará-la em diferentes momentos temporais pós-cirurgia.

Metodologia: Estudo transversal de uma coorte de cuidadores de doentes submetidos a ECP num centro terciário. Incluímos pares cuidador-doente em quatro momentos pós-ECP: Grupos A(2^o-3^o anos); B(5^o-6^o anos); C(10^o-11^o anos); D(>15^o anos). Aplicámos as escalas Zarit-22, *Hospital Anxiety and Depression Scale* e um questionário estruturado sobre a perspetiva relativa à ECP. Colhemos dados demográficos dos cuidadores e dados clínico-demográficos dos doentes. Estes foram comparados entre grupos.

Resultados: Reunimos 88 pares cuidador-doente. Dos cuidadores: média de idades 60,01(±12,28) anos; 62,5% mulheres; 76,1% o único cuidador; duração média dos cuidados 14,83(±8,72) anos e 46,5% durante >6h/dia. Em todos os grupos, a sobrecarga era moderada e aumentou com o tempo pós-ECP (A-24,41(±13,93); B-26,52(±15,19); C-32,62(±13,79); D-31,07(±12,60), $p=0,179$). Mais tempo dedicado ao cuidado ($p<0,001$), agravamento do estado de saúde do cuidador ($p<0,001$) e sintomas ansiosos/depressivos ($p<0,001$) associam-se a mais sobrecarga. Perceção de redução do desgaste pós-ECP ($p=0,008$), boa relação com o doente ($p<0,001$) e tirar tempo para o próprio ($p=0,029$) associam-se a menor sobrecarga. A palavra mais utilizada para descrever o cuidado foi “desafio”; alterações da marcha representam a principal dificuldade (36,4%). A maioria considera que a ECP reduziu o desgaste (69,3%), permitiu libertar tempo (82,2%) e voltaria a suportar a cirurgia (92%).

Conclusão: Os cuidadores de pessoas com DP submetidos a ECP apresentam níveis moderados de sobrecarga que aumentam com o tempo e progressão da doença. Na sua perspetiva a ECP reduziu o desgaste, permitiu libertar tempo e seria novamente uma opção para o seu familiar.

COB14. DISTONIA INDUZIDA PELO MOVIMENTO COMO MANIFESTAÇÃO SEQUELAR DE LESÃO DESMIELINIZANTE ESTRATÉGICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO

Duarte Carapinha¹, Sofia Silva¹, Sofia Delgado¹, André Rêgo¹, Mariana Santos¹, Lia Leitão¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Amadora / Sintra

E-mail: duarte.alves.carapinha@gmail.com

Introdução: A distonia pode ser primária, quando ocorre isoladamente, ou secundária, associada a outras fenomenologias do movimento ou lesões estruturais do sistema nervoso central. Na Esclerose Múltipla (EM), uma série de casos reporta distonia secundária a lesões dos gânglios da base, tálamo, córtices motor e pré-motor, cerebelo e medula espinhal.

Caso Clínico: Sexo feminino, 34 anos, com início subagudo de fraqueza e alteração da sensibilidade dos membros direitos, disartria e diminuição da fluência do discurso. RM-CE revelou uma lesão captante de gadolínio na coroa radiária esquerda, além de múltiplas lesões de características desmielinizantes não captantes, fora das localizações classicamente associadas a distonia. RM medular sem alterações. Detetou-se a presença de bandas oligoclonais no LCR e foi estabelecido o diagnóstico de EM Surto-Remissão. Iniciou tratamento modificador de doença com cladribina, com estabilidade clínica e imagiológica. No exame neurológico de seguimento, não se identificaram defeitos motores ou proprioceptivos sequelares nos membros superiores (EDSS 2.0). Meses depois, desenvolveu episódios recorrentes de postura anormal da mão direita, com consciência preservada, desencadeados por tarefas de motricidade fina, como escrever, manipular molas ou a manete de mudanças do carro, com impacto funcional significativo, incluindo necessidade de trocar de automóvel. Os episódios eram estereotipados, desencadeados pelo movimento, indolores e exacerbados por fadiga e stress. Sem história de episódios prévios ou de uso de neurolépticos. RM-CE de controlo não revelou lesões novas ou ativas. Verificou-se alívio parcial com gabapentina e fisioterapia. A fenomenologia foi considerada mais compatível com distonia induzida pelo movimento, do que com espasmos tónicos paroxísticos.

Conclusão: Este caso ilustra uma manifestação pouco comum das lesões de EM, possivelmente relacionada com uma lesão estratégica a envolver as vias cortico-subcorticais da coroa radiária. Destaca-se a importância do reconhecimento de fenomenologias raras do movimento na EM e do seu impacto funcional relevante, com implicações na adaptação laboral.

COB15. DOENÇA DO MOVIMENTO HIPERCINÉTICAS EM ADULTO JOVEM: PENSAR EM COREIA-ACANTOCITOSE!

Maria Carlos Pereira¹, José Eduardo Alves², Gui Rosa³, Berta Carvalho³, Joana Damásio¹

¹Serviço de Neurologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ²Serviço de Neurorradiologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; ³Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Porto, Portugal

E-mail: u14569@chporto.min-saude.pt

Introdução: A coreia-acantocitose, doença de hereditariedade autossómica recessiva, associada a variantes patogénicas no VPS13A, caracteriza-se por um fenótipo *Huntington-disease like* (HD-like), variável fenotipicamente, e pela presença de acantócitos no sangue periférico. A neuropatia periférica é frequente, e pode surgir epilepsia e envolvimento cardíaco.

Caso Clínico: Homem de 26 anos, com desenvolvimento psicomotor normal e sem história familiar de relevo. Início de sintomas aos 18 anos, com alterações do comportamento, caracterizadas por apatia, negligência dos autocuidados, impulsividade e ansiedade. Aos 22 anos surgiram movimentos involuntários, inicialmente de predomínio orolingual, com progressão gradual para envolvimento generalizado e agravamento da sintomatologia, com progressiva incapacidade e perda de peso significativa (40kg) ao longo deste período. Na primeira avaliação (25 anos) apresentava uma doença hipercinética mista, com movimentos involuntários generalizados, dos quais apenas alguns eram suprimíveis, tiques fónicos, tremor de repouso de ambos os polegares e identificação dos movimentos à esquerda. Apresentava ainda défice da dorsiflexão do pé, arreflexia nos MI, ligeira dismetria dos MI e marcha com *steppage* à direita. A ressonância magnética cerebral evidenciou atrofia bilateral dos núcleos caudados. O estudo analítico mostrou elevação das CK (2663,7 U/L) e no esfregaço de sangue periférico numerosos acantócitos. EMG revelou uma polineuropatia sensitiva axonal. O estudo genético do gene VPS13A identificou duas variantes patogénicas em heterozigotia composta. Foi iniciada terapêutica com diferentes neurolépticos, com difícil controlo dos tiques orais, e melhoria da coreia e alterações comportamentais.

Conclusão: Na presença de um fenótipo HD-like associado a sinais clínicos de neuropatia, e sem história familiar de doença semelhante, a hipótese de coreia-acantocitose deve ser equacionada. Para além da presença de acantócitos no esfregaço de sangue periférico, a elevação das CK constitui uma importante pista diagnóstica. As estratégias terapêuticas assentam no controlo sintomático, numa doença em que ensaios com fármacos modificadores da evolução da doença são escassos.

COB16. HÁ LUGAR AO GEL DE LEVODOPA NA ERA SUBCUTÂNEA?

Stefanie Moreira¹, Sofia Lopes¹, Margarida Rodrigues², Octávio Costa¹, Gisela Carneiro¹, Sara Varanda¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; ²CNS – Campus Neurológico Braga

E-mail: stefaniemoreira98@gmail.com

Introdução: A Doença de Parkinson (DP) avançada caracteriza-se pelo desenvolvimento de flutuações motoras e discinesias com perda de eficácia da terapêutica dopaminérgica oral. O gel intestinal de levodopa e a foslevodopa/foscarbidopa subcutânea constituem opções terapêuticas.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 80 anos, com DP idiopática há 12 anos. Evoluiu com flutuações motoras incluindo acnesias noturna e matinal, atraso do início do ON e perda do efeito de dose paralelamente à ocorrência de discinesias de pico de dose. Associados sucessivamente ropinirol, safinamida, opicapone e aman-

tadina e submetido a aumentos progressivos da dose de levodopa oral até 2050mg/dia. Manteve ≥ 4 h/dia de OFF incapacitante, com ON de má qualidade (UPDRS III=52) com intervalos entre tomas de levodopa oral de 105 minutos. Realizado teste com foslevodopa/foscarbidopa subcutânea contínua, documentando-se melhoria clínica inicial significativa (UPDRS III de 36 para 17). Contudo, ao longo das 12 semanas seguintes, recrudescimento de um longo período em OFF com resposta clínica insuficiente a sucessivos incrementos da taxa diurna, chegando a uma taxa máxima de 1mL/h. Interrompida a infusão com retoma do esquema oral prévio e com UPDRS III=44 em ON. Submetido a teste com gel intestinal de levodopa/carbidopa por sonda nasojugal, com melhoria significativa (UPDRS III=25). Aos três meses de seguimento com infusão de gel intestinal de levodopa através de gastrostomia, apresentou necessidade de apenas um ajuste da taxa de infusão (inicial 4.8mL/h, atual 5mL/h) e mantém estabilidade motora e funcional, sem efeitos laterais ou complicações.

Conclusão: Este caso evidencia uma resposta diferente à levodopa consoante a via de administração na DP avançada. Apesar de resposta relativamente preservada à via oral, a administração subcutânea não foi clinicamente eficaz. A melhoria com o gel intestinal reforça a importância de identificar a instabilidade farmacocinética como fator possível e sim, ainda há lugar ao gel de levodopa na era subcutânea.

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB3

SÁBADO · 14 de março · 08H00-09H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Nuno Vila Chã e Ana Cristina Rego

COB17. VARIANTE MITOCONDRIAL MT-TL1 M.3243A>G E SÍNDROME DE FAHR

Leonor Francisco¹, Rui Jorge Silva², Mariana Gomes³, Sara Gomes⁴, José Manuel Araújo⁴, Sofia Lopes⁴

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo;* ²*Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga;* ³*Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga;* ⁴*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga*

E-mail: lomaria@sapo.pt

Introdução: A variante mitocondrial MT-TL1 m.3243A>G associa-se a um espectro clínico que inclui a Diabetes e Surdez de Herança Materna (*Maternally Inherited Diabetes and Deafness*, MIDD) e a Encefalomiopatia Mitocondrial com Acidose Láctica e Episódios tipo AVC (*Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis and Stroke-like Episodes*, MELAS). No adulto, pode manifestar-se com diabetes e hipoacusia precoces, declínio cognitivo e, menos frequentemente, distúrbios do movimento. Na neuroimagem, para além de atrofia cerebral e alterações da substância branca, podem observar-se calcificações bilaterais e simétricas dos gânglios da base.

Caso Clínico: Mulher, 65 anos, antecedentes de diabetes e HTA, referenciada por movimentos involuntários das mãos. História de internamento psiquiátrico por depressão neurótica anos antes. Sem antecedente de AVC ou doença renal. Contexto social adverso: debilidade intelectual, três filhos, família desestruturada, divorciada e vive em família de acolhimento. Ao exame apresentava hipoacusia severa, défice em compreender ordens mais complexas, pontava 14 no MMSE; tinha coreia oromandibular, coreodistonias nas mãos, dismetria dedo-nariz, marcha instável e fraca elevação dos pés. Não apresentava sinais piramidais. A TC mostrou calcificações bilaterais e simétricas dos gânglios da base e tálamos; na RM atrofia cerebral e cerebelosa difusa e hiperintensidades subcorticais confluentes em T2/FLAIR. Estudo metabólico com doseamento de iões e função tiroideia e paratiroideia normal. O painel genético para calcificações dos gânglios da base foi negativo. No decorrer do seguimento, uma filha foi diagnosticada com MIDD. A pesquisa dirigida na doente confirmou a mesma mutação - MT-TL1 m.3243A>G em heteroplasmia (~10%).

Conclusão: A pesquisa do gene *MT-TL1* deve ser incluída na investigação dos casos de síndrome de Fahr. Este caso ilustra a possibilidade de ocorrência de variabilidade fenotípica neste tipo de alteração genética. Reforça-se que a presença de certos sinais clínicos, tais como surdez e endocrinopatia, mesmo que enxertados em quadros semiológicos mais complexos, sugerem uma etiologia mitocondrial.

COB18. ATAXIA CEREBELOSA DE INÍCIO TARDIO COM FLUTUAÇÃO DIURNA

Stefanie Moreira¹, Aurora Costa¹, Sofia Lopes², Sara Varanda¹, José Manuel Araújo¹

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga*

E-mail: stefaniemoreira98@gmail.com

Introdução: As ataxias cerebelosas de início tardio englobam entidades degenerativas e adquiridas. Frequentemente os sinais cerebelosos são frustrados, dissociados do impacto funcional limitante destes tipos de ata-

xia. A ocorrência tardia sobrepõe-se às manifestações do envelhecimento e a sua destriça deve basear-se em avaliações clínicas seriadas e longitudinais.

Caso Clínico: Homem, 77 anos, avaliado por desequilíbrio e tonturas, com cinco anos de evolução, que surgiam com mudanças posturais, associando-se prisão nas pernas, lombalgia e cansaço. Nas observações iniciais, não era evidente ataxia apendicular ou axial e, apesar de instável, caminhava sem apoio. Ao longo do seguimento, passou a apresentar alteração do timbre vocal e com necessidade de auxiliar da marcha, havendo descrição do doente e da família de um predomínio das dificuldades na primeira metade do dia e de agravamento com a ingestão de etanol. Durante o primeiro ano de seguimento, emergiram sinais típicos de disfunção pan-cerebela: nistagmo vertical, disdiadococinesia articulatória, dismetria ligeira dedo-nariz, alargamento óbvio da base de sustentação. Esgotaram-se, com investigação complementar exaustiva, etiologias adquiridas, incluindo aquelas imunomediadas. A RM cerebral revelou atrofia vermiana. Foi diagnosticada SAOS grave. A ventiloterapia não modificou a severidade, nem a variação intradiária habitual dos sintomas. Os pais do doente faleceram cedo, por patologias não neurológicas. Na restante família, destaca-se irmã falecida com demência de início precoce. Realizou-se estudo genético que documentou expansão de 331 repetições GAA no gene *FGF14* compatível com diagnóstico de SCA27B. Iniciou-se terapêutica com fampridina.

Conclusão: A flutuação intradiária dos sintomas, com agravamento matinal e marcada sensibilidade ao etanol, constituiu uma pista clínica para uma ataxia genética. Num contexto de início tardio, progressão lenta e dissociação prolongada entre impacto funcional e sinais cerebelosos objetivos, este padrão permitiu distinguir uma etiologia genética de um processo degenerativo idiopático, orientando a investigação, conduzindo ao diagnóstico e melhor tratamento sintomático.

COB19. PARKINSONISMO JUVENIL ASSOCIADO A MUTAÇÕES EM HETEROZIGOTIA COMPOSTA NO GENE *FIG4* SEM NEUROPATIA DESMIELINIZANTE

Jorge M. Ferreira Machado¹, Carolina Mendes Cerqueira², Paulo Ferreira¹, Margarida Calejo¹

¹Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; ²Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

E-mail: jorge.mferreiramachado@ulsm.min-saude.pt

Introdução: Variantes bialélicas patogénicas no gene *FIG4* estão associadas a Charcot-Marie-Tooth tipo 4J (CMT4J), a síndrome dismórfica congénita Yunis-Varon e, em heterozigotia, a esclerose lateral amiotrófica (ELA) tipo 11. Mais recentemente têm sido descritos casos de parkinsonismo, quase sempre precedido de neuropatia desmielinizante.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, engenheiro informático, sem antecedentes pessoais, com história de tremor da mão direita progressivo há 4 anos que limitava as atividades, dificuldade na marcha e sintomas psiquiátricos (ideias delirantes). A história familiar revelou prima com ELA, sem consanguinidade. Ao exame destacava-se hipomímia, hipofonia, movimentos oculares verticais fragmentados, tremor exuberante em repouso e postural da mão direita, bradicinesia e rigidez marcada predominante à direita, ROTs rotulianos e aquilianos abolidos e distonia do MID durante a marcha. Estudos laboratoriais de causas secundárias foram negativos. RM evidenciou atrofia global ligeira. O DATSCAN mostrou degenerescência dopaminérgica marcada do trato nigroestriado. Os estudos de condução nervosa não mostraram neuropatia. Foi realizado estudo genético, através da sequenciação completa do exoma (WES) que identificou variantes patogénicas c.122T>C p.(Ile41Thr) e c.2247dup p.(Ser750Glnfs*10) em heterozigotia no gene *FIG4*, confirmadas bialélicas pelo estudo de segregação nos progenitores. O doente evoluiu com agravamento lento do tremor, da bradicinesia e marcha, com resposta parcial à levodopa em doses elevadas.

Conclusão: Este caso evidencia um parkinsonismo juvenil associado a mutações bialélicas no gene *FIG4*, com fenótipo complexo com tremor atípico e distonia, fraca resposta à levodopa e sem neuropatia evidente, ao contrário da maior parte dos casos descritos na literatura, em que a neuropatia precede ou é concomitante ao parkinsonismo. Com este caso, pretendemos destacar a possível relevância das mutações bialélicas no *FIG4* como causa de parkinsonismo genético isolado.

COB20. SÍNDROME DE MEIGE, OU TALVEZ NÃO?

Maria Inês Silva¹, Madalena Couto¹, João Lourenço^{1,2,3}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; ²CNS - Campus Neurológico; ³NOVA Medical School

E-mail: ines.sanchesilva@gmail.com / madalena.s.couto@gmail.com

Introdução: Síndrome de Meige é o epónimo para distonia craniocervical idiopática. É a causa mais comum de distonia craniocervical com início em idade adulta tardia, particularmente quando não existiu exposição a neurotóxicos, sendo mais frequente em mulheres. A evolução clínica pode ser progressiva ou estacionária, e os

achados de RM não revelam alterações de sinal. A classificação de distonias da MDS, 2013 e 2025, é uma ferramenta essencial que permite uma melhor abordagem sistemática, identificação etiológica e da patogénese.

Caso Clínico: Mulher, 71 anos, com história de depressão, sem exposição a neurolépticos, nem história familiar de patologias neurológicas. Apresenta um quadro de dois anos de blefarospasmo e distonia oromandibular de abertura, sem outras alterações. No ano seguinte verifica-se agravamento clínico, com início de distonia da língua em protrusão, com necessidade de mascar pastilha elástica para conseguir dialogar (*geste antagoniste*). Os tratamentos com clonazepam, tri-hexifenidilo e toxina botulínica revelaram apenas uma resposta parcial. Efetuou-se estudo analítico, o qual não revelou alterações, e uma RM cranio-encefálica que evidenciou depósitos patológicos de ferro no núcleo dentado do cerebelo, *substância nigra* e no núcleo subtalâmico bilateralmente. Tendo em conta estes achados, decidiu-se solicitar estudo genético.

Discussão: A distonia descrita classifica-se de início em idade adulta tardia, esporádica, em topografia segmentar, de evolução gradual e progressiva, sem variabilidade e presente em repouso. Atendendo à presente classificação, e sendo uma mulher, o quadro poderá enquadrar-se em síndrome de Meige. No entanto, os achados da RM devem ser interpretados com cautela, e motivar um estudo genético, designadamente na pesquisa de variantes que envolvam uma patogénese metabólica, neste caso com idade de apresentação atípica. Dessa forma, podendo ter eventuais implicações no prognóstico e para a descendência.

COB21. UMA HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL FORA DO GUIÃO: PARA ALÉM DA TRIÁDE CLÁSSICA

Joana Milhazes Pinto¹, Sofia Lopes¹, Anabela Câmara¹, Sara Varanda¹, Joana Pinto¹

¹Unidade Local de Saúde de Braga

E-mail: joana.pinto65@gmail.com

Introdução: A apresentação subaguda de alterações cognitivas, perturbação da marcha e incontinência urinária levanta frequentemente a hipótese de hidrocefalia de pressão normal. No entanto, o perfil inflamatório do LCR constitui um elemento atípico que impõe investigação etiológica alargada.

Caso Clínico: Mulher de 62 anos, natural da Venezuela e residente em Portugal há três anos, admitida no Serviço de Urgência por agravamento progressivo, ao longo de cerca de seis meses, de deterioração cognitiva, apatia, perturbação da marcha e incontinência urinária. Ao exame neurológico destacavam-se discurso pouco fluente, MMSE 22/30, tremor postural bilateral dos membros superiores e marcha com passos curtos, magnética. Sem rigidez ou bradicinésia. A RM de crânio revelou ventriculomegalia com apagamento dos sulcos da alta convexidade. Foi realizada punção lombar, com pressão de abertura de 15 cmH₂O e drenagem de cerca de 20 mL de LCR, verificando-se melhora objetiva da marcha (redução de 26% no tempo de marcha) e da cognição (MMSE 25/30). Por outro lado, a análise citoquímica do LCR revelou pleocitose linfocítica, hiperproteínoorraquia ligeira e hipoglicorraquia. Foram excluídas as causas infecciosas bacterianas e víricas mais frequentes, bem como etiologias autoimunes e neoplásicas. A cultura do LCR isolou *Cryptococcus neoformans*. A doente iniciou terapêutica com anfotericina B lipossómica e flucitosina, com posterior transição para fluconazol oral, apresentando evolução clínica favorável.

Discussão/Conclusão: Este caso demonstra uma apresentação rara de meningite criptocócica em doente imunocompetente, mimetizando clinicamente uma hidrocefalia de pressão normal. Salienta-se a necessidade de integrar criticamente os dados clínicos, imagiológicos e laboratoriais, particularmente quando o estudo do LCR revela alterações que não se enquadram no diagnóstico inicial.

COB22. RABBIT SYNDROME INDUZIDA POR ARIPIPAZOL: UMA ARMADILHA DIAGNÓSTICA

Anabela Câmara¹, Iara Vieira², Mariana Pereira¹, Patrícia Lobo¹, Roberto Mendes Franco¹, Teresa Carolina Aguiar¹

¹Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal – Dr. Nélio Mendonça, SESARAM; ²Serviço de Psiquiatria do Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

E-mail: anaabela94@gmail.com

Introdução: Os distúrbios do movimento induzidos por fármacos constituem uma causa frequente de referência à consulta de Neurologia, sendo os antipsicóticos os agentes mais frequentemente envolvidos. Estes incluem parkinsonismo, acatisia, distonia, discinesia tardia e outras manifestações menos comuns. A *Rabbit Syndrome* ou Síndrome do Coelho (SC) é caracterizada por movimentos rápidos, rítmicos e finos dos músculos periorais, predominantemente verticais e sem envolvimento da língua, que se assemelha à mastigação rápida de um coelho, daí a sua designação.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 73 anos, autónomo. Com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, dislipidemia, diabetes *mellitus* tipo II e depressão. Medicado com lecanidipina 10 mg/dia, empaglifosina + metformina 12,5 mg + 1000 mg/dia, sertralina 50 mg/dia e aripiprazol 15 mg/dia. Três semanas depois do início de aripiprazol, o doente apresentou movimentos rápidos (~5 Hz), rítmicos e finos dos músculos periorais, predominantemente verticais e sem envolvimento da língua, nem outros segmentos corporais. Era incapaz de suprimir os

movimentos, os quais desapareciam durante o sono. No restante exame não se observaram bradicinesia, rigidez ou tremor. Os exames laboratoriais e a ressonância magnética cerebral não revelaram alterações significativas, excluindo causas metabólicas e estruturais. Neste contexto foi suspenso o aripiprazol tendo-se sido ajustada a terapêutica para quetiapina 50 mg/dia e mirtazapina 15 mg/dia, e iniciado tratamento com trihexifenil 2 mg/dia. Após quatro semanas, o doente já não apresentava movimentos involuntários.

Conclusão: A SC é uma entidade rara e subdescrita na literatura, caracterizada por elevada especificidade dos grupos musculares envolvidos e por uma associação farmacológica seletiva ao sistema colinérgico. Embora classicamente descrita com antipsicóticos típicos de alta potência, este caso demonstra que a SC também pode ocorrer com antipsicóticos atípicos de terceira geração, como o aripiprazol, reforçando a importância do reconhecimento clínico precoce. Os anticolinérgicos costumam ser eficazes na SC, embora possam agravar a discinesia tardia.

COB23. FENÓTIPO MISTO DE INÍCIO PRECOZE NUM DOENTE COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SCA2: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO-PATOLÓGICO.

Sara Costa¹, Francisco Almeida², Jorge Oliveira³, Ana Sardoeira⁴, Miguel Pinto⁵, Ricardo Taipa^{5,6,}, Joana Damásio^{1,3,6,*}*

** Autoria sénior partilhada*

¹*Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ²*Serviço de Neuroradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ³*CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto;* ⁴*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho;* ⁵*Banco Português de Cérebros, Serviço de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto;* ⁶*ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto*

E-mail: sara.rebelo.costa@chporto.min-saude.pt

Introdução: A coexistência de expansões patogénicas em dois genes associados a doenças por poliglutamina (polyQ) é extremamente rara. Até à data, não existem relatos clínico-patológicos que descrevam a associação de doença de Huntington (DH) e ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) no mesmo doente.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, filho de mãe com doença de Huntington e pai com SCA2, com disartria progressiva e ataxia da marcha de início aos 23 anos, e coreia aos 28 anos. Na primeira avaliação neurológica, aos 28 anos, apresentava disartria escandida, dismetria apendicular, coreia e ataxia da marcha. O estudo genético identificou 18/52 CAG no *HTT* e 22/41 s CAG no *ATXN2*. A RM-CE documentou atrofia bilateral dos caudados, atrofia ponto-cerebelosa e depósitos de ferro nos gânglios da base e nos núcleos dentados. A doença progrediu com deterioração cognitiva, alterações oculomotoras, coreia, distonia generalizada e ataxia grave (SARA 32). Falleceu aos 36 anos, na sequência de uma queda complicada por hematoma subdural. O estudo neuropatológico *post-mortem* revelou perda neuronal grave e gliose do neocórtex, associadas a atrofia ponto-cerebelosa severa, com atrofia predominante da camada molecular e perda de células de *Purkinje* no cerebelo.

Conclusão: Neste doente, ambas as doenças se manifestaram numa idade mais precoce do que a prevista pelo número de repetições (CAG)_n em cada gene, enquanto a progressão foi compatível com a idade de início. O estudo neuropatológico documentou envolvimento severo das regiões neuroanatômicas associadas a ambas as doenças. Considerando que a idade de início nas doenças por poliglutamina pode ser modulada por outros genes com expansões (CAG)_n, não é possível excluir a existência de um efeito aditivo ou sinérgico entre ambas as patologias, contribuindo para a apresentação clínica observada.

COB24. UMA APRESENTAÇÃO NEUROLÓGICA RARA ASSOCIADA AO VÍRUS EPSTEIN-BARR

Francisco Repas Barbosa¹, Raquel Parece¹, Ana Luísa Lobo², Catarina Magalhães³, Melanie Taveira³, Joana Martins³, Cristina Garrido³, Sónia Figueiroa³, Ernestina Santos¹

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António;* ²*Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave;* ³*Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António*

E-mail: franciscorepas@gmail.com

Introdução: A síndrome de opsoclonus-mioclonus (SOM) é uma doença neurológica rara, de provável mecanismo imunomediado, caracterizada por movimentos sacádicos oculares caóticos, mioclonias, ataxia e, ocasionalmente, alterações neuropsiquiátricas. Embora frequentemente associada a etiologia paraneoplásica na infância e idiopática ou autoimune no adulto, a SOM pode surgir em contexto pós-infeccioso. O vírus Epstein-Barr (EBV), pela sua elevada prevalência e capacidade de induzir respostas imunológicas complexas, tem sido implicado como potencial desencadeante, embora a sua relação com SOM permaneça pouco esclarecida.

Caso Clínico: Apresentamos uma série de três casos (dois doentes pediátricos e um adulto jovem) de SOM temporalmente associada a infeção recente por EBV. O primeiro caso refere-se a uma criança de 7 anos com mononucleose infecciosa documentada, que evoluiu com bradipsiquismo, nistagmo complexo e ataxia progressiva, associada a pleocitose linfocítica no LCR, aumento do índice de IgG e bandas oligoclonais, bem como serologia

compatível com infeção aguda por EBV. O segundo, um homem de 24 anos com início subagudo de mioclonias generalizadas, ataxia grave e opsoclonia, cerca de quatro semanas após síndrome viral autolimitada, apresentando igualmente alterações inflamatórias no LCR e serologia positiva para EBV. O terceiro, uma criança de 17 meses com regressão da marcha, alterações oculomotoras intermitentes, mioclonias, irritabilidade e perturbações do sono, com evidência serológica de infeção recente por EBV. Em todos os casos, a investigação imagiológica, autoimune primária e paraneoplásica foi negativa. Não foi detetado EBV no LCR em nenhum dos casos. Todos os doentes apresentaram evolução clínica favorável após terapêutica imunomoduladora com corticoterapia e/ou imunoglobulina intravenosa.

Discussão/Conclusão: Esta série de casos reforça a associação entre infeção por EBV e desenvolvimento de SOM, sustentando um mecanismo imunomediado pós-infeccioso.

O reconhecimento precoce desta associação é fundamental para o diagnóstico atempado e início de imunoterapia, com impacto positivo no prognóstico neurológico.

COMUNICAÇÕES ORAIS BREVES · COB4

SÁBADO · 14 de março · 08H00-09H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Castro Caldas e João Massano

COB25. O CASO DE DOENÇA DE PARKINSON COM PSEUDO-TREMOR ORTOSTÁTICO: AS PISTAS QUE CHEGARAM DO LABORATÓRIO DE NEUROFISIOLOGIA

Tomás Martins¹, Cristiana Alves¹, Pedro Pereira¹, Catarina Rodrigues¹, Miguel Grunho¹

¹Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada

E-mail: fabio.martins@ulsas.min-saude.pt

Introdução: O tremor ortostático (TO) caracteriza-se por tremor dos membros inferiores, tipicamente de elevada frequência (13-18Hz) e desencadeado pelo ortostatismo, melhorando com a marcha ou sedestação. Para além deste fenótipo clássico, existem síndromes de TO de baixa frequência (<13Hz), designados por pseudo-TO, que estão frequentemente associados a outras patologias neurológicas, como a doença de Parkinson. Os mecanismos fisiopatológicos subjacentes ao pseudo-TO, nomeadamente no âmbito da doença de Parkinson, não se encontram ainda completamente esclarecidos.

Caso Clínico: Homem, 57 anos, apresentou-se com quadro progressivo de perceção de instabilidade postural no ortostatismo (aliviando com a marcha), a que se associou, progressivamente, um quadro de parkinsonismo tremórico assimétrico, de predomínio direito. Coexistiam obstipação, hiposmia e clínica sugestiva de perturbação de comportamento no sono REM. No exame neurológico inicial destacava-se: bradimímia moderada; hipofonia ligeira-moderada; rigidez axial e tetra-apendicular, ligeira, assimétrica (predomínio direito); bradicinésia moderada, assimétrica (predomínio direito); tremor repouso 4-5 Hz na mão direita e nos membros inferiores (flexão-extensão e adução-abdução, de predomínio direito); TO (latência inferior a 30 segundos), de baixa frequência, com sinal do helicóptero presente; reflexos posturais diminuídos; e marcha com anteflexão do tronco e diminuição marcada do balanço, sobretudo à direita, com voltas em bloco. Estabeleceu-se o diagnóstico de doença de Parkinson, apresentando-se com pseudo-TO. Este foi confirmado neurofisiologicamente e uma análise clínico-neurofisiológica cuidada sugeriu que correspondia, na génese, a um tremor dos membros inferiores reemergente no ortostatismo. O doente foi medicado com levodopa, com melhoria parcial.

Conclusão: O pseudo-TO deverá ser reconhecido como mais uma interessante forma de apresentação da doença de Parkinson e poderá corresponder, como neste caso, a um tremor reemergente em ortostatismo. O seu correto diagnóstico requer uma história clínica detalhada, um exame neurológico diligente e um elevado índice de suspeição. A avaliação neurofisiológica pode auxiliar no diagnóstico e fornecer pistas cruciais relativamente à sua natureza.

COB26. DESEQUILÍBRIO NA MARCHA: UMA HISTÓRIA FAMILIAR

Diogo Antão¹, Maria Roque², Leonor Correia Guedes², Vanessa Carvalho²

¹Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; ²Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa

E-mail: dmg.antao@gmail.com

Introdução: A Xantomatose Cerebrotendinosa (CTX) é uma doença genética rara, autossómica recessiva, que resulta na deficiência de esteroide 27-hidroxiase e acumulação de colesterol e colestano no cérebro e tendões

musculares. O fenótipo variável pode resultar em cataratas juvenis, sinais cerebelosos e da via piramidal e sintomas cognitivos. Em alguns casos a progressão pode ser travada com a reposição de ácidos biliares.

Caso Clínico: O caso é de uma doente do sexo feminino, 59 anos. Referenciada a consulta de Neurologia por desequilíbrio na marcha e quedas frequentes associadas a claudicação do membro inferior esquerdo. Ao exame neurológico apresentava disdiadococinésia à esquerda, sinais de Trömner e Babinski à esquerda, marcha com circundação do membro inferior esquerdo. Apresentava massas indolores nos tendões de Aquiles de crescimento progressivo nos últimos 10 anos. De antecedentes de relevo, apresentava hipertensão arterial e dislipidemia. Sem história de alterações gastrointestinais ou cataratas. Quanto à história familiar, era a primeira filha de pais consanguíneos com uma irmã com quadro de ataxia e quadro cognitivo, com o diagnóstico de xantomatose cerebrotendinosa na irmã (variante *CYP27A1*: c.1181T>C, p.(Leu394Pro)). O estudo genético confirmou a presença da mesma variante do gene *CYP27A1* em homozigotia, com doseamento do colesterol compatível com o diagnóstico de xantomatose cerebrotendinosa. Iniciou terapêutica com ácido ursodesoxicólico e baclofeno, com melhoria da marcha.

Conclusão: Este caso clínico pretende relembrar a heterogeneidade fenotípica dos doentes com o diagnóstico de Xantomatose cerebrotendinosa, doença cuja terapêutica que pode atrasar a sua progressão ou mesmo reverter alguns dos sintomas.

COB27. ASSIMETRIA³

José Miguel Alves¹, Joana Cancela¹, Diogo Reis Carneiro^{1,2}

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal;* ²*Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal*

E-mail: josemiguel.s.alves@gmail.com

Introdução: O tremor postural assimétrico constitui uma apresentação frequente na prática clínica, exigindo uma abordagem abrangente sustentada por uma anamnese cuidada e um exame objetivo que não se limite à avaliação neurológica.

Caso Clínico: Homem de 65 anos com múltiplos factores de risco cardiovascular (HTA, DM2, dislipidemia, ex-fumador), DPOC moderada-grave com necessidade de oxigenoterapia suplementar, doença arterial coronária (NSTEMI em 2008), FA paroxística (hipocoagulado com apixabano), carcinoma do pulmão (submetido a quimioterapia e radioterapia em 2006) e estenose aórtica severa (submetida a TAVI em 2023), é referenciado para consulta de Doenças do Movimento por tremor de ação do membro superior esquerdo (MSE) com cerca de 4 meses de evolução, de instalação progressiva, variação diária de amplitude, que agravava quando pegava em objetos e com interferência na alimentação e tarefas minuciosas. Associadamente, noção de atrofia muscular do MSE nos últimos meses. Negava ajuste da medicação recente, fraqueza, prisão dos movimentos, alterações da marcha, disartria/disfonia ou alteração do estado de consciência. Sem antecedentes familiares de tremor. Ao exame neurológico apresentava um tremor postural dos membros superiores, bilateral assimétrico com predomínio esquerdo, de elevada frequência, irregular e pouco amplo e tremor intencional discreto ipsilateral; espiral de Arquimedes desenhada com a mão esquerda com irregularidade multidirecional; anteflexão e desvio cervical direito; atrofia muscular no MSE (perímetro do braço direito 30cm e esquerdo 27 cm; antebraço direito 23 cm e esquerdo 20 cm). Verificou-se assimetria na tensão arterial entre os dois membros superiores: à direita 122/66 mmHg e à esquerda 76/48 mmHg. Foi realizada angio-TC tórax urgente que demonstrou a presença de trombo de 30mm na artéria subclávia esquerda com reperfusão mais distal, sem indicação para intervenção aguda.

Discussão / Conclusão: O caso ilustra um tremor postural assimétrico num contexto de isquemia crónica do MSE, com atrofia muscular associada, secundária a trombose da artéria subclávia esquerda.

COB28. STATUS DISSOCIATUS PRECOCE NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ALFA-SINUCLEINOPATIAS

Pedro Rosado¹, Ana Morgadinho², Diogo Carneiro¹, Ana Brás^{1,3}

¹*Serviço de Neurologia, ULS Coimbra;* ²*Hospital da Luz, Coimbra;* ³*Centro de Responsabilidade Integrada de Medicina do Sono, ULS Coimbra*

E-mail: pedromrosado@protonmail.com

Introdução: Status Dissociatus descreve uma desintegração do sono (REM/NREM) e vigília, na qual existem episódios de vocalizações e/ou comportamentos motores de dream enactment acompanhados por perda da atonia muscular que podem ocorrer em qualquer fase do sono. A sua associação foi estabelecida com encefalites autoimunes (NMDAr, VGKC) ou em estádios avançados de α -sinucleinopatias (DP, DCLewy e MSA).

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um doente do sexo masculino, de 67 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, recorre à consulta por queixas com 2 anos de evolução de tremor do pé direito, desequilíbrio da marcha com múltiplas quedas e disartria. Simultaneamente, refere queixas noturnas frequentes de sonhos vívidos, sonilíquios e movimentos bruscos dos membros. Nega pausas respiratórias, roncopatia, acordares

em sufoco, nictúria, sonolência diurna, e outros sintomas motores ou não motores, nomeadamente incontínência urinária, obstipação, hiposmia ou queixas cognitivas subjetivas. Medicado com carbidopa/levodopa 25/100 mg 4id. O exame neurológico revelou hipomímia facial, disartria discreta, sacadas hipométricas, hiperreflexia generalizada, bradicinésia global grau 1, rigidez global grau 1, tremor carpo-pedal do pé direito, marcha de pequenos passos com decomposição das voltas. O estudo complementar por vídeo-polissonografia (vPSG) revelou marcada alteração da macro e microestrutura do sono. Descreve-se ausência de grafoelementos característicos do sono NREM-N2, sendo o sono REM fragmentado e intercalado com sono NREM-N1/N2. Nas fases acordado, sono NREM-N2 e sono REM observam-se episódios de vocalizações e comportamentos motores jerky e complexos de dream enactment acompanhados de ausência total de atonia muscular.

Discussão/Conclusão: Neste caso clínico, pretendemos demonstrar uma desintegração precoce da arquitetura de sono e vigília, sugestivas de status dissociatus, que no âmbito das alfa-sinucleinopatias, obriga a revisão de diagnóstico diferencial e estadiamento de doença, sendo a hipótese diagnóstica mais provável neste contexto a atrofia de sistemas múltiplos.

COB29. ATAXIA ASSOCIADA AO GLÚTEN DE INÍCIO NO ADULTO: CASO CLÍNICO

Nicole Ribeiro¹, Joana Pona-Ferreira¹, Ana Graça Velon¹, Michel Mendes¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

E-mail: nicolorb01@gmail.com

Introdução: A ataxia de início no adulto constitui um desafio diagnóstico, abrangendo um amplo espectro etiológico que inclui causas degenerativas, genéticas, vasculares, infecciosas, paraneoplásicas e imunomediadas. A ataxia associada ao glúten destaca-se por se tratar de uma entidade adquirida e potencialmente tratável, cujas manifestações não se limitam ao trato gastrointestinal, podendo ocorrer independentemente de doença celíaca clássica. Nestes casos, o envolvimento neurológico pode constituir a forma de apresentação inicial, contribuindo para atraso diagnóstico.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, referenciado à consulta de Neurologia por início insidioso de desequilíbrio da marcha há 2 anos, com evolução lentamente progressiva. Associavam-se queixas cognitivas ligeiras no domínio da atenção, que melhoraram significativamente após o diagnóstico e tratamento de SAOS grave. Não referia queixas sensitivas, tremor, disautonomia, tosse, introdução recente de fármacos ou história familiar de alterações da marcha. Ao exame neurológico apresentava sacadas ligeiramente hipermétricas, ligeira dismetria bilateral na prova calcanhar Joelho, ataxia axial e da marcha com base alargada, possível de forma autónoma. A investigação inicial incluiu RM-CE, que evidenciou discreta atrofia do vermis cerebeloso. O estudo analítico que incluiu causas paraneoplásicas, metabólicas, infecciosas e genéticas, não revelou alterações de relevo. Posteriormente, a investigação imunológica revelou positividade para anticorpos anti-gliadina desaminada IgA, nesta altura foram referidas diarreias ocasionais. O doente foi orientado para Gastroenterologia, tendo realizado estudo complementar, incluindo EDA com biópsias e tipagem HLA-DQ2/DQ8, sendo assumido doença celíaca. Após instituição de dieta isenta de glúten, o doente referiu melhoria subjetiva do equilíbrio e resolução da sintomatologia gastrointestinal, mantendo-se clinicamente estável.

Conclusão/Discussão: Este caso clínico sublinha a necessidade de inclusão sistemática da ataxia associada ao glúten no estudo das ataxias de início no adulto. O reconhecimento desta etiologia é fundamental, uma vez que a intervenção dietética precoce pode permitir estabilização clínica e prevenir progressão da disfunção cerebelosa.

COB30. EVOLUTIONARY STUDY IDENTIFIES NEW ATAXIN-3 RETROCOPIES AS EMERGENT GENETIC MODIFIERS OF MACHADO-JOSEPH DISEASE

Daniela Felício^{1,2,3}, Maria Inês Martins², Andreia Pinto², Jorge Sequeiros^{1,3}, António Amorim^{1,2,4}, Alexandra Lopes^{1,2,5}, Isabel Silveira¹, Susana Seixas^{1,2}, Sandra Martins^{1,2}

¹Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Porto, Portugal; ²Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto (IPATMUP), Porto, Portugal; ³Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), University of Porto, Porto, Portugal; ⁴Dep. Biology, Faculty of Sciences, University of Porto, Porto, Portugal; ⁵CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal

E-mail: smartins@i3s.up.pt

Introduction: The ataxin-3 gene (*ATXN3*; 14q32.1) has been deeply studied after the discovery of a (CAG)_n expansion in its coding region, responsible for Machado-Joseph disease (MJD/SCA3). Although a paralog of *ATXN3* – ataxin-3 like (*ATXN3L*; Xp22.2) is annotated in genomic databases, it remains vastly unexplored. Interestingly, in SCA1, ataxin-1 like (*ATXN1L*), a duplicate of the causing-gene *ATXN1*, can partially rescue protein function and alleviate the neuropathology in mice.

Objectives: We aimed at identifying *ATXN3* paralogs and assessing their potential to be functionally relevant and play a role in MJD.

Methods: We reconstructed the *ATXN3* gene family history by analysing the genomes of 33 primates and defining orthology/paralogy based on sequence homology, local syteny and constructed phylogenetic trees. Selective constraints were detected through the codeml program from PAML-Phylogenetic Analysis by Maximum Likelihood.

Results: We identified three new retrotranspositions of *ATXN3*: *ATXN3L0* in Euarchontoglires (81.3-91.0 million years ago, MYA), *ATXN3L2* in Simiformes (40.0-44.2 MYA), and *ATXN3L3* in Cercopithecidae (15.5-19.8 MYA), in addition to *ATXN3L* (herein called *ATXN3L1*) originated in Haplorrhini (61.6-71.1 MYA). *ATXN3L1* seems to be under purifying selection throughout primate evolution, maintaining about 70% of amino acid identity. *ATXN3L2* shows a remarkable nucleotide similarity to *ATXN3* (79%) in an interrupted reading frame. In contrast, *ATXN3L0* is likely a non-functional retrocopy and *ATXN3L3* is absent in humans.

Conclusion: Our results suggest that *ATXN3L1* and the newly identified *ATXN3L2* are the most promising paralogs to proceed to functional characterization: *ATXN3L1* may compensate for the partial loss-of-function of the native non-expanded *ATXN3* and/or participate in the same pathways; *ATXN3L2* may produce a regulatory RNA. This in-silico approach intends to pioneer the identification of new paralogs (duplicates/retrocopies) of SCA-associated genes. In MJD, we will start by performing genetic association analyses to test the effect of variants in *ATXN3L1* and *ATXN3L2* on the age-at-onset of patients.

COB31. DOENÇA CONGÉNITA DA GLICOSILAÇÃO PARA ALÉM DA INFÂNCIA: DOIS CASOS DIAGNOSTICADOS APÓS OS 70 ANOS

*Ana Rita Castro*¹, *João Macedo Cunha*¹, *Luísa Sousa*¹

¹*Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira*

E-mail: rita.castro.96@gmail.com

Introdução: As doenças congénitas da glicosilação (CDG) constituem um grupo raro de doenças metabólicas hereditárias que afetam a síntese de glicoproteínas e glicolípidos. A mais frequente é a deficiência de fosfomutase 2 (PMM2-CDG), uma doença autossómica recessiva, com início na infância, com um espectro clínico amplo, reflexo da ubiquidade da glicosilação na fisiologia. O envolvimento neurológico inclui atraso do desenvolvimento psicomotor, epilepsia, ataxia, polineuropatia, manifestações extrapiramidais e episódios *stroke-like*.

Caso Clínico: Homem de 80 anos, com perturbação do desenvolvimento intelectual e dificuldades da marcha desde a infância, lentamente progressiva. Desde os 65 anos apresenta declínio cognitivo. Em 2025 foi internado por episódio de alteração transitória do estado de consciência. Ao exame neurológico, apresentava disartria moderada, tremor postural e cinético, dismetria grave e disdiadococinésia nos quatro membros, encontrando-se incapaz de marcha. A RM cerebral revelou atrofia cerebelosa difusa e severa. A sua irmã de 73 anos, apresentava história de dificuldades de aprendizagem, alteração da marcha notada aos 2 anos de idade e tremor das mãos. Ao exame apresentava sacadas oculares lentas, disartria moderada, tremor postural e de intenção dos membros superiores. A marcha era normal, mas o funâmbulo impossível. O estudo genético identificou, em ambos, duas variantes patogénicas em heterozigotia composta no gene *PMM2*. Ambos apresentam perfil de focagem isoelectrica da transtirretina sérica anormal, confirmando um defeito da glicosilação.

Discussão/Conclusão: Apresentamos dois irmãos com ataxia cerebelosa desde a infância, diagnosticados com PMM2-CDG, o mais velho com 80 anos à data de diagnóstico. Tanto quanto sabemos, não existem casos descritos com esta patologia com idade superior a 75 anos.

COB32. FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA: ASPETOS PRÁTICOS NO DIA A DIA

*Margarida Palermo*¹, *Miguel Saianda Duarte*¹, *Vasco Fonseca*¹, *Joana Neiva Correia*¹, *Tânia Lampreia*¹, *José Vale*¹, *Rita Simões*^{1,2}

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures/Odivelas;* ²*CNS – Campus Neurológico, Lisboa e Torres Vedras, Portugal*

E-mail: margaridacpalermo@hotmail.com

Introdução: A foslevodopa/foscarbidopa (pLD/pCD) é uma infusão subcutânea contínua, controlada por uma bomba, que permite adaptação da dose às necessidades. É uma terapia recentemente disponível para a fase avançada da doença de Parkinson. São escassos os relatos sobre os aspetos práticos da sua utilização.

Objetivos: Conhecer as estratégias desenvolvidas pelos utilizadores para integrar a pLD/pCD no seu quotidiano.

Métodos: Estudo observacional, com revisão retrospectiva dos processos clínicos e entrevista aos doentes que iniciaram tratamento com pLD/pCD.

Resultados: Foram incluídos dezanove de 22 doentes, com 69±10 anos, dos quais quinze (79%) tinham cui-

dador. Dezassexes com perfusão contínua 24h e três sem perfusão noturna, por psicose. Catorze (74%) doentes/cuidadores sentiram-se confortáveis na utilização do dispositivo em menos de um mês. O fator mais importante na adaptação inicial foi o programa de apoio de enfermagem (18/19). A maioria considera muito fácil/fácil a preparação da seringa (17/19), colocação da cânula e utilização dos menus (16/19), demorando <10 minutos nestes procedimentos (13/19). Quinze estão dependentes de terceiros em, pelo menos, um destes passos. Três (16%) não conseguem alternar entre doses e oito (42%) nunca usam a dose alta. A colocação da cânula é rotativa em oito doentes e, nos restantes, limitada ao abdómen (7/19), flanco (2/19), braço e coxa (1/19), maioritariamente por efeitos adversos. Dez alternam o local de punção a cada 2 dias, através da memorização (9/19), documentação gráfica dos locais anteriores ou rotação unidirecional (8/19). Após retirar a cânula, a maioria realiza expressão da solução (18/19), massagem local (16/19) e metade crioterapia.

Conclusão: O apoio concedido pela equipa de enfermagem parece ser essencial na adaptação ao dispositivo. Apesar dos procedimentos não serem demorados, a curva de aprendizagem pode ser longa. Apenas uma minoria é totalmente independente no manuseamento do dispositivo, fator que deve ser considerado na seleção de doentes sem cuidador.

COMUNICAÇÕES ORAIS · C01

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 09H45-11H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Marina Magalhães e Miguel Grunho

C001. SUBJECTIVE COGNITIVE COMPLAINTS IN PARKINSON'S DISEASE PREDICT DISTINCT COGNITIVE DECLINE BEYOND AGE OR DEPRESSION

Bruna Meira^{1,2,3}, Marcelo Mendonça^{2,3}

¹Neurology Department, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; ²NOVA Medical School / Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal

E-mail: bruna.meira@research.fchampalimaud.org; marcelo.mendonca@research.fchampalimaud.org

Introduction: Subjective cognitive complaints (SCCs) are frequent in Parkinson's disease (PD), yet their clinical meaning remains debated as they often co-occur with older age and depressive symptoms and may not align with objective impairment. Whether SCCs in early, de novo PD predict subsequent cognitive decline is unclear.

Objectives: To determine whether baseline SCCs in de novo, untreated PD are associated with a distinct longitudinal cognitive performance.

Methods: We analyzed the Parkinson's Progression Markers Initiative (PPMI), a prospective multicenter cohort of de novo PD. SCCs were defined at baseline using MDS-UPDRS Part I item 1.1 (≥ 1 vs 0). In a subset, subjective concern was also defined using the Neuro-QoL Cognitive Function short form (total score < 20 indicating greater perceived dysfunction). Cognition was assessed annually with the Montreal Cognitive Assessment (MoCA). Depressive symptoms were measured with the GDS-15 excluding the memory-overlap item. Longitudinal trajectories were modeled with linear mixed-effects models, testing group, time, and SCC group \times time, adjusting for age, GDS, and baseline MoCA.

Results: Among 1,676 participants, 29.1% (n=487) reported SCCs. SCC patients were older, had higher depression scores, and had lower baseline MoCA totals (all $p < 0.001$). In PPMI 2.0 (n=795), 50.4% scored < 20 on Neuro-QoL; agreement between Neuro-QoL and MDS-UPDRS SCC classification was modest (65% concordance; Cohen's $\kappa = 0.306$). SCCs predicted steeper MoCA decline over follow-up (group \times time $p < 0.001$), and this interaction remained significant after adjustment for age, depressive symptoms, and baseline MoCA. Exploratory analyses suggested that differential decline was primarily driven by worsening in visuospatial/executive, attention, verbal fluency, and orientation, with no clear effects for naming, abstraction, or memory.

Conclusion: SCCs are prevalent in early PD and forecast faster cognitive decline, supporting their potential utility for risk stratification and monitoring. Modest cross-instrument agreement underscores the need for harmonized, validated SCC measures in PD research and clinical care.

C002. SINTOMAS MOTORES FUNCIONAIS EM IDADE PEDIÁTRICA: ESPECTRO CLÍNICO, COMORBILIDADES E OUTCOMES

Catarina Guedes Vaz^{1,}, Mariana Seco^{2,*}, Mariana Costa^{3,4}, Cristina Garrido⁴, Sónia Figueiroa⁴, Teresa Temudo⁴, Joana Martins⁴, Inês Carrilho⁴*

* Os autores contribuíram de igual forma para o trabalho

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Santo António (ULSSA); ²Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; ³Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Alto Minho; ⁴Serviço de Neuropediatria, ULSSA, Porto, Portugal

E-mail: catarivaz@gmail.com

Introdução: As doenças neurológicas funcionais, incluindo os sintomas motores funcionais (SMF), têm vindo a assumir crescente relevância em idade pediátrica. Contudo, comparando com os adultos, o conhecimento sobre os fatores associados e o prognóstico permanece limitado.

Objetivos: Determinar características clínicas, comorbilidades e outcomes de SMF em idade pediátrica e identificar fatores associados a prognóstico.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com SMF diagnosticados entre 2015 e 2025, acompanhados em consulta de Neuropediatria de um centro terciário.

Resultados: Identificaram-se 20 doentes, 85% do sexo feminino. A idade média de início de sintomas foi 12.8 \pm 2.2 anos, e o tempo mediano até observação quatro meses (IQR 31). Os sintomas mais comuns foram défice motor e tremor (n=6, 30%, cada), e distonia (n=5, 25%); verificando-se sobreposição de SMF em nove doentes. Doze doentes (60%) relatavam dor associada, coexistindo síndrome de dor regional complexa em cinco. Em 70% (n=14), foram identificados fatores precipitantes, mais frequentemente trauma *minor*. A enxaqueca e a PHDA foram as comorbilidades mais reportadas (n=3, cada). De sintomatologia psiquiátrica, 75% tinham perfil ansioso

e 20% desenvolveram comportamentos autolesivos. O tempo mediano de seguimento foi 26.5 meses (IQR 92). Verificou-se *outcome* favorável em 70% (n=14) dos doentes, 43% (n=6) apresentando remissão completa. O tempo mediano de resolução foi 2 anos (IQR 4). A dor foi o único fator associado a pior *outcome* (p=0.042).

Conclusão: Os resultados deste estudo descrevem um perfil demográfico e clínico de SMF em idade pediátrica, semelhante ao reportado na literatura. Destacamos que a dor, além de comorbilidade frequente, se associou a pior prognóstico. Trata-se, no entanto, de um estudo num centro terciário, com possível viés de seleção de casos graves. Enfatizamos a importância de uma avaliação cuidada destes doentes, para reduzir investigações desnecessárias e facilitar planos de tratamento individualizados, com fisioterapia, psicoterapia e medicina da dor.

CO03. CIRCADIAN RHYTHM DISRUPTION AS A POTENTIAL PRODROMAL MARKER FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA: A PRECLINICAL AND CLINICAL STUDY IN MACHADO-JOSEPH DISEASE

Rodrigo Ribeiro^{1,2,3,4}, *Dina Pereira*^{1,2,4}, *Sara Lopes*^{1,2,4}, *Tiago Reis*^{1,2,5}, *Patrick Silva*^{1,2,3,4}, *Diana Lobo*^{1,2,4,6}, *Laetitia Gaspar*^{1,2,4}, *João Durdães*^{1,2,7,8}, *Ana Rita Fernandes*^{1,2,4,6}, *Marisa Ferreira-Marques*^{1,2,3}, *Catarina Carvalhas-Almeida*^{1,2,3}, *João Peça*^{1,2,5}, *Ana Rita Álvaro*^{1,2}, *Isabel Santana*^{1,2,7,8}, *Magda Santana*^{1,2,4}, *Maria Manuel Silva*^{1,2,3}, *Luís Pereira de Almeida*^{1,2,3,4,*}, *Cláudia Cavadas*^{1,2,3,4,*}

* Equal contribution

¹Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC-UC), Univ. of Coimbra, 3004-504, Portugal; ²Center for Innovation in Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Univ. of Coimbra, 3004-504, Portugal; ³Faculty of Pharmacy, Univ. of Coimbra (FFUC), 3000-548, Portugal; ⁴Gene Therapy Center of Excellence (GeneT), Coimbra, 3004-504, Portugal; ⁵Department of Life Sciences, Faculty of Sciences and Technology, Univ. of Coimbra, 3000-456, Portugal; ⁶Institute for Interdisciplinary Research, Univ. of Coimbra (iiiUC), 3030-789, Portugal; ⁷Department of Neurology, Coimbra Hospital and University Centre (CHUC), ULS de Coimbra, 3004-561, Portugal; ⁸Faculty of Medicine, Univ. of Coimbra (FMUC), 3000-548, Portugal

E-mail: luispa@cnc.uc.pt; ccavadas@ci.uc.pt

Introduction: Machado-Joseph disease (MJD), or Spinocerebellar Ataxia type 3 (SCA3), is the most common autosomal-dominantly inherited ataxia worldwide, characterized by motor incoordination. Beyond motor hallmarks, emerging evidence suggests that circadian rhythm disruptions, governed by the suprachiasmatic nucleus (SCN), act as early indicators and potential risk factors for the progression of neurodegenerative conditions. Although sleep disturbances have been documented in MJD, the specific role of clock dysregulation in its pathophysiology remains largely unexplored.

Objectives: This study aimed to investigate circadian rhythms and the underlying mechanisms of clock dysfunction in both MJD patients and preclinical models.

Methodology: Rest-activity rhythms in MJD patients were assessed over two weeks using actigraphy. In a YAC-MJD transgenic mouse model, circadian rhythms were evaluated using wheel-running experiments, telemetry-based monitoring of core body temperature (CBT), immunohistochemical analysis of the neuropeptides arginine vasopressin (AVP) and vasoactive intestinal polypeptide (VIP) in the hypothalamic SCN and paraventricular nucleus (PVN), and RT-qPCR analysis of clock gene expression.

Results: MJD patients exhibited a progressive decline in the robustness of behavioral rhythms, demonstrated by strong correlations of both the circadian function index and rest-activity fragmentation with MJD clinical scales. YAC-MJD mice exhibited reduced activity, increased fragmentation, and required twice as long to re-entrain after a jet lag protocol. Disrupted CBT rhythms included a phase advance and elevated temperature at active phase onset. Transgenic mice showed reduced levels of VIP and AVP in the SCN and PVN, and downregulated clock gene expression in the cerebellum.

Conclusions: These findings provide the first robust evidence of circadian rhythm dysregulation in SCAs, paving the way for new prodrromal biomarkers and circadian-based interventions to tackle these devastating diseases.

Acknowledgements: This work was funded by FCT (LA/P/0058/2020, UID/PRR/4539/2025, UID/04539/2025) and the HORIZON EUROPE GeneT project (ID: 101059981). R.F.N.R. is supported by FCT (2020. 04850.BD) and Capacity 2023 (ID:101145599).

CO04. SATISFAÇÃO E IMPACTO FUNCIONAL DO TRATAMENTO COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA – ÓTICA DO UTILIZADOR

*Margarida Palermo*¹, *Miguel Saianda Duarte*¹, *Vasco Fonseca*¹, *Joana Neiva Correia*¹, *Tânia Lampreia*¹, *José Vale*¹, *Rita Simões*^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures/Odivelas; ²CNS – Campus Neurológico, Lisboa e Torres Vedras, Portugal

E-mail: margaridacpalermo@hotmail.com

Introdução: A foslevodopa/foscarbidopa subcutânea (pLD/pCD) é a mais recente terapia mediada por dispositivo, que permite melhorar o controlo das complicações motoras na fase avançada, da doença de Parkinson

(DP). Dados do seu uso na vida real e impacto funcional ainda são escassos.

Objetivos: Avaliar a satisfação dos doentes tratados com pLD/pCD e caracterizar o impacto funcional desta terapêutica.

Metodologia: Estudo observacional, com revisão retrospectiva dos processos clínicos e entrevista telefónica aos doentes seguidos em consulta de Doenças de Movimento, que iniciaram tratamento com pLD/pCD.

Resultados: De um total de vinte e dois doentes, foram entrevistados dezanove (e/ou cuidadores), com idade média de 69 ± 10 anos e 11 ± 4 anos de doença. Dezasseis com DP e três com atrofia multissistémica, HY 3 ± 1 e LEDD de 1491 ± 467 mg. Dezasseis (84%) sentiram-se confortáveis na utilização do dispositivo, catorze (74%) em menos de um mês. Quinze (79%) indicaram estar muito satisfeitos ou satisfeitos e dez (53%) consideraram estar extremamente a moderadamente melhor. Cinco (26%) negaram melhoria clínica. Oito (42%) reportaram impacto positivo na vida familiar. Não houve impacto negativo na vida social ou sexual. Dos nove que praticavam atividades aquáticas, seis indicaram interferência negativa. Alguns reportaram maior dependência (4/19), agravamento do sono (4/19), dificuldades na prática desportiva (3/8) e em viagens (3/7). Sete doentes (37%) suspenderam o tratamento, em média, após 6 ± 4 meses, três pelo impacto na vida diária, dois por efeitos secundários, dois pela complexidade dos procedimentos e dois por transição para DBS. Doze (63%) mantêm-se sob tratamento há 11 ± 7 meses.

Conclusão: A maioria dos doentes sob pLD/pCD mostrou-se satisfeito com o tratamento, apresentando perceção de melhoria. A interferência no sono e em várias atividades de lazer pode ser justificada pela administração invasiva por dispositivo externo 24h/dia e necessidade de procedimentos diários obrigatórios. Estratégias para minimizar esta interferência devem ser identificadas.

CO05. KNOWLEDGE AND ATTITUDES OF PEOPLE WITH PARKINSON'S DISEASE AND CARERS ABOUT PALLIATIVE CARE

Ana Catarina Silva¹, Joaquim Ferreira^{1,2}, Raquel Bouça-Machado²

¹CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal

E-mail: ana.maunicio.silva@hotmail.com

Background: Palliative care (PC) can improve quality of life in Parkinson's disease (PD) by addressing physical, psychological, social, and spiritual needs. Despite increasing recognition of its relevance, PC is inconsistently integrated into PD care.

Objectives: To evaluate knowledge, attitudes, and access to PC among people with PD (PwPD) and their caregivers (CGs).

Methods: Between October 2024 and February 2025, an exploratory cross-sectional survey was conducted among adults with PD and informal CGs recruited from CNS - Campus Neurológico, national patient associations, and social media. Descriptive analyses were performed to characterize the study sample.

Results: A total of 155 participants were included (104 PwPD, 51 CGs). PwPD had a mean age of 71.5 ± 6.9 years and a mean disease duration of 9.4 ± 5.7 years. Awareness of palliative care was reported by 84.0% (n=130), most frequently associated with "care" (29.0%, n=45) and "death/end of life" (16.1%, n=25). Overall, 79.4% (n=123) agreed that palliative care could benefit PwPD. Physical (60.7%, n=94) and psychological (46.5%, n=72) domains were most commonly reported as affected by PD. Among core palliative care principles, "very important" ratings were highest for communication/education (60.7%, n=94), symptom control (60.7%, n=94), and caregiver support (57.4%, n=89). Palliative care had not been discussed with a healthcare professional in 70.3% (n=109), while 86.5% (n=134) expressed interest in accessing services.

Conclusions: PwPD and CGs recognize the value of PC but report limited understanding and access. Both groups emphasize the importance of communication/education, symptom management, and caregiver support. These findings underscore the need for early discussion, targeted education, and systematic integration of PC into PD care across the disease trajectory.

CO06. PERCEÇÃO DO RISCO DE AFOGAMENTO NA DOENÇA DE PARKINSON: PERSPETIVAS DOS DOENTES, CUIDADORES E PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Ana Beatriz Soeiro¹, Raquel Bouça-Machado^{1,2}, Joaquim J. Ferreira^{1,2}

¹CNS - Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal

E-mail: beatrizsoeiro.ft@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) pode comprometer a capacidade para nadar, aumentando o risco de afogamento. Estima-se que até 49.9% das pessoas com DP (PcDP) experienciaram um afogamento não fatal, contudo, a evidência é limitada.

Objetivo: Explorar as perceções de risco de afogamento e as estratégias de segurança entre PcDP, cuidadores e profissionais de saúde (PS).

Métodos: Foi realizado um questionário com participantes recrutados através do CNS – Campus Neurológico, associações nacionais de doentes e redes sociais. O estudo recebeu aprovação ética do CNS e todos os participantes forneceram consentimento informado. Foi realizada uma análise descritiva dos dados.

Resultados: Um total de 228 participantes completou o questionário (115 PcDP, 57 cuidadores e 56 PS). PcDP participaram frequentemente em atividades aquáticas (97.4%, n=112) e relataram capacidade para nadar (77.4%, n=89), contudo, 34.8% (n=40) referiram ingestão acidental de água e 14.8% (n=17) relataram um afogamento não fatal, principalmente por perda de equilíbrio vertical. Cuidadores e PS perceberam que a DP compromete a natação (63.2%, n=36 e 98.2%, n=55), identificando a descoordenação, bradicinesia, rigidez e instabilidade postural como fatores determinantes. A percepção de risco diferiu: 42.6% (n=49) das PcDP não considerou a relação entre DP e risco de afogamento, enquanto cuidadores (80.7%, n=46) e PS (96.4%, n=54) reconheceram este facto, particularmente em águas profundas. A capacidade para nadar raramente era avaliada ou discutida clinicamente. A supervisão constante, dispositivos de flutuação, águas menos profundas e avaliações de natação estruturadas foram as estratégias de segurança mais mencionadas.

Conclusões: As PcDP subestimam frequentemente o risco de afogamento, apesar da participação regular em atividades aquáticas, enquanto os cuidadores e PS percebem um risco mais elevado. As competências de natação são raramente avaliadas e as discussões sobre segurança com os PS são pouco frequentes.

CO07. MODELLING TASK-SPECIFIC DYSTONIA BY OVERTRAINING DYT-TOR1A MICE

Filipa Martins^{1,2}, Afonso Germano^{1,3}, Siham Boumhaouad⁴, Madalena Bettencourt⁴, Filipa Barros^{1,2}, Lisa Harder-Rauschenberger⁴, Chi Wang Ip⁴, Joaquim Alves Da Silva^{1,2}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; ²NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Portugal; ⁴Department of Neurology, University Hospital of Würzburg, Josef-Schneider-Straße 11, 97080 Würzburg, Germany.

E-mail: filipa.martins@research.fchampalimaud.org; joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Dystonia is a movement disorder characterized by involuntary muscle contractions leading to abnormal postures or movements. DYT-TOR1A dystonia is the most common genetic form of isolated dystonia. Low disease penetrance (~30%) suggests “second hits,” such as environmental factors, are necessary for symptom manifestation. While excessive repetition of skillful actions is a major trigger for task-specific dystonia, its underlying mechanisms remain unclear. Therefore, there is a critical need for mouse models that exhibit dystonia-relevant phenotypes and capture the experience-dependent nature of the disorder.

Objective: This work aims to develop and characterize a task-specific dystonia mouse model by combining TOR1A genetic vulnerability with continuous, high-intensity forelimb skill overtraining. We hypothesize that this paradigm will elicit task-specific dystonia-like motor phenotypes in DYT-TOR1A (DYT1KI) mice.

Methods: Group-housed DYT1KI mice and control littermates will undergo automated, reach-to-grasp training. This training uses a newly developed, home-cage-integrated system that requires mice to perform reaching movements to obtain water within a continuously accessible Radio Frequency Identification (RFID)-gated chamber. Motor behavior is analysed by combining high-speed videography with deep learning-based pose estimation to quantify forelimb kinematics, as well as reaching performance, movement variability, and smoothness over prolonged overtraining.

Results: In preliminary experiments, mice rapidly learned to access the chamber and showed sustained engagement with the task. Over a continuous 29-hour period, three mice performed a total of 4,776 reaching movements, demonstrating that the system supports high-throughput, unsupervised skilled motor training. High-quality video suitable for kinematic analysis was consistently obtained, and pilot analyses confirm stable extraction of forelimb trajectories across sessions.

Conclusions: We developed an automated, scalable, and reproducible reach-to-grasp training system to induce and quantify prolonged skilled forelimb use. We are now training DYT1KI mice and wildtype littermates to establish a task-specific dystonia model and explore how motor overuse and genetic susceptibility interact to cause maladaptive motor phenotypes.

CO08. SAÚDE ORAL NA DOENÇA DE PARKINSON — HÁBITOS, PERCEÇÃO E IMPACTO NA PROGRESSÃO DA DOENÇA

Joana Pona-Ferreira¹, Mafalda Perdicóulis¹, Mariana Vargas¹, Rita Raimundo¹, Ana Graça Velon¹

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

E-mail: joanadeponaferreira@gmail.com

Introdução: A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa que impacta reconhecidamente a qualidade de vida, incluindo atividades de vida diária como a higienização oral. Estudos demonstram maior prevalência de infeções da cavidade oral em doentes com DP, potencialmente associadas à duração e gravidade da doen-

ça de base. Os sintomas motores característicos comprometem a destreza da higienização oral diária, contribuindo, conjuntamente com sintomas não-motores como a xerostomia, para a deterioração progressiva da saúde oral.

Objetivos: Avaliar hábitos, percepção de saúde oral e o impacto desta na progressão da doença em doentes com DP.

Metodologia: Estudo observacional baseado na aplicação de um questionário em doentes com DP.

Resultados: 52 doentes com DP foram incluídos, sendo a maioria do sexo feminino (55,8%) e com idade compreendida entre os 56 e os 89 anos (72,8 ± 8,5). No que diz respeito a hábitos de higiene oral, a maioria dos doentes referiu lavar os dentes 1 ou 2 vezes ao dia (n = 34; 65,4%). A utilização de técnicas complementares de limpeza demonstrou-se pouco frequente (fio dentário - 5,8%; elixir - 32,7%). Ainda assim, 29 doentes (55,8%) consideraram não ter dentes saudáveis, e 28 doentes consideraram que deveriam recorrer a uma consulta de medicina dentária (53,8%). A grande maioria dos doentes (94,3%) não considera existir uma relação entre o agravamento da doença de Parkinson e a ocorrência de infeções a nível da cavidade oral.

Conclusão: Os resultados apresentados corroboram a evidência existente relativa a cuidados de saúde oral insuficientes em doentes com DP, reforçando a importância de estratégias de educação e de acompanhamento dentário regular. O surgimento de terapêuticas de aplicação sublingual reforça a necessidade de integração de cuidados de saúde oral nos doentes com DP.

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO2

SEXTA-FEIRA · 13 de março · 09H45-11H00 · Biblioteca

Moderação: Ana Margarida Rodrigues e Luís Pereira de Almeida

CO09. ASCL1 AND NGN2 AS PUTATIVE TRANSCRIPTION FACTORS IN PROMOTING THERAPEUTIC DIRECT GLIAL-TO-NEURON REPROGRAMMING IN MACHADO-JOSEPH DISEASE

Margarida Pereira^{1,4}, *Inês Barros*^{1,5}, *Sara Lopes*^{1,4}, *Sónia Duarte*^{1,4}, *Dina Pereira*^{1,4}, *Rosário Faro*^{1,3,4}, *Rui Nobre*^{1,4,6}, *Luís Pereira de Almeida*^{1,3,6,7}, *Catarina Oliveira Miranda*^{1,4}

¹CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; ²iiiUC - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; ³CiBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; ⁴GeneT - Centro de Excelência em Terapia Génica, Portugal; ⁵PDBEB - University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine, Portugal; ⁶ViraVector, Viral Vector for Gene Transfer Core Facility, University of Coimbra, Portugal; ⁷FFUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal.

E-mail: csmiranda@cnc.uc.pt

Introduction: Machado-Joseph Disease (MJD) is an autosomal dominant neurodegenerative disorder caused by CAGs overexpansion in the *MJD1* gene, resulting in toxic polyglutamine accumulation and progressive neuronal dysfunction. Currently, there are no disease-modifying therapies. Direct reprogramming of glial cells into neurons has emerged as a potential therapy for neurodegenerative disorders by promoting neuronal replacement and functional recovery, yet its potential in ataxias remains poorly explored.

Objectives: This study aimed to evaluate astrocyte-to-neuron direct reprogramming as a therapeutic approach for MJD, using the transcription factors (TF), Achaete-scute homolog 1 (Ascl1) and Neurogenin 2 (Ngn2), known to induce glutamatergic and/or GABAergic neuronal phenotypes.

Methodology: Astrocytes were target using LV and AAV5 vectors with a Cre-Flex system (GFAP::Cre with FLEX-CAG:TF-P2A-mCherry), allowing lineage tracing through mCherry signal.

Results: In wild-type mice, LV delivery of TFs into the striatum resulted in robust mCherry expression, confirming the efficiency of the Cre-Flex system. Increased Nestin and NeuN immunoreactivity suggests neuronal induction. Elevated Iba1 and GFAP expression was observed exclusively in TF-treated conditions (but not in GFAP::Cre with FLEX-CAG:P2A-mCherry condition), indicating a TF-specific glial response, with no evidence of toxicity - as observed by a lack of increment in the number of pycnotic nuclei and absence of DARPP-32-positive neuronal loss. To evaluate the TFs' therapeutic potential, AAV5 vectors were injected into the deep cerebellar nuclei of severely symptomatic SCA3 transgenic mice (69Q, 6–8 weeks old). Although viral genome quantification confirmed viral delivery, expression levels were low. Gait parameters improved, while rotarod and beam-walking performance remained unchanged, along with no changes in neuronal markers. NeuN and mCherry co-localization confirmed, however, astrocyte-to-neuron reprogramming.

Conclusion: Overall, these results demonstrate that Ascl1 and Ngn2 can induce glia-to-neuron conversion, but future optimization of the viral delivery route, dosage and window of treatment will be necessary to enhance their therapeutic efficiency in MJD.

CO10. UNCOVERING FUNCTIONAL IMAGING CORRELATES OF REST TREMOR IN PARKINSON'S DISEASE

Adriana Rusu¹, Pedro C. Ferreira^{1,2}, Joaquim A. da Silva^{1,3}, Marcelo D. Mendonça^{1,3}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal;

²NOVA School of Science and Technology, FCT NOVA, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: adriana.rusu@research.fchampalimaud.org; marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Motor symptoms in PD arise from dopaminergic depletion in the striatum. Rest tremor (RT), however, correlates only weakly with striatal dopamine loss, compared with other motor symptoms, suggesting additional circuit-level mechanisms. Resting-state fMRI can help identify functional tremor hubs and clarify how activity in specific regions relates to its pathophysiology. Most previous studies classified patients using ratios of symptom severity rather than the presence or absence of RT, introducing heterogeneities in the results.

Objective: To identify functional features associated with RT using measures of local spontaneous activity and synchrony.

Methods: We included participants from the Parkinson's Progression Markers Initiative with confirmed PD and available baseline MDS-UPDRS, resting-state fMRI and structural MRI. Patients were divided into RT and no-RT groups and analyses were restricted to a single-scanner cohort (RT=62; no-RT=25), to limit scanner-related variability. Local resting-state activity was quantified using Regional Homogeneity (ReHo) and fractional Amplitude of Low Frequency Fluctuations (fALFF). Whole-brain analyses on uncorrected maps were conducted to screen for RT-related differences, controlling for relevant variables, namely age, sex, disease duration and UPDRS without RT.

Results: No whole-brain differences survived family-wise error correction. In exploratory maps, increases in ReHo and fALFF in the RT group converged on three regions: primary motor area, supplementary motor area and precuneus.

Conclusions: These findings suggest that RT is associated with abnormal spontaneous activity and synchrony in key tremor hubs, even at rest. Classifying patients according to the presence or absence of RT allows isolation of RT-specific functional features. Although effects did not survive whole-brain correction, the convergence across metrics supports biological relevance. Future research should incorporate network-level and lateralized analyses to better capture the circuitry underlying RT.

CO11. PROGRESSION AND CLINICAL CORRELATES OF DEPRESSION IN PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY AND OTHER 4-REPEAT TAUOPATHIES

Ana Maria Rocha¹, Carolina Seybert¹, Albino Oliveira-Maia^{1,2}, Marcelo Mendonça^{1,2}

¹Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; ²NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, NMS, FCM, Universidade NOVA de Lisboa

E-mail: ana.rocha@research.fchampalimaud.org

Background: Depression is a frequent and disabling non-motor symptom in tauopathies, including progressive supranuclear palsy (PSP) and corticobasal degeneration (CBD). As treatments for motor symptoms provide limited benefit, depression represents a potentially modifiable target to improve patient well-being. However, clinical variables associated with the presence of depression and its progression remain poorly understood.

Objective: This longitudinal study characterizes the prevalence, determinants and progression of depression in a tauopathy cohort.

Methods: Data were obtained from the 4-Repeat Tau Neuroimaging Initiative. Depressive symptoms were assessed using the Geriatric Depression Scale-30 (≥ 11 for mild depression; > 21 for severe depression) and the Neuropsychiatric Inventory Questionnaire (NPI-Q), for caregiver report. Motor symptoms were assessed using the PSP-Rating scale, and cognitive function was evaluated using a battery of neuropsychological measures. Characteristics at baseline of depressed and non-depressed individuals were compared and a Markov chain analysis estimated transition probabilities between depression states over 12 months.

Results: 103 participants (mean age = 69.0) were included at baseline. Mild depression was present in 43.7% of subjects, with 34% of the full cohort reporting severe depression. Depressed patients exhibited greater overall motor impairment, particularly in axial domains including oculomotor and gait-midline function, and showed poorer semantic verbal fluency compared with non-depressed patients. Caregiver-reported depression reliably identified both mild and severe depression. Longitudinal analyses indicated that individuals depressed at baseline had an 86% probability of remaining depressed, whereas those initially non-depressed showed a probability of 48% of developing depression.

Conclusion: Depression was frequent in this tauopathy cohort and was associated with greater axial motor burden and poorer verbal fluency. Caregiver-reported depression showed meaningful agreement with self-reported depression, supporting it as an additional screening tool. Longitudinal analyses indicated that depression commonly persists or emerges over time, underscoring its clinical relevance as target for treatment aimed at improving quality of life.

CO12. HÁBITOS DE PRESCRIÇÃO NA DOENÇA DE PARKINSON EM PORTUGAL: RESULTADOS DE UM INQUÉRITO NACIONAL A NEUROLOGISTAS

Carolina Soares^{1,2}, Carolina Correia^{1,3}, Margarida Rodrigues⁴

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal;* ²*RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal;* ³*Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal;* ⁴*CNS – Campus Neurológico, Braga, Portugal*

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjao.min-saude.pt

Introdução: A doença de Parkinson (DP) exige estratégias terapêuticas individualizadas e ajustadas ao longo da evolução. Apesar da existência de recomendações internacionais, a prática clínica é influenciada por fatores como a experiência do clínico, acesso a recursos e organização dos cuidados de saúde.

Objetivos: Caracterizar os padrões de prescrição farmacológica, terapêuticas avançadas e intervenções não farmacológicas na DP entre neurologistas portugueses e identificar barreiras percebidas na prática clínica.

Metodologia: Estudo observacional, transversal, baseado num inquérito online, aplicado entre julho e novembro de 2025 a neurologistas a exercer em Portugal e envolvidos no seguimento de pessoas com DP. O questionário avaliou estratégias terapêuticas para sintomas motores e não-motores, sequenciação terapêutica, referência para terapêuticas avançadas, prescrição de intervenções não farmacológicas e perceção de barreiras. Os dados foram analisados de forma descritiva.

Resultados: Responderam ao inquérito 177 neurologistas, maioritariamente a exercer no setor público e com acesso a consultas diferenciadas de doenças do movimento. A levodopa foi consensualmente a primeira linha terapêutica em doentes com início de sintomas após os 50 anos; em doentes mais jovens observou-se uma preferência partilhada entre levodopa e agonistas dopaminérgicos. A escolha do regime de levodopa foi sobretudo orientada pelo perfil motor e tipo de flutuações. A gestão das complicações motoras baseou-se principalmente no ajuste terapêutico, enquanto a abordagem dos sintomas não-motores revelou elevada variabilidade. Apesar do elevado conhecimento dos critérios de referência para terapêuticas avançadas, esta orientação foi globalmente baixa. As intervenções não farmacológicas foram frequentemente prescritas, sobretudo exercício físico e fisioterapia, sendo identificadas limitações de acesso e financiamento.

Conclusão: Este estudo evidencia práticas de prescrição globalmente alinhadas com recomendações internacionais, mas revela heterogeneidade na abordagem dos sintomas não-motores, subutilização de terapêuticas avançadas e constrangimentos estruturais no acesso a intervenções não farmacológicas, reforçando a necessidade de estratégias que promovam cuidados multidisciplinares e equitativos na DP em Portugal.

CO13. QUALIDADE DOS MICRORREGISTOS NEUROFISIOLÓGICOS INTRAOPERATÓRIOS E RESULTADOS MOTORES NA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA SOB ANESTESIA GERAL NA DOENÇA DE PARKINSON

Bruno Carvalho^{1,2}, Carolina Soares^{1,2}, Ana Oliveira³, João Massano^{1,2}, Manuel Pinto^{4,5}, Clara Chamadoira^{3,4}, Manuel Rito^{3,4}, Maria José Rosas¹

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto;* ²*Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;* ³*RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;* ⁴*Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto;* ⁵*RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto*

E-mail: bmsantoscarvalho@gmail.com

Introdução: A vantagem da utilização do microrregisto neurofisiológico intraoperatório (MER) na cirurgia de estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) sob anestesia geral não está perfeitamente estabelecida.

Objetivos: Explorar a associação entre a qualidade do MER e resultados motores aos 3, 6 e 12 meses após ECP-NST na doença de Parkinson (DP). Secundariamente, descrever a redução da dose diária equivalente de levodopa (LEDD) e dados de segurança após ECP-NST.

Metodologia: Coorte retrospectiva (2022–2025) de pessoas com DP submetidas a ECP-NST bilateral sob anestesia geral. Colhidos dados da MDS-UPDRS-III pré-operatória (prova da dopa em MedON) e aos 3, 6 e 12 meses (MedON/StimON). Classificado MER por eletrodo: 0=sem registo; 1=inconclusivo; 2=amplitude baixa; 3=amplitude elevada. Definidas duas categorias MER: “bilateralmente interpretável” (2-3 em ambos os hemisférios); ausência de registo (0-1 em ≥ 1 hemisfério). Análise ajustada para idade, duração da doença e resposta à levodopa.

Resultados: Incluíram-se 82 doentes (idade 62,1 \pm 7,3 anos; duração da doença 11,8 \pm 4,4 anos) e 164 eletrodos. A MDS-UPDRS-III foi 17,7 \pm 8,0 no pré-operatório; 16,8 \pm 7,8 aos 3 meses (n=81); 17,1 \pm 6,7 aos 6 meses (n=72); 17,3 \pm 7,0 aos 12 meses (n=66). No modelo ajustado, não se observou associação entre MER bilateralmente interpretável e a variação da MDS-UPDRS-III; a diferença média ajustada foi +1,29 aos 3 meses (p=0,65; IC95% –4,41 a 6,99), +0,67 aos 6 meses (p=0,83; IC95% –5,42 a 6,75) e +1,79 aos 12 meses (p=0,65; IC95% –6,14 a 9,72). A LEDD

diminuiu de 700[600–1000]mg para 400[200–500]mg (–49,7% [33–70]) aos 3 meses. Ocorreram complicações em 5 doentes (1 hemorragia sintomática, 3 revisões/reposicionamentos e 1 remoção do sistema por infeção).

Conclusão: Não se verificou associação entre qualidade do MER e resultados da ECP-NST sob anestesia geral na DP, sugerindo a pertinência de investigação futura mais robusta no sentido de determinar a real vantagem da utilização do MER nesta cirurgia.

CO14. HIGH-RESOLUTION T1w/T2w MAPPING REVEALS DIVERGENT MICROSTRUCTURAL PROFILES LINKED TO TREMOR IN PARKINSON'S DISEASE

Pedro C. Ferreira^{1,2}, Matilde Gaiolas³, Adriana Rusu⁴, Marcelo D. Mendonça^{1,4}, Joaquim A. da Silva^{1,4}

¹Centre for Restorative Neurotechnology, Neuroscience of Disease, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal;

²NOVA School of Science and Technology, FCT NOVA, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Diakonhjemmet Hospital, Oslo, Noruega; ⁴NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

E-mail: pedro.correiaferreira@research.fchampalimaud.org, joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: The link between PD resting tremor (RT) and dopaminergic dysfunction is unclear, and RT may represent a partially distinct clinical entity. We found that higher caudate, but not putaminal, dopamine terminal integrity relates to tremor presence, yet limited DaT spatial resolution constrains striatal characterization, motivating T1w/T2w microstructure-sensitive imaging to clarify this finding.

Objective: To determine whether striatal T1w/T2w-derived microstructural gradients differ between PD patients with RT (PD-RT) and without RT (PD-NRT) and characterize their spatial distribution.

Methods: The Parkinson's Progression Markers Initiative was searched for baseline and 2-year 3T Siemens Trio T1w and T2w MRI scans from PD patients and matched controls - to maximize sample size and assess longitudinal stability - co-registered and normalized to MNI space. A T1w/T2w ratio map was computed using a custom pipeline, and 3D caudate and putamen volumes were segmented; voxel-wise T1w/T2w values were then used to compare PD-RT versus PD-NRT.

Results: Images from 157 PD patients (102RT, 55NRT) and 67 controls were selected. PD-RT and PD-NRT groups did not differ in age, disease duration, or UPDRS without RT. Compared to PD-RT, PD-NRT patients showed increased caudate T1w/T2w ratios (group effect: $F(1,1085)=7.94, p=0.005$), with no significant group effect in the putamen ($F(1,1085)=1.68, p=0.19$) and this pattern persisted after matching for institution, sex, and age. PD-RT patients displayed T1w/T2w values closer to healthy controls (caudate: $F(1,169)=0.97, p=0.324$; putamen: $F(1,1169)=0.51, p=0.476$). At 2 years, PD-NRT patients retained higher T1w/T2w ratios than PD-RT patients (caudate: $F(1,840)=11.17, p<0.001$; putamen: $F(1,840)=17.38, p<0.001$).

Conclusions: Striatal T1w/T2w microstructural gradients reveal consistent differences between PD patients with and without RT, with the caudate showing the most prominent effects. These differences were reproducible at the 2-year follow-up and extended to the putamen, indicating a pattern of striatal microstructural variation in relation to RT, without additional granularity despite the higher spatial resolution of MRI.

CO15. EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA (DUOPARK): ESTUDO DO IMPACTO NOS SINTOMAS NÃO-MOTORES

Aurora Costa^{1,}, Carolina Correia^{2,3,*}, Inês Pereira^{2,3}, Sofia Lopes¹, Francisca Ferreira^{2,3}, Ana Oliveira², Sara Varanda¹, Octávia Costa², André Fernandes^{2,3}, Gisela Carneiro¹, Maria José Rosas², Margarida Rodrigues⁴, Carolina Soares^{2,5}*

* Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho

¹Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ²Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto;

³Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;

⁴CNS – Campus Neurológico, Braga; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt

Introdução: Em fases avançadas da doença de Parkinson (DP), além da dificuldade na gestão dos sintomas motores, ressalva-se também o elevado nível de incapacidade associado aos sintomas não motores. A recente introdução da terapia infusora de foslevodopa/foscarbidopa subcutânea (fLD/fCD) carece ainda de estudos de vida real que avaliem o verdadeiro benefício deste tratamento.

Objetivos: Avaliação da eficácia da fLD/fCD no tratamento dos sintomas não motores da DP.

Metodologia: Análise interina de um estudo de vida real, observacional, prospetivo, multicêntrico, com inclusão de doentes com DP sob fLD/fCD entre Abril/2024 e Dezembro/2025. Aplicadas as seguintes ferramentas: *Non-Motor Symptoms Scale* (NMSS); *39-Item Parkinson's Disease Questionnaire* (PDQ-39); *Parkinson's Disease Scale-2* (PDSS-2) antes do tratamento e aos três e seis meses de seguimento.

Resultados: Incluíram-se 35 doentes, 18 mulheres, com mediana de idade de 73 [79-75] anos e com idade média à data do diagnóstico de 58,9(±8,8) anos. Apresentavam duração média de doença de 13,8(±4,9) anos

e pontuação MMSE média de 25,1(±4,4). Verificou-se uma redução significativa da pontuação média da NMSS [14,25(±4,4) para 12,6(±4,5); $p=0,015$]. Houve ainda uma melhoria da pontuação média total da escala PDSS-2, embora não seja estatisticamente significativa [21,3(±11,3) para 20(±10); $p=0,276$]. Relativamente à qualidade de vida, verificou-se uma redução significativa no valor total da PDQ-39 [45,2(±14,2) para 41,2(±16,3); $p=0,022$], particularmente na subcategoria de cognição [34,8(±18) para 28,4(±17,3); $p=0,042$].

Conclusão: Salvaguardando a dimensão amostral e o tempo de seguimento reduzido, constatou-se uma melhoria dos sintomas não motores da DP com fLD/fCD, embora não se tenha verificado particular impacto no sono. Importa salientar ainda o efeito positivo na qualidade de vida dos doentes com DP, especialmente no domínio da cognição.

CO16. SHORT- AND LONG-TERM EFFECTS OF SUBTHALAMIC NUCLEUS DEEP BRAIN STIMULATION ON FREEZING OF GAIT IN PARKINSON'S DISEASE

Raquel Barbosa^{1,2}, Paulo Bastos¹, Christine Brefel-Courbon^{1,2}, Fabienne Ory-Magne^{1,2}, Clémence Leung^{1,2}, Marcelo Mendonça^{3,4}, Olivier Rascol^{1,2,5}, Margherita Fabbrì^{1,2,5} and the PREDISTIM Group

¹Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; ²Université de Toulouse, Toulouse, France; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; ⁴NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; ⁵French NS-PARK/F-CRIN Network, Clermont-Ferrand, France

E-mail: ana.r.barbosa@hotmail.com

Introduction: Freezing of gait (FOG) remains a disabling symptom in Parkinson's disease (PD) and its response to subthalamic nucleus deep brain stimulation (STN-DBS) remains debatable. Understanding the differential effects of medication, DBS, and their combination on FOG, both at short- and long-term follow-up remains necessary.

Objectives: Assess the impact of STN-DBS on FOG at 1, 3 and 5 years of FUP in a multicenter cohort of STN-DBS patients.

Methods: The PREDISTIM cohort is a prospective, multicentric, French cohort of STN-DBS patients. We retrospectively analyzed MDS-UPDRS II and III FOG (Items 2.13, 3.11) scores across multiple conditions and time points. At 1-year post-DBS (V1), FOG scores (item 3.11) were compared across four stimulation/medication states (OFF/OFF, Med-OFF/DBS-ON, Med-ON/DBS-OFF, ON/ON) using Friedman tests with Bonferroni-corrected Wilcoxon post-hoc comparisons. Pre-operative (V0) and post-operative (V1) OFF and ON states were compared using paired non-parametric tests and CLMMs. Longitudinal ON-state outcomes (V0, V1, V3, V5) were assessed to characterize disease progression.

Results: 520 PD patients were included in this study. At V1, both DBS or medication alone provided partial benefit on FOG (item 3.11), with medication exerting a stronger effect than DBS alone. The best performance was observed in the combined ON/ON state. Pre- to post-operative comparisons (item 2.13) showed improvement of FOG at 1 year. However, longitudinal analyses revealed significant worsening of FOG at 3-5 years post-DBS. Accordingly, total motor, bradykinesia, and axial scores improved most with combined therapy but showed gradual decline over time.

Discussion: STN-DBS does not worsen FOG at 1 year and provides maximal benefit when combined with medication. Long-term worsening of gait and FOG probably reflects disease progression rather than loss of DBS efficacy, underscoring the importance of longitudinal assessment and combined therapy optimization.

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO3

SÁBADO · 14 de março · 14H00-15H15 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Alexandre Mendes e Patrícia Maciel

CO17. COGNITIVE EFFECTS OF LOW-FREQUENCY SUBTHALAMIC DEEP BRAIN STIMULATION IN PARKINSON'S DISEASE: A SYSTEMATIC REVIEW AND META-ANALYSIS

Bruna Meira^{1,2,3}, Paulo Bastos¹, Vítor Mendes Ferreira², João Albuquerque¹, Marta Magriço², Raquel Lemos^{3,5}, Raquel Barbosa⁴, Miguel Coelho⁶, Marcelo Mendonça^{1,3}

¹Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; ²Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; ³Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; ⁴Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire Toulouse, Toulouse, France; ⁵ISPA - Instituto Universitário de Ciências Psicológicas

cas, Sociais e da Vida, Lisboa, Portugal; ⁴Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

E-mail: Bmeira.rmm@gmail.com

Introduction: High-frequency deep brain stimulation (DBS) of the subthalamic nucleus (STN) is an established treatment for motor symptoms in Parkinson's disease (PD), but it may adversely affect gait and cognition. Emerging evidence suggests that lower stimulation frequencies may mitigate these effects; however, findings remain heterogeneous and mechanisms are unclear.

Objective: To evaluate the effects of low-frequency (LFS) and very low-frequency (VLFS) STN-DBS, compared with high-frequency stimulation (HFS), on cognitive performance in PD.

Methods: Three databases (PubMed, Web of Science and EMBASE) were searched to identify studies assessing the cognitive impact of low-frequency STN-DBS in PD. Eligible studies compared cognitive outcomes between LFS or VLFS versus HFS using standardized neuropsychological measures. Extracted data included patient demographics, stimulation parameters, study design, and cognitive outcomes. A multilevel random-effects meta-analysis was performed across cognitive domains comparing LFS (60-80Hz) versus HFS and VLFS (4-10Hz) versus HFS.

Results: Thirty-one studies met inclusion criteria, encompassing 484 PD patients with STN-DBS (mean sample size 15.6±6.6 patients, mean percentage of males 76%, mean age 60.6±4.5 years and average PD duration 12.2±3.3 years). Most studies employed a randomized crossover design. Domains assessed included verbal fluency (11), executive function (11), attention and processing speed (7) and memory (6). Seventeen studies compared VLFS with HFS, while twelve compared LFS with HFS. Meta-analysis revealed a small but significant effect size for verbal fluency for both LFS and VLFS when compared to HFS (Hedges g: ~0.15 to 0.25). Positive signals on executive function were of comparable magnitude but less robust after sensitivity analysis.

Conclusion: As a key multifunctional node, the STN contributes to both motor and non-motor processes. Lower frequency STN-DBS appears to better preserve cognitive function and cognitive-motor interactions in PD, supporting that besides stimulation topography, frequency modulation can be a potential strategy to optimize DBS outcomes beyond motor control.

CO18. MICRONUCLEAR COLLAPSE UNDER OXIDATIVE STRESS DRIVES AMPHISOME-MEDIATED EXPORT OF DNA IN PARKINSON'S DISEASE

Tavares Henrique^{1,2,}, Gonçalves Otília^{2,3,*}, Gaspar Rita^{2,3}, Beatriz Margarida^{1,2}, Deus Claudia^{2,3}, Benfeito Sofia⁴, Cágide Fernando⁴, Borges Fernanda^{4,5}, Seibler Phillip⁶, Klein Christine⁶, Esteves Ana^{1,2}, Cardoso Sandra^{1,2,7}, Raimundo Nuno^{2,3,8}, Milosevic Iva^{2,3}, Pinheiro Paulo^{1,2,9}, Oliveira Paulo^{1,2}, Lopes Carla^{2,3,#}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹CNC-UC, Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ²CIBB, Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Portugal; ³Multidisciplinary Institute of Ageing (MIA - Portugal), University of Coimbra, Portugal; ⁴MedInUP-Rise Health, Department of Biomedicine, Pharmacology and Therapeutics Unit, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; ⁵Department of Chemistry and Biochemistry, Faculty of Sciences; ⁶Institute of Neurogenetics, University of Lübeck and University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; ⁷Institute of Cellular and Molecular Biology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ⁸Department of Cellular and Molecular Physiology, Penn State University College of Medicine, Hershey, PA, USA; ⁹Department of Life Sciences, Faculty of Sciences and Technology, University of Coimbra,

E-mail#: clopes@uc.pt

Introduction: The diversity of extracellular vesicle (EV) subpopulations and their impact on intercellular communication are increasingly recognized, yet how organelle dysfunction shapes EV content in neurodegenerative diseases remains poorly understood. Mitochondrial and lysosomal dysfunction are central hallmarks of Parkinson's disease (PD).

Objectives: In this work we aim to investigate how dysfunction of the mitochondrial-lysosomal axis influences EV cargo remodeling and immune activation in PD, and to identify underlying cellular mechanisms and potential therapeutic targets.

Methodology: Fibroblasts from three sporadic PD patients and two patients carrying PARK2 mutations, along with three age- and sex-matched controls, were used to assess mitochondrial and lysosomal function, genomic instability, and EV cargo composition. EVs isolated from PD fibroblasts were applied to microglia to evaluate inflammatory responses. The effects of the mitochondria-targeted antioxidant AntiOxClN4 were examined as a modulatory intervention.

Results: PD fibroblasts exhibited increased mitochondrial reactive oxygen species, associated with genomic instability and micronuclei formation under OXPHOS stress. Ruptured micronuclei were sequestered into amphisomes and exported via small EVs enriched in oxidized mitochondrial and nuclear DNA, which robustly stimulated microglial inflammatory responses. Mechanistically, micronuclei were identified as active intermediates in EV DNA cargo

loading rather than passive byproducts of genome instability. Treatment with AntiOxClN4 induced a mitohormetic response, enhancing ATM-mediated DNA damage repair, restoring mitochondrial dynamics and lysosomal function, reducing oxidized DNA incorporation into EVs, and attenuating their pro-inflammatory activity.

Conclusion: These findings reveal a previously unrecognized mechanism by which mitochondrial-lysosomal dysfunction drives the release of DNA-enriched EVs that promote neuroinflammation in PD. Targeting mitochondrial quality control to limit pro-inflammatory EV cargo emerges as a promising strategy to mitigate early inflammatory events in PD.

Funding: This project received funding from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme under grant agreement MIA-Portugal No 857524 and the Comissão de Coordenação e Desenvolvimento Regional do Centro - CCDCR through the Centro2020 Programme.

CO19. COMT-INHIBITORS CLINICAL EXPERIENCE IN EARLY MOTOR FLUCTUATIONS: TWELVE MONTHS ANALYSIS OF REONPARK STUDY

L. López-Manzanares¹, J. García-Caldentey², D. Vilas Rolán³, B. Solano Vila⁴, M. Mata Álvarez-Santullano⁵, J. Blanco Ameijeiras⁶, I. Tegel Ayuela⁶, M. Rodríguez-de Miguel⁶, Inês Castro⁷

¹Hospital Universitario La Princesa, Madrid, Spain; ²Centro Neurológico Oms 42, Palma, Spain; ³Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, Spain; ⁴Hospital Santa Caterina, Girona, Spain; ⁵Hospital Universitario Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes. Universidad Europea de Madrid, Spain; ⁶Laboratorios Bial S.A. Madrid, Spain; ⁷Research & Development Division, BIAL-Portela & C^o, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal
E-mail: ines.b.castro@bial.com

Introduction: In Parkinson's disease (PD), COMT inhibitor (iCOMT) usage extend the elimination half-life of levodopa and reduce peak-trough variations, contributing to optimize the dose of levodopa and stabilize plasma levels. Available iCOMT include opicapone, entacapone and tolcapone. Although evidence indicates comparable iCOMT efficacy in reducing off-time and increasing on-time in both patients with recent and long-standing motor fluctuations, some studies suggest a benefit of earlier initiation of iCOMT.

Objectives: The REONPARK study aims to evaluate iCOMT effectiveness and tolerability in alleviating motor complications associated with L-dopa treatment in PD patients with early motor fluctuations (EMF, signs of end-of-dose motor fluctuations within ≤ 2 years) in clinical practice.

Methods: REONPARK study is a Spanish iCOMT registry for PD patients treated with L-dopa/DDCI and EMF. Presenting here an interim analysis up to 12 months post iCOMT initiation.

Results: 89 evaluable patients (mean \pm SD: 64.6 \pm 10.2 years old; 4.8 \pm 3.1 years PD duration; 463.8 \pm 191.7 mg/ daily L-dopa; MDS-UPDRS III: 29 \pm 14.5; MDS-UPDRS IV: 4.5 \pm 1.9) initiated iCOMT (98.9% opicapone; 1.1% entacapone). After 3, 6 and 12 months the motor symptoms and motor complications (fluctuations and dyskinesias) were reduced. Mean OFF time decreased from 3.8 \pm 2.6h at baseline to 1.9 \pm 2.2h ($p < 0.001$) after 12 months. Meanwhile, OFF severity seems to be reduced since the functional impact of the fluctuations was reduced, and patients experiencing no impact increased from 12.4% to 47.7%.

Conclusions: iCOMT (mainly opicapone) demonstrated a reduction on OFF time, improving the functional impact of fluctuations after up to 12 months treatment in real-world practice.

Realçamos que este trabalho representa uma submissão "encore", tendo sido apresentado previamente no 11th Congress of the European Academy of Neurology (EAN), Helsinki, 21-24 de junho 2025.

CO20. TRENDS IN ADVERTISING ANTIPARKINSONIAN DRUGS AND DEVICES IN THE MOVEMENT DISORDERS JOURNAL (1988–2024)

Augusto Rachão^{1,2}, António Silva³, Luísa Prada³, Joana Pona-Ferreira^{3,4}, Margherita Fabbri⁵, Filipe B. Rodrigues³, Tiago A. Mestre⁶, Miguel Coelho^{7,8}, Mário M. Rosa^{3,7}, Werner Poewe⁹, Olivier Rascol⁶, Francisco E.C. Cardoso¹⁰, Joaquim J. Ferreira^{1,3}

¹CNS – Camps Neurológico, Torres Vedras, Portugal; ²Neurology Department, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; ³Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; ⁴Neurology Department, Hospital de Vila Real, Vila Real, Portugal; ⁵Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Toulouse Parkinson Expert Centre, Clinical Investigation Center CUIIC1436, Toulouse NeuroToul Center of Excellence in Neurodegeneration (COEN), French NS-Park/F-CRIN Network, University of Toulouse 3, CHU of Toulouse, INSERM, Toulouse, France; ⁶Parkinson's Disease and Movement Disorders Center, Division of Neurology, Department of Medicine, The Ottawa Hospital Research Institute, University of Ottawa Brain and Mind Institute, Ottawa, Ontario, Canada; ⁷Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Department, Hospital Santa Maria, Lisbon, Portugal; ⁸Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; ⁹Department of Neurology, Medical University Innsbruck, Austria; ¹⁰Movement Disorders Unit, Neurology Service, Internal Medicine Department, The Federal University of Minas Gerais, Belo Horizonte, Brazil
E-mail: augusto-rachao_3@hotmail.com

Background: Medical journals often feature advertisements targeting healthcare professionals. Examining both their propositional (explicit, factual claims) and non-propositional (imagery, emotional cues) content can provide valuable insights into how they may influence clinical practice. However, limited research has been conducted on their evolution in the context of Parkinson's Disease (PD).

Objectives: This study aimed to analyze trends in PD treatment advertisements, with particular emphasis on non-propositional content.

Methods: We analyzed all retrieved printed issues of *Movement Disorders* from 1988 to 2024. Advertisements promoting PD drugs or devices were identified and analyzed regarding advertisement type, its non-propositional content, and advertised products.

Results: Of 405 retrieved issues (93.8% of all published), 109 unique PD advertisements were identified, spanning 1023 journal pages. These advertisements occupied an average of 2.2 pages and appeared across an average of 4.3 different issues. A total of 30 PD therapeutics (predominantly pharmacological) were advertised by 27 companies. Prior to 2008, drug advertisements predominated (34.8 pages per year vs. 2.9 for deep brain stimulation [DBS] devices, $p < 0.001$). After 2013, advertisements mainly focused on DBS devices (17.8 pages per year vs. 3.0 for drugs, $p < 0.001$). Overall, non-propositional content comprised 31.4% of the graphic space, with a significantly lower proportion in device advertisements compared to drugs (15.5% vs. 39.4%, $p < 0.001$). Most advertisements depicting PD features portrayed improved patients (86.8%), and human figures appeared in 45.9% of cases, often showing seemingly recovered patients (84.0%).

Conclusions: This study provides evidence of a shift in PD advertising trends in *Movement Disorders*, reflecting a global preference for propositional claims over non-propositional content, particularly in device advertising, with ethical and social implications. Nevertheless, its focus on a single journal limits generalizability and warrants further investigation on this often-overlooked aspect of medical advertising.

CO21. NEUROMELANIN-SENSITIVE MRI OF THE SUBSTANTIA NIGRA IN PARKINSON'S DISEASE

Luís Araújo^{1,2,3}, *Catarina Bernardes*^{1,2,4}, *Tiago Gil Oliveira*^{1,2,5}, *Francisco C. Almeida*^{1,2,6}

¹Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), University of Minho, Braga, Portugal; ²ICVS/3B's—PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; ³School of Engineering, University of Minho, Braga, Portugal; ⁴Neurology department, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães, Portugal; ⁵Neuroradiology department, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga, Portugal; ⁶Neuroradiology department, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

E-mail: pg54004@alunos.uminho.pt

Introduction: Neuromelanin-sensitive MRI (NM-MRI) is a potential biomarker for Parkinson's disease (PD). This technique highlights the integrity of dopaminergic neurons in the substantia nigra (SN). The SN is composed of different sub-regions with specific projection patterns in the brain: limbic, associative and sensorimotor. Each region may be affected differently during disease progression. Nevertheless, the different neuromelanin pattern changes across these subregions have yet to be properly characterized.

Objectives: The main objective of this work is to assess the value of NM-MRI in differentiating prodromal and established PD cases by evaluating differences across SN subregions.

Methods: We analyzed NM-MRI data from the Parkinson's Progression Markers Initiative (PPMI) database, including 28 HC, 424 prodromal and 175 PD cases. Signal-to-noise ratio (SNR) was calculated for limbic, associative and sensorimotor sub-regions. ComBat harmonization was applied. Group comparisons were performed using one-way ANOVA with TukeyHSD for post-hoc tests. Pearson correlation was also used between SNR and Unified Parkinson's Disease Rating Scale (UPDRS) Part III scores and Hoehn & Yahr stages.

Results: The SNR of sensorimotor and associative regions of the SN were gradually decreased in prodromal and PD cases compared to HC ($p < 0.05$). The SNR of the associative region correlated with UPDRS Part III scores in both prodromal and PD cases, suggesting that this region might serve as a potential imaging marker of disease severity and likelihood of conversion in prodromal cases.

Conclusion: These results confirm the feasibility of NM-MRI for detecting SN pathology in prodromal and established PD in a large sample of cases. Future work will address improvements on this MRI sequence and how it might relate to Alzheimer's disease co-pathology in PD.

CO22. SINAL DO BOLSO - NOVO INDICADOR SEMIOLÓGICO DE SÍNDROME FRONTAL NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA

*Aurora Costa*¹, *Sofia Lopes*¹, *Stefanie Moreira*¹, *Octávia Costa*¹, *Margarida Rodrigues*², *Gisela Carneiro*³, *Andreia Ferreira*³, *Sara Varanda*¹

¹Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ²CNS - Campus Neurológico, Braga; ³Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave, Guimarães

E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt

Introdução: A paralisia supranuclear progressiva (PSP), consiste numa tauopatia associada a degenerescência neuronal e glial (envolvendo núcleos da base, tronco cerebral, cerebelo e córtex), apresentando várias manifestações sobreponíveis à da doença de Parkinson (DP). Existem sintomas/sinais característicos que nos permitem distingui-las (alteração da oculomotricidade e instabilidade postural desproporcional aos outros sinais extrapiramidais). O seu diagnóstico diferencial (apoiado também em pistas semiológicas) é essencial, considerando o prognóstico diferente e a possibilidade de inclusão dos doentes em ensaios clínicos com terapias modificadoras.

Objetivos: Avaliação da presença do sinal do bolso (*pocket sign*) numa coorte de doentes com PSP e comparação com um grupo controlo de doentes com doença de Parkinson (DP) com e sem demência. Coloca-se a hipótese de que os primeiros tendem a colocar uma ou ambas as mãos nos bolsos durante a marcha livre.

Metodologia: Estudo multicêntrico prospetivo não interventivo de janeiro a dezembro de 2026, com inclusão de doentes consecutivos com diagnóstico de PSP e marcha independente. Pesquisa do sinal do bolso e comparação da sua prevalência com um grupo controlo de doentes com DP com e sem demência.

Resultados: Descreve-se o protocolo na sua íntegra e espera-se a inclusão de 20 doentes com PSP e 40 doentes com DP (20 com demência e 20 sem demência). Pesquisa das seguintes variáveis clínicas: *rocket sign*, *round the houses sign*, *startled expression*, blefarospasmo, apraxia da abertura ocular, rigidez axial com extensão cervical, instabilidade postural e sinal do bolso. Revisão dos achados em RMN crânio-encefálica e correlação com os dados semiológicos. A análise estatística será utilizada para comparação das diferentes variáveis entre grupos, utilizando o *software* SPSS.

Conclusões: Perspetiva-se uma diferença significativa na prevalência do sinal do bolso entre os doentes com PSP e o grupo controlo de forma a poder incluir este sinal na síndrome frontal que caracteriza a doença.

CO23. RESULTADOS A LONGO PRAZO DA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON: 23 ANOS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Margarida Leal^{1,}, Carolina Soares^{2,3,*}, Ana Oliveira², João Massano^{2,3}, Manuel Rito^{3,4}, Clara Chamadoira^{3,4}, Rui Vaz², Maria José Rosas², Manuel J. Ferreira-Pinto^{4,5}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ²Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ³RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ⁴Serviço de Neurocirurgia, Hospital Universitário de São João, Porto; ⁵Hospital CUF Porto, Porto; ⁶RISE-Health, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: carolinallsoares03@gmail.com

Introdução: A cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) é um tratamento eficaz e seguro na doença de Parkinson (DP). Os dados de seguimento a longo prazo permanecem limitados.

Objetivos: Avaliar a eficácia, segurança e fatores preditores de sucesso cirúrgico a longo prazo em pessoas com DP submetidas a DBS.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, unicêntrico de uma coorte de pessoas com DP submetidas a DBS entre 2002-2024. Analisaram-se dados sociodemográficos e clínicos, incluindo pontuações da MDS-UPDRS e dose diária equivalente de levodopa (LEDD), no pré-operatório e aos 3-4 meses, 1, 2, 3, 5 e 10 anos pós-DBS. Avaliaram-se ainda complicações e mortalidade. Realizou-se análise multivariada por regressão linear para identificar preditores de benefício motor ao longo do tempo.

Resultados: Incluídos 480 doentes (284 homens; idade à cirurgia 60,4±7,47 anos; duração da doença 12,03±5,16 anos), submetidos a DBS (STN=466; GPI=13; VIM=1). No pré-operatório, a pontuação MDS-UPDRS-III foi 48,42±12,00 em MedOFF; 23,62±10,45 em MedON; 15,26±6,94 em supra-MedON (prova da dopa). No pós-operatório, a ΔMDS-UPDRS-III (MedON vs MedON/StimON) manteve-se significativa aos 3-4 meses, 1, 2, 3 e 5 anos [respetivamente: -9,485; -8,298; -8,419; -7,396; -4,789; $p<0,0001$]. Aos 10 anos, 56 doentes apresentavam uma melhoria ≥3 pontos na MDS-UPDRS-III. Observou-se uma redução significativa da LEDD até 10 anos pós-cirurgia (-541,8mg; $p<0,0001$). No total, 81 (16,9%) doentes apresentaram eventos adversos neuropsiquiátricos, 17 (3,5%) infeção precoce, 38 (7,9%) infeção tardia e 6 (1,3%) hemorragia sintomática. Na análise multivariada dos preditores de eficácia, a idade à data da cirurgia, estado cognitivo pré-operatório, % de melhoria na prova da dopa e redução precoce da MDS-UPDRS-IV associaram-se significativamente ao benefício motor em timepoints específicos.

Conclusão: A DBS proporcionou benefício clínico sustentado até 10 anos pós-DBS. A idade à data da cirurgia, estado cognitivo pré-operatório, resposta à prova da dopa e a melhoria precoce das complicações motoras são preditores de benefício motor a longo prazo.

COMUNICAÇÕES ORAIS · CO4

SÁBADO · 14 de março · 14H00-15H15 · Biblioteca

Moderação: Margarida Calejo e João Lourenço

CO24. EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON COM FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA SUBCUTÂNEA (DUOPARK): DADOS DE EFICÁCIA E SEGURANÇA

Carolina Correia^{1,2}, Aurora Costa^{3*}, Inês Pereira^{1,2}, Sofia Lopes³, Francisca Ferreira^{1,2}, Ana Oliveira¹, Sara Varanda³, Octávia Costa³, André Fernandes^{1,2}, Gisela Carneiro³, Maria José Rosas¹, Margarida Rodrigues⁴, Carolina Soares^{1,5}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; ³Serviço de Neurologia, ULS Braga, Braga; ⁴CNS – Campus Neurológico, Braga; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjoo.min-saude.pt

Introdução: A foslevodopa/foscarbidopa subcutânea (fLD/fCD) é uma terapêutica de infusão contínua indicada na doença de Parkinson (DP) com complicações motoras. Dados de vida real são essenciais para avaliar a sua eficácia e segurança na prática clínica.

Objetivos: Avaliar a eficácia e segurança da fLD/fCD no tratamento dos sintomas motores da DP.

Metodologia: Análise interina de um estudo prospetivo, multicêntrico, observacional, que inclui pessoas com DP tratadas com fLD/fCD entre abril/2024-dezembro/2025. Analisaram-se dados clínicos, sociodemográficos, tempos em “off” e em “on”, assim como as pontuações na escala MDS-UPDRS (partes III-IV), aos 3 e 6 meses de tratamento. Adicionalmente, avaliaram-se taxas de infusão, dose equivalente diária de levodopa, descontinuação de fármacos dopaminérgicos, efeitos adversos e motivos de descontinuação da fLD/fCD.

Resultados: Incluídos 41 doentes (48,8% mulheres; idade 75±15 anos; pontuação MDS-UPDRS-III: em “off” 56,16±15,65; em “on” 34,5 ± 13,34). O tempo médio em “off” foi 6,02±2,69 h/dia, diminuindo 20,32% (-2.38h/dia, $p=0,017$) e 14,10% (-2.08h/dia, $p=0,005$), aos 3 e 6 meses respetivamente. Observou-se um aumento do tempo em “on” sem discinesias incapacitantes de 35,26% ($p=0,003$) e 33,08% ($p=0,002$), aos 3 e 6 meses. Houve uma redução significativa na pontuação MDS-UPDRS -IV, aos 3 e 6 meses, sem diferenças significativas na pontuação MDS-UPDRS-III em “on”. Um total de 26(63,4%) doentes apresentaram efeitos adversos, maioritariamente reações cutâneas nos locais de infusão, seguidas de sintomas neuropsiquiátricos; 7(17,1%) descontinuaram o tratamento, 4(9,8%) dos quais devido a efeitos adversos, 2(4,9%) por óbito e 1(2,4%) por ausência de suporte familiar.

Conclusão: A infusão com fLD/fCD reduz significativamente o tempo em “off” e aumenta o tempo com “on” sem discinesias incapacitantes nos primeiros 6 meses de tratamento. Não se observaram diferenças significativas na pontuação MDS-UPDRS-III em “on” ao longo do tratamento. Os efeitos adversos foram frequentes, maioritariamente ligeiros a moderados. A fLD/fCD demonstrou um perfil de eficácia e segurança favorável.

CO25. ADVANCING CLINICAL TRIAL READINESS IN SCA3: CHARACTERIZATION OF THE COIMBRA COHORT WITHIN EUROPEAN SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3/MACHADO-JOSEPH DISEASE INITIATIVE (ESMI)

Patrick Silva^{1,2,3,4}, Catarina Barreiros^{1,3,4}, Laetitia Gaspar^{1,3,4}, João Durães⁵, Joana Afonso Ribeiro⁵, Inês Cunha⁵, Cristina Januário⁵, ESMI Study Group, Luís Pereira de Almeida^{1,2,3,4}, Magda Matos Santana^{1,3,4}

¹CNC - Centre for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ²FUC - Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; ³CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; ⁴GeneT - Gene Therapy Center of Excellence, Coimbra, Portugal; ⁵ULSCoimbra - Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal

E-mail: pjsilva@cnc.uc.pt, magda.santana@cnc.uc.pt

Introduction: Spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3) is the most prevalent autosomal dominant ataxia worldwide, being particularly prevalent in Portugal. It is a progressive neurodegenerative disorder marked by cerebellar and extracerebellar involvement, resulting in a complex clinical presentation. Although several therapeutic candidates are emerging, the design of disease-modifying trials still depend on access to well-characterized, trial-ready cohorts, which remain scarce.

Objectives: To consolidate and characterize the Portuguese mainland (Coimbra) SCA3 cohort within ESMI, estimate longitudinal progression, and evaluate the sensitivity of trial-relevant clinical endpoints.

Methods: Genetically confirmed SCA3 mutation carriers and healthy controls were recruited and followed for up to seven years using standardized clinical scales, functional and cognitive assessments, and self-reported questionnaires. Longitudinal change was analysed with linear mixed-effects models, including stratification by

expanded CAG repeat length. Using model-derived parameters, sample sizes were estimated for a hypothetical 2-year trial designed to detect a 50% reduction in disease progression.

Results: Between 2017 and 2024, 78 participants (58 SCA3; 20 controls) completed 301 visits. Recruitment peaked in 2019 (53 active participants), and attrition was highest in 2020 (34% dropout), largely attributable to the COVID-19 pandemic. Mutation carriers exhibited a high burden of neurological signs and progressive functional decline across disease stages. One-third of mutation carriers (33%) exhibited cognitive impairment on MoCA. Clinically relevant depression affected 23% of carriers, and 10% reported suicidal ideation. Poor sleep quality was reported frequently (64%) but did not differ significantly from controls. Mean SARA progression was 0.96 points/year and was faster in carriers with longer expansions (≥ 72 CAG). Estimated sample sizes were smallest when using ADL as the primary endpoint (118), followed by CCFS (155) and SARA (192).

Conclusion: This work provides a comprehensive, trial-relevant characterization of Coimbra's SCA3 cohort, demonstrates CAG-dependent progression, and supports ADL and CCFS as the most sensitive clinical endpoints for future trials.

CO26. DOENTES COM PARKINSONISMO EM INTERNAMENTO HOSPITALAR: AVALIAÇÃO DE PADRÕES DE PRESCRIÇÃO E OUTCOMES CLÍNICOS

Gabriela Moreira Soares¹, Marta Filipa Graça¹, Paulo Venâncio¹, Paula Salgado¹, Diogo Fitas¹, Margarida Caleja¹

¹ Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos.

E-mail: gabriela.moreirasoares@ulsm.min-saude.pt

Introdução: As pessoas com parkinsonismo constituem um grupo particularmente vulnerável em contexto de internamento pela complexidade clínica, frequente pluripatologia e heterogeneidade terapêutica interindividual.

Objetivos: Caracterizar a prestação de cuidados a pessoas com parkinsonismo durante o internamento hospitalar, destacando a adequação da prescrição terapêutica antiparkinsoniana e exposição a antidopaminérgicos.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes com codificação de parkinsonismo, internados nos departamentos de Medicina e Cirurgia do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos, entre janeiro de 2024 e agosto de 2025. Excluíram-se internamentos com duração <48 horas, doentes sem seguimento em consulta de Neurologia há > 1 ano ou sem informação clínica prévia acessível. Foram consideradas características demográficas e clínicas, prescrição de fármacos antiparkinsonianos e antidopaminérgicos em internamento, e orientação à alta.

Resultados: De 168 episódios de internamento, 53 cumpriram critérios para seleção (37 no departamento médico e 16 no cirúrgico), correspondendo a 35 doentes (12 com >1 internamento): 68.6% sexo masculino, idade mediana 78 anos (IQR 74-82.5) com diagnósticos de DPI (65.7%), parkinsonismo vascular (5.7%); DP genética (5.7%), Paralisia Supanuclear Progressiva (2.9%) e outros parkinsonismos atípicos em estudo (17.1%), com tempo médio de doença de 5,94±4,99 anos. Os principais motivos de internamento foram infeções respiratórias (26.4%) e genitourinárias (22.6%). A medicação antiparkinsoniana foi prescrita em 94.3% dos internamentos. Não foi iniciada à admissão em 38.0% e estava incorreta em 52.8%, por alteração de horário (58.5%), dose (54.7%) e omissão parcial (7.5%). Neuroléticos não recomendados (haloperidol, olanzapina ou risperidona) foram prescritos em 17.0%, e metoclopramida em 28.3% dos internamentos. Verificou-se aumento da escala modificada de Rankin em 60.4% e institucionalização de novo em 37.8%.

Conclusão: Identificou-se elevada prevalência de erros de prescrição de antiparkinsonianos e exposição a fármacos antidopaminérgicos, bem como declínio funcional significativo à alta. Estes resultados sustentam a necessidade de protocolos institucionais e formação específica para otimização de cuidados a esta população.

CO27. ASSINATURAS DO FREEZING NOS POTENCIAIS DE CAMPO LOCAL EM DOENTES COM PARKINSON APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO SUBTALÂMICO

Ana Filipa Eloi dos Santos¹, Miguel Vilhena Soares Coelho², Pedro Duarte Batista³, Jorge Miguel Claro Cardoso⁴

¹ Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ² Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ³ Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; ⁴ Gulbenkian Institute for Molecular Medicine, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

E-mail: eloi.filipa@gmail.com

Introdução: O Freezing of Gait (FOG) é um dos sintomas mais incapacitantes da doença de Parkinson, caracterizado por interrupções súbitas e imprevisíveis da marcha. A estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (STN-DBS) permite o registo de potenciais de campo local (LFPs), oferecendo uma oportunidade única para investigar os mecanismos neurofisiológicos subjacentes ao FOG durante a marcha.

Objetivo: Caracterizar alterações oscilatórias subcorticais associadas ao FOG em doentes com doença de Parkinson submetidos a STN-DBS, comparando Freezers e Não-Freezers e analisando diferenças entre episódios

de FOG e episódios de controlo durante a realização de um percurso de marcha com dupla tarefa.

Metodologia: Foram analisados LFPs registados a partir de eléctrodos implantados bilateralmente no STN durante um percurso motor estruturado em diferentes secções. A atividade oscilatória foi avaliada em bandas de frequência de relevância fisiológica (Teta, Beta Baixa, Beta Alta e Gama Baixa), recorrendo a análises espectrais de potência e estimativas de energia acumulada. As comparações foram realizadas entre grupos e condições experimentais.

Resultados: Os Freezers apresentaram padrões oscilatórios distintos, com maior envolvimento da banda Beta Alta em comparação com os Não-Freezers, sugerindo maior expressão de mecanismos inibitórios associados à rigidez e ao bloqueio motor. A análise dos episódios de FOG revelou alterações oscilatórias dependentes do contexto motor, envolvendo modulações relevantes nas bandas Teta, Beta Baixa e Gama Baixa. Adicionalmente, a energia acumulada durante os episódios de FOG evidenciou elevada variabilidade interindividual, refletindo o esforço necessário para a reorganização e retoma do movimento.

Conclusão: Este estudo identifica assinaturas oscilatórias subcorticais associadas ao FOG, dependentes do contexto motor, apoiando a visão do FOG como uma falha de integração funcional entre redes motoras, cognitivas e posturais. A análise da energia acumulada surge como uma abordagem promissora para caracterizar a carga funcional associada aos episódios de FOG, com potencial aplicação futura em estratégias de neuromodulação adaptativa.

CO28. RE.PET - IMPACTO CLÍNICO DA REPETIÇÃO DE ESTUDOS NUCLEARES DOPAMINÉRGICOS: ESTUDO RETROSPECTIVO NUM CENTRO TERCIÁRIO PORTUGUÊS

Mariana Rangel¹, José Miguel Alves¹, Viktoriya Shkatova¹, Isabel Casimiro², Ana Paula Moreira^{2,3,4,5}, Maria João Cunha³, Cristina Machado¹, Diogo Reis Carneiro^{1,5}

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ²Serviço de Medicina Nuclear, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; ³Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Portugal; ⁴Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Portugal; ⁵Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal

E-mail: mariana.rangel@sapo.pt

Introdução: A utilidade clínica da repetição de exames dopaminérgicos permanece pouco esclarecida, gerando dúvida sobre o seu valor no diagnóstico de síndromes parkinsonianas.

Objetivos: Caracterizar os doentes submetidos a exames repetidos e avaliar o impacto da repetição de estudos nucleares dopaminérgicos na gestão clínica.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise descritiva dos doentes que realizaram mais de um exame de medicina nuclear dopaminérgico entre 2007 e 2025, num centro terciário português.

Resultados: Foram realizados 2930 exames (90,0% DATScan; 10,0% PET-BCIT) a 2828 doentes. 97 doentes (50,5% homens; 49,5 % mulheres) repetiram exames (94,8% dois; 5,2% três). Na realização do primeiro exame, a idade mediana foi 66,0 (57,0-72,0) anos. O sintoma motor predominante foi tremor (44,2%), seguido de acinesia (27,9%) e alterações da marcha (16,3%). O tempo mediano de evolução clínica foi 4,0 (1,0-7,5) anos e a pontuação mediana MDS-UPDRS-III 12,0 (8,0-25,0). O DATScan foi o exame mais utilizado inicialmente (92,8%). Em 62,0% dos primeiros exames não se observaram alterações. O intervalo mediano entre exames foi 43,0 (22,0-72,0) meses. Em 60,2% dos casos, os exames foram solicitados pelo mesmo médico. Dos que realizaram inicialmente DATScan, 65,6% repetiram-no e 34,3% realizaram PET-BCIT. Todos os doentes que fizeram inicialmente PET-BCIT realizaram DATScan como segundo exame. Houve modificação do resultado em 28,3% dos casos (16,3% de “alterado” para “normal”; 12,0% de “normal” para “alterado”). Nos doentes com DATScan inicial alterado que realizaram posteriormente PET-BCIT, verificou-se normalização do exame em 78,6% dos doentes. O segundo exame levou à alteração do diagnóstico em 20,5% e a modificações terapêuticas em 39,2%.

Conclusão: Grande parte dos doentes não beneficiou da repetição de exames. Verificaram-se elevadas taxas de normalização na transição DATScan-PET-BCIT.

CO29. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA ATAXIA DE FRIEDREICH

Catarina Guedes Vaz^{1,}, Daniela Dinis^{1,*}, Sara Costa¹, Joana Martins², Miguel Gago³, Esmeralda Lourenço⁴, Jorge Sequeiros^{5,6}, José Barros^{1,3}, Ana Meireles⁷, Patrícia Rodrigues^{5,7}, Joana Damásio^{1,5,6}*

** Ambos os autores contribuíram igualmente para este trabalho*

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; ²Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António; ³Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; ⁴Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; ⁵UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto; ⁶Instituto de Biologia Molecular e Celular - Universidade do Porto; ⁷Serviço de Cardiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

E-mail: catarivaz@gmail.com, joanadamasio@chporto.min-saude.pt

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é raramente descrito na Ataxia de Friedreich (AF). A decisão de hipocoagulação de arritmias é controversa, decorrente da idade jovem e ausência de fatores de risco adicionais.

Objetivos: Determinar a prevalência de AVC em doentes com AF e identificar fatores associados.

Metodologia: Estudo retrospectivo de uma amostra consecutiva de doentes com AF seguidos num centro terciário, com caracterização clínica, genotípica e avaliação sistematizada segundo protocolo.

Resultados: Foram incluídos 26 doentes com AF, 16 (61,5%) do sexo feminino, com início de sintomas aos 13,0 (IQR 1-52) anos, GAA1 com 640 (IQR 90-923) repetições.

Miocardiopatia hipertrófica (MHC) foi identificada em nove doentes (31,6%) e diabetes mellitus em quatro (15,4%). Fibrilhação auricular (FA) ocorreu em 5 (19,2%), 3 permanente, 2 paroxística, flutter auricular (FLA) num doente, com diagnóstico aos 29,0 (IQR 17-34) anos após 22,5 (IQR 9-29) anos de doença. À data de diagnóstico de FA, o CHA₂DS₂-VA era 0 em 4 doentes e 1 num doente; três doentes FA/FLA (dois com MHC) iniciaram anticoagulação (um suspenso por hemorragia uterina).

Identificaram-se três (11,5%) casos de AVC isquémico (todos TACI), que ocorreram aos 30,0 (IQR 22-33) anos, após 26,0 (IQR 18-29) anos de doença. Em todos, a etiologia foi considerada cardioembólica por FA não hipocoagulada; todos apresentavam MHC. À data do AVC, o CHA₂DS₂-VA era ≤ 1. Nenhum doente estava sob tratamento modificador de doença. Dois doentes foram submetidos a revascularização, num complicada por transformação hemorrágica. Todos apresentavam incapacidade funcional à admissão (mRS 4), agravada aos 3 meses.

Conclusão: Nesta coorte de AF, o AVC isquémico foi um evento não negligenciável, ocorrendo em idade jovem e exclusivamente associado a miocardiopatia hipertrófica e FA não hipocoagulada, apesar de scores CHA₂DS₂-VA baixos. Estes resultados sugerem que o risco tromboembólico pode justificar estratégias específicas de estratificação e prevenção.

CO30. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 27B: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE DE BASE HOSPITALAR

Sara Costa¹, Maria Carlos Pereira¹, Francisco Almeida², Margarida Rodrigues³, Pedro Castro^{4,5}, Carolina Soares^{4,5}, Ana Lopes⁶, José Barros^{1,7}, Jorge Sequeiros^{6,7,8}, Jorge Oliveira^{6,7,8}, Joana Damásio^{1,6,7}

¹Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; ²Serviço de Neuro-radiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; ³CNS - Campus Neurológico, Braga; ⁴Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de S. João, ULS São João; ⁵RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ⁶CGPP-IBMC - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; ⁷ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; ⁸i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

E-mail: sara.rebello.costa@chporto.min-saude.pt

Introdução: A ataxia espinocerebelosa tipo 27B (SCA27B), de hereditariedade autossómica dominante (AD), foi recentemente reconhecida como uma das mais frequentes causas de ataxia de início tardio, em que o fenótipo inclui sintomas paroxísticos e disfunção cerebelosa com envolvimento oculomotor.

Objetivos: Descrever características demográficas, fenotípicas e genotípicas de um grupo de doentes com SCA27B seguidos num centro terciário.

Métodos: Estudo coorte, unicêntrico, descritivo, de caráter prospetivo.

Resultados: Numa coorte de 209 famílias com ataxias hereditárias, 78 com hereditariedade AD, 12(15,4%) tinham SCA27B (15 doentes, 8 do sexo feminino). Cinco doentes apresentavam expansões (GAA)>300, sete (GAA)250-300 e três (GAA)200-249. A idade média de início foi de 59,3 (± 14,7) anos. Dez (66,7%) apresentaram início paroxístico, 6(60,0%) com vertigem, com aparecimento de sintomas permanentes 5 [3,0-16,8] anos de doença. Todos desenvolveram ataxia da marcha; 13(86,7%) dismetria apendicular, 10(66,7%) nistagmo *downbeat*, 8(53,3%) síndrome piramidal, 8(53,3%) disartria, 5(33,3%) diplopia, 3(20,0%) distonia, 2(13,3%) tremor postural e 1(6,7%) parkinsonismo. Oito (53,3%) perderam marcha autónoma após 12,5 [3,2-20,2] anos de doença; sete (87,5%) utilizaram canadiana. As pontuações médias foram 11,3 (±4,4) na *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA), 15,9 (±5,3) na *Upright stability score* (USS) e 89 [82-118] na *Patient-Reported Outcome Measure of Ataxia* (PROM Ataxia). Foi proposto tratamento com fampridina a 13 doentes, sendo que quatro não puderam iniciar por contraindicação (TFG<80 ml/min).

Conclusão: A SCA27B representou 15,4% das ataxias AD, constituindo a segunda etiologia mais frequente (após a doença de Machado-Joseph). A elevada frequência observada poucos anos após a sua descrição, associada ao início tardio, sugere que a SCA27B poderá estar subdiagnosticada, particularmente em doentes inicialmente classificados com outras patologias da marcha. Salientamos a importância da sua pesquisa sistemática no estudo das ataxias de início tardio, sustentando a necessidade de estudos adicionais para melhor caracterização prognóstica e terapêutica.

CLUBE DOS GÂNGLIOS DA BASE: CASOS CLÍNICOS COM VÍDEO

SÁBADO · 14 de março · 16H00-18H00 · Auditório dos Sobreiros

Moderação: Cristina Januário e Rui Araújo

GB01. A WOLF IN SHEEP'S CLOTHING: AN UNUSUAL FOCAL MOVEMENT DISORDER

Raquel Barbosa^{1,2}, Clemence Leung¹, Margherita Fabbr^{1,2}, Fabienne Ory-Magne¹, Marion Simonetta-Moreau^{1,2}

¹Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse, France; ²Universite de Toulouse, Toulouse, France

E-mail: ana.r.barbosa@hotmail.com

A 17-year-old woman with no relevant past medical history presented with a 1-year history of involuntary movements of the right hand. Symptoms began after a stressful episode of school bullying and showed slow progression. The movements were present at rest, during posture, and with action. Neurological examination revealed flexion–extension movements of the right fingers at rest, during posture, and while writing. Distractibility and entrainment were observed. No other involuntary movements were noted, and gait was normal. Brain MRI, electromyography, and copper studies were unremarkable. Based on the movement semiology and the presence of distractibility and entrainment, a diagnosis of functional neurological disorder was initially made. The patient underwent a course of repetitive transcranial magnetic stimulation without clinical improvement. Given subtle finger posturing suggestive of dystonia, genetic testing was subsequently performed.

GB02. UMA CAUSA RARA DE TREMOR FAMILIAR

Filipa Assis Jacinto¹, Mariana Seco¹, Ana André^{2,3}, Augusto Ferreira^{3,4}, Paula Salgado^{1,3}, Sara Duarte^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano; ²Serviço de Neurologia, Hospital de Faro; ³Serviço de Neurologia, Hospital da Horta; ⁴Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto

E-mail: filipa.assis.jacinto@outlook.pt

Mulher de 57 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura e patologia depressiva/ansiosa, avaliada por tremor dos membros superiores. Não havia história familiar de doenças do movimento; a mãe tinha demência de início tardio. Ao exame neurológico, apresentava tremor de repouso e ação do membro superior direito e hemiparesia direita *minor* com hiperreflexia associada. Em dois anos evoluiu com hipomímia, tremor do mento, discinesias oromandibulares, tremor de repouso e ação tetrapendicular, e bradicinesia. Associou-se ainda defeito cognitivo. Posteriormente, a sua irmã mais nova, de 55 anos, que apresentava os mesmos antecedentes pessoais, desenvolveu queixas motoras semelhantes. Apresentava tremor de ação dos membros superiores, com ligeiro predomínio esquerdo, evoluindo mais tarde com tremor de repouso associado. A RM-encefálica de ambas documentou hipersinal T2 extenso na substância branca. O estudo analítico era normal. O estudo genético confirmou o diagnóstico.

GB03. SÍNDROME PARKINSÔNICA COM OFTALMOPARÉSIA E ATINGIMENTO DE NERVO PERIFÉRICO

Rita Nunes Rato^{1,2}, Carolina Soares^{1,3}, Ana Oliveira¹, Maria José Rosas¹, Alexandra Lopes^{4,5}, Maria José Simões^{4,5}, André Fernandes^{1,2}

¹Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João; ²Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ³RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; ⁴CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; ⁵Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto

E-mail: rita.rato@ulssjooa.min-saude.pt

Mulher 58 anos, sem história familiar de doença neurológica. Referenciada à consulta de neurologia por diminuição da destreza da mão esquerda e tremor postural do membro superior esquerdo desde os 55 anos, com subsequente envolvimento do membro inferior esquerdo. No último ano, dificuldade na marcha. Nega hiposmia, obstipação, parassónias, alterações da sensopercepção ou história de quedas. Ao exame neurológico destacava-se: sacadas hipométricas verticais e horizontais; síndrome acinético-rígida de predomínio esquerdo; instabilidade postural e marcha com postura cifótica e diminuição do balanceio dos braços. Adicionalmente, reflexos rotulianos e aquilianos não despertáveis e hipostesia disto-proximal dos membros. Sem sinais de hipotensão ortostática. Estudo analítico e RM-CE sem alterações. EMG/ECN revelou polineuropatia sensitiva, axonal, comprimento-dependente. Apresentou resposta parcial à levodopa(400mg/dia), com intolerância a doses superiores. Posteriormente, observada limitação da supravversão do olho direito e diplopia binocular. O quadro de parkinsonismo associado a alterações da oculomotricidade e nervo periférico foram cruciais para o diagnóstico.

GB04. EPILÉTICO OU NÃO, GENÉTICO E ADQUIRIDO: DIFICULDADES EM PERTURBAÇÃO HIPERCINÉTICA NO LACTENTE

Cláudia Marques-Matos¹, Ana Cristina Ferreira², Sandra Jacinto³

¹Unidade de Neurologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde S. José/Hospital Dona Estefânia (ULS S. José/HDE), Lisboa; ²Unidade de Doenças Metabólicas Pediátricas, ULS S. José/HDE, Lisboa

E-mail: claudia.marques.matos@ulssjose.min-saude.pt

Lactente masculino medicado com hidroxocobalamina, betaína e ácido fólico por doença metabólica diagnosticada recentemente. Recorreu ao serviço de urgência com movimentos involuntários arrítmicos e irregulares, quase contínuos, a envolver o membro inferior esquerdo, o membro superior direito e a face, associados a desvio tónico do olhar para cima. Assumida a suspeita de estado de mal epilético foi tratado em consonância. O estado de vigília preservado apesar das manifestações motoras bilaterais, na ausência de repercussão nos parâmetros vitais, levantou a suspeita de etiologia não epilética. Foi identificada hiperlactacidémia e anemia macrocítica sem elevação da amónia. Após suspensão dos fármacos anti-epiléticos e da terapêutica com hidroxocobalamina as mioclonias remiram em 3 semanas. Colocou-se a hipótese de se tratar de epilepsia inaugural associada ao seu diagnóstico metabólico genético, mas também de ser um efeito adverso da terapêutica. O diagnóstico semiológico de perturbações hipercinéticas em lactentes é desafiante e tem implicações terapêuticas importantes.

GB05. SÍNDROME HIPERCINÉTICA DE EVOLUÇÃO BIFÁSICA COM ATAXIA, MIOCLONIAS, COREIA E DISTONIA

Beatriz Meira¹, Ana Cláudia Ribeiro², Sofia Marinho Pinto³, João Nuno Carvalho^{1,3}

¹Serviço de Neurologia, ULS Arrábida, Hospital de São Bernardo, Setúbal, Portugal; ²Serviço de Neurologia, ULS Loures-Odivelas, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; ³Serviço de Neuropediatria, ULS Almada-Seixal, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

E-mail: beatriz.bm.meira@gmail.com

Homem de 44 anos com início na infância de mioclonias, atraso da marcha, disartria e dificuldades de aprendizagem, seguido de um longo período de estabilidade clínica. A partir da quarta década de vida, observou-se agravamento progressivo, com instabilidade da marcha e quedas frequentes. O exame neurológico evidenciou coreia generalizada, mioclonias positivas e negativas, marcha atáxico-distónica, disartria cerebelosa e sinais oculomotores cerebelosos. A história familiar revelou uma irmã com coreia ligeira e ataxia discreta. A RM encefálica mostrou megacisterna magna e atrofia do vermis cerebeloso inferior. A investigação genética permitiu o diagnóstico etiológico. A associação de múltiplos fenómenos hipercinéticos, envolvimento cerebeloso e padrão evolutivo bifásico levanta hipóteses diagnósticas no espectro das síndromes hipercinéticas genéticas raras, constituindo um desafio clínico e etiológico.

GB06. MIORRITMIAS INDUZIDAS PELO OLHAR, UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Catarina Guedes Vaz^{1}, Ricardo Almeida^{1*}, Lénia Silva¹, António Lamas², Paula Fidalgo³, Diogo Pereira¹*

* Os autores contribuíram de igual forma

¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António (ULSSA); ²Serviço de Medicina Interna, ULSSA; ³Serviço de Oncologia, ULSSA.

E-mail: catarivaz@gmail.com

Mulher de 62 anos, com dermatomiosite secundária a carcinoma adenoescamoso do pulmão estadio IV (ganglionar e cerebral - metástases frontais) e gastrite crónica sob pantoprazol, iniciou primeiro ciclo de quimioterapia com carboplatina/paclitaxel. Nos cinco dias subsequentes, desenvolveu quadro de náuseas/vómitos acompanhado de tonturas, oscilopsia, desequilíbrio da marcha e câibras. Ao EN, apresentava identificação psicomotora, disartria ligeira e nistagmo downbeat em todas as direções do olhar, com componente horizonte-rotatório no plano horizontal. O desvio conjugado do olhar para a direita desencadeava movimentos involuntários rítmicos repetitivos dos músculos frontais (miorrítimas) bilateralmente, e a protusão da língua desencadeava miorrítimas dos masséteres, associado a tremor do mento. Verificava-se ainda síndrome cerebelosa apendicular caracterizada por tremor postural das mãos e de intenção, dismetria apendicular bilateral dos quatro membros e discreta ataxia da marcha com “waddling gait”. Realizou investigação com RMN-Cerebral, LCR e estudo analítico (bioquímica, imunologia, serologias), sendo que a etiologia foi encontrada no estudo analítico.

GB07. ATAXIA PROGRESSIVA DE INÍCIO EM IDADE ADULTA EM DOENTE COM HISTÓRIA DE PERTURBAÇÃO DE USO DO ÁLCOOL

Carolina Correia^{1,2}, Miguel Leão³, Ana Grangeira³, Carolina Soares^{1,4}

¹*Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto;* ²*Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto;* ³*Serviço de Genética Médica, Hospital Universitário de São João, Porto;* ⁴*RISE-Health, Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto*

E-mail: maria.carolina.correia@ulssjoo.min-saude.pt

Senhora de 57 anos, com antecedentes de doença hepática alcoólica e história familiar de cardiomiopatia dilatada e carcinoma da tiroide. Referenciada, aos 55 anos, por alterações progressivas da marcha com dois anos de evolução. O exame neurológico revelou ataxia axial e apendicular, disartria escândida, tremor de ação com componente de intenção bilateral, movimentos oculares sacádicos lentos e hiperométricos e vasos sanguíneos conjuntivais dilatados. A investigação complementar evidenciou macrocitose, trombocitopenia ligeira, elevação da aldolase, valores de alfa-fetoproteína no limite superior da normalidade, hiperferritinemia e atrofia cerebelosa vermiana em RM-CE. O estudo genético identificou variantes de significado incerto no gene *ATM*, também presentes num dos irmãos assintomático. Apresentou agravamento clínico progressivo, apesar de abstinência alcoólica prolongada. A semiologia e restante estudo foram a chave do diagnóstico.

GB08. QUANDO O DIAGNÓSTICO ESTÁ À VISTA, MAS NÃO É VISTO

Maria Carlos Pereira¹, Alexandre Mendes¹, Purificación Ortiz², Sílvia César³, Sofia Pina³, Arlindo Guimas⁴, Joana Damásio¹

¹*Serviço de Neurologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal;* ²*Serviço de Neurologia, ULS do Nordeste, Bragança, Portugal;* ³*Serviço de Neurorradiologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal;* ⁴*Centro de Referência Nacional para Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS de Santo António, Porto, Portugal*

E-mail: u14569@chporto.min-saude.pt

Homem de 46 anos, filho de pais consanguíneos, com início aos 18 anos de alteração da marcha, descrita como claudicação ocasional, a que se associou um quadro psiquiátrico grave, com episódios depressivos major intercalados com episódios de mania, a condicionar múltiplos internamentos e longa exposição a psicofármacos. Cumpriu a escolaridade, serviço militar e trabalhou como segurança. Com 30 anos as alterações da marcha tornaram-se persistentes, embora discretas. Observado aos 43 anos apresentava aumento da frequência do pestanejo, discreta hipomímia facial, coreia oromandibular e hiperreflexia osteotendinosa. Ao longo dos anos realizou cirurgias oftalmológicas e “ortopédicas”. Com 44 anos, coincidindo com agravamento psiquiátrico, observou-se uma deterioração funcional marcada, perda da capacidade de marcha e de autonomia. Reavaliado com 45 anos, apresentava disartria, amímia facial, distonia generalizada com envolvimento axial, síndrome piramidal, cerebelosa e parkinsoniana com *freezing* marcado. O diagnóstico estava presente desde o início do quadro, mas passou despercebido.

GB09. O DIAGNÓSTICO NUM FECHAR E ABRIR DE OLHOS

Maria M. Roque¹, Catarina Serrão¹, Alexandre Aldomiro², Vanessa Carvalho^{1,3}, Sara Parreira^{1,3,4}, Ana Franco^{1,3,4}, Carla Bentes^{1,3,4}, Ana Rita Peralta^{1,3,4}, Leonor Correia Guedes^{1,3}

¹*Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal;* ²*Serviço de Neurologia, ULS Arrábida, Setúbal, Portugal;* ³*Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal;* ⁴*Centro de Referência Para a Área de Epilepsias Refratárias, Member of EpiCare (European Reference Network for Rare and Complex Epilepsies), ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal*

E-mail: maria0roque@gmail.com

Mulher de 43 anos observada por movimentos involuntários, predominantemente dos membros superiores. Ao exame neurológico destaca-se a presença de alterações cognitivas ligeiras, lentificação dos movimentos e episódios de movimentos involuntários desencadeados de forma consistente pelo encerramento sustentado dos olhos. Estes episódios surgiam imediatamente após o encerramento ocular e cessavam com a abertura voluntária dos olhos, sendo mais exuberantes durante períodos prolongados de olhos fechados, particularmente em ambiente de escuridão completa. A apresentação clínica era repetitiva e reprodutível, com clara relação temporal com o estímulo desencadeante. A eliminação da fixação visual com óculos de *Frenzel* sem encerramento ocular não reproduzia os episódios. Esta apresentação levanta a questão de se tratar de uma doença primária do movimento ou de fenómenos paroxísticos de outra natureza, sublinhando a importância de uma análise semiológica cuidada na abordagem de doentes com manifestações motoras raras.

GB10. METABOLISMO EM MOVIMENTO*Aurora Costa¹, Stefanie Moreira¹, Sara Varanda¹, Sofia Lopes¹**¹Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga**E-mail: aurora.costa@ulsb.min-saude.pt*

Embora as causas mais frequentes de tremor sejam tendencialmente benignas, há causas mais raras que, pelo potencial tratamento modificador, devem ser consideradas, sobretudo quando o tremor se associa a outras manifestações clínicas. Mulher, 61 anos, com antecedentes pessoais de atraso do desenvolvimento psicomotor. Associadamente, antecedentes familiares de Doença de Parkinson (mãe e irmã). Observada por tremor simétrico em repouso e postural, com agravamento na posição alar; sem clara bradicinésia ou rigidez. Apresentava, contudo, fácies síndrômica, rarefação do cabelo/unhas, braquidactilia e edema digital. No estudo imagiológico, com evidência de leucoencefalopatia isquémica microangiopática, calcificações dos sífoes carotídeos e alargamento global dos sulcos corticais. Por manter agravamento progressivo, medicada com Propranolol 20mg/dia sem resposta favorável, mantendo-se sem outra medicação até ao momento. Este caso realça uma clínica de tremor associada a uma doença genética potencialmente tratável, cujo diagnóstico foi atrasado por ausência de exame de rastreio disponível.

Organização:

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



Direção SPDMov:

Joana Damásio, Ana Morgadinho, Tânia Lampreia,
Anabela Valadas, Tiago Outeiro, Margarida Calejo

Mesa da Assembleia Geral

Nuno Vila Chã, Cristina Semedo, Carolina Soares

Conselho Fiscal

Ana Graça Velon, Ana Castro Caldas, Ana André

CONGRESSO

SPDMov

12 de março
Cursos pré-congresso

2026

13-14
de março

Fátima



ESTADOS PRODRÓMICOS EM DOENÇAS DO MOVIMENTO