



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA



Hotel Vila Galé Évora

4 de fevereiro
Curso pré-congresso

5-6
Fevereiro
2026

+info



SECRETARIADO:
It's Comunicação & Eventos

19°

CONGRESSO
SOCIEDADE
PORTUGUESA

NEUROPEDIATRIA

A SEMIOLOGIA NA NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO SÉC. XXI



5 FEVEREIRO

8h30 Abertura do Secretariado

8h45 - 9h30 **Sessão de abertura**

- **Evolução histórica da neurologia pediátrica**

Pedro Cabral

Moderação: José Paulo Monteiro, Conceição Robalo

9h30 - 10h30 **Doenças do Movimento**

- **Avaliação das doenças do movimento hipercinéticas**

Teresa Temudo

- **Mioclonias**

Belén Pérez-Dueñas

Moderação: Maria José Fonseca, Cláudia Matos

10h30 - 11h00 Pausa para café e visita aos Posters

Moderação: João Carvalho, Catarina Luís

11h00 - 12h00 **Epilepsia**

- **Vídeos - a extensão da anamnese e do exame neurológico**

José Carlos Ferreira

- **Semiologia além das crises em crianças com Epilepsia**

Susana Rocha

Moderação: Cristina Pereira, Luísa Rocha

12h00 - 13h00 **SIMPÓSIO BIOGEN**

13h00 - 14h30 Almoço

14h30 - 15h30 **Doenças inflamatórias**

- **Semiologia paroxística nas doenças desmielinizantes**

Filipe Palavra

- **Semiologia sistémica em doença neurológica inflamatória/auto-imune**

Miguel Grunho

Moderação: Rita Silva, Sandra Sousa

15h30 - 16h30 **SIMPÓSIO ALEXION**

16h30 - 17h00 Pausa para café e visita aos Posters

Moderação: Sofia Nunes, Cláudia Melo

17h00 - 18h00 **COMUNICAÇÕES ORAIS I**

Moderação: Rita Silva, Tiago Proença

18h00 - 19h00 **Diagnóstico num piscar de olhos**

João Carvalho

Moderação: Teresa Moreno

19h00 **Assembleia Geral**

6 FEVEREIRO

8h30 - 9h30

Neurologia Neonatal

- **A semiologia das crises neonatais e diagnóstico etiológico**

Sofia Quintas

- **A importância da semiologia neonatal**

Filipa Rodrigues

Moderação: Cristina Garrido, Rúben Rocha

9h30 - 10h30

COMUNICAÇÕES ORAIS II

Moderação: Célia Barbosa, Paulo Sousa

10h30 - 11h00

Pausa para café e visita aos Posters

Moderação: Eulália Viveiros, Teresa Barata Silvério

11h00 - 12h00

Doenças metabólicas/genéticas

- **Pistas semiológicas para doenças metabólicas potencialmente tratáveis**

Patrícia Lipari

- **Valor da dismorfologia na Genética actual**

Oana Moldovan

Moderação: Sandra Jacinto, Patrícia Dias

12h00

SIMPÓSIO ANGELINI

13h00 - 14h30

Almoço

14h30 - 15h00

SIMPÓSIO ROCHE

15h00 - 15h30

SIMPÓSIO LIVANOVA

15h30 - 16h30

Doenças neuromusculares

- **Miopatias metabólicas**

Joana Coelho

- **Síndromes miasténicas**

Joana Ribeiro

Moderação: Manuela Santos, Teresa Painho

16h30 - 17h00

Pausa para café e visita aos Posters

Moderação: Andreia Mota, Sílvia Jorge

17h00

COMUNICAÇÕES ORAIS III

Moderação: Inês Carrilho, Mónica Vasconcelos

18h00

Entrega de prémios

18h15

Cerimónia de encerramento

19°

CONGRESSO
SOCIEDADE
PORTUGUESA

NEUROPEDIATRIA

A SEMIOLOGIA NA NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO SÉC. XXI



19°

CONGRESSO
SOCIEDADE
PORTUGUESA

NEUROPEDIATRIA

A SEMIOLOGIA NA NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO SÉC. XXI



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA

COMISSÃO CIENTIFICA

JPaulo Monteiro

Elisabete Gonçalves

Susana Rocha

Fátima Furtado

Carla Mendonça

COMISSÃO ORGANIZADORA

Mónica Vasconcelos

JPaulo Monteiro

Teresa Barata Silvério

Joao Carvalho

Mafalda Matias

Rita Sousa

Filipe Palavra

PATROCINADORES



PLATINA



OURO PLUS



OURO



PRATA



BRONZE





SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA



Comunicações Orais

Comunicações Orais



CO01 - ESPECTRO DA DOENÇA DE MOVIMENTO NA ENCEFALOPATIA EPILÉTICA E DO DESENVOLVIMENTO DE ETIOLOGIA GENÉTICA

Juliana Silva Cardoso¹; Mariana Costa²; Joel Freitas³; Rui Chorão³; Cristina Garrido¹; Sónia Figueiroa¹; Inês Carrilho¹; Manuela Santos¹; Joana Martins¹; Teresa Temudo¹

1 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 3 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local Saúde de Santo António

Introdução As encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento (EED) associam-se comumente a outros distúrbios, nomeadamente distúrbios do movimento, que podem contribuir para a morbilidade e incapacidade funcional dos doentes.

Objetivos Com este estudo pretendeu-se caracterizar a doença de movimento nos doentes com EED com diagnóstico genético estabelecido.

Metodologia Realizou-se um estudo retrospectivo com colheita de dados dos processos clínicos eletrónicos dos doentes com seguimento atual ou prévio na Consulta de Neuropediatria da ULS Santo António entre 2015-2024.

Resultados Incluíram-se 113 doentes, maioria do sexo feminino (54.9%), média de idade de 11.8±6 anos (mínimo 1 e máximo 27). A doença do movimento foi descrita na maioria dos doentes (58/102, 56.9%), com predomínio do grupo com estereotípias (32/58, 55.2%) seguido do grupo com ataxia (22/58, 37.9%), distonia (17/58, 29.3%) e coreia (9/58, 15.5%). Mais de um terço dos doentes (21//58, 36.2%) apresentou mais do que um distúrbio do movimento concomitante. Relativamente à associação com a alteração genética subjacente, a doença do movimento foi mais frequente nos doentes com atingimento da via de regulação epigenética/transcrição celular (15/58, 25.9%), grupo constituído pelas variantes nos genes MECP2 (11) e CDKL5 (4); seguido daqueles com cromossomopatias (12/58, 20.7%), metade com alterações no gene UBE3A (6); canalopatias (8/58, 13.8%), com destaque para a família do gene SCN (5); e, envolvimento da via MTOR/sinalização celular (6/58, 10.3%), onde preponderam as alterações no gene TSC2 (5). Em termos de morbilidade, não foi identificada diferença significativa entre os doentes com doença de movimento e sem doença de movimento no que diz respeito à autonomia motora (capacidade de marcha) e alimentar (ingesta oral).

Conclusões Apesar das limitações inerentes ao desenho retrospectivo do estudo, é evidente que os distúrbios de movimento são muito frequentes nos doentes com EED e que os genes MECP2, CDKL5, UBE3A, SCN e TSC2 se destacam como uma importante etiologia para o seu desenvolvimento.

Palavras-chave : doença movimento, encefalopatia epiletica e do desenvolvimento

CO02 - ESPECTRO FENOTÍPICO DAS DOENÇAS ASSOCIADAS AO GENE CACNA1A

Constança Santos^{1,2}; Sara Matos^{2,3}; Mariana Marques²; Joana Amaral²; Joana Ribeiro²; Cristina Pereira^{1,2,4,5}; Filipe Palavra^{2,5}

1 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, ULS Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Neurofisiologia, Rede Europeia EpiCare, ULS Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução Variantes patogénicas no gene *CACNA1A* produzem um amplo espectro fenotípico em idade pediátrica, desde ataxia, enxaqueca hemipléctica, epilepsia, encefalopatia epilética e do desenvolvimento (EED) e outros eventos paroxísticos. Apresentamos 7 casos acompanhados no nosso centro com variantes patogénicas neste gene.

Caso Clínico C1: 13 anos, sexo feminino, enxaqueca hemipléctica desde os 11 anos; EN e RM sem alterações, pai com enxaqueca hemipléctica; diagnóstico molecular aos 11 anos, terapêutica SOS.

C2: 23 anos, sexo feminino, enxaqueca hemipléctica, perturbação do desenvolvimento intelectual e ataxia, início dos sintomas aos 6 anos, mãe com ataxia e epilepsia, EEG com lentificação difusa, RM com atrofia hemisférica; diagnóstico molecular aos 11 anos, sob verapamil e topiramato.

C3: 6 anos, sexo feminino, EED, crises desde os 2 anos, história familiar negativa, EEG com encefalopatia e AP multifocal, RM normal; diagnóstico molecular aos 3 anos, sob levetiracetam.

C4: 8 anos, sexo masculino, EED com início no primeiro mês e ataxia, mãe com enxaqueca, EEG com encefalopatia e AP focal frontal; diagnóstico molecular aos 7 anos, sob eslicarbazepina.

C5: 17 anos, sexo masculino, ataxia precoce e epilepsia, início aos 2 anos, mãe com epilepsia, EEG com PO generalizada a 3 Hz, RM normal; diagnóstico molecular aos 11 anos, sob VPA.

C6: 16 anos, sexo feminino, ataxia precoce e PDI, início aos 2 anos, sem história familiar, RM com atrofia vermiana; diagnóstico molecular aos 8 anos, sob clobazam.

C7: 20 meses, sexo masculino, paroxismos de desvio tónico do olhar para cima e nistagmo desde os 8 meses, EEG e RM normais, sem história familiar; diagnóstico molecular aos 12 meses, sem terapêutica.

Conclusões Esta série de casos ilustra a variabilidade fenotípica associada ao gene *CACNA1A*. A sobreposição entre fenótipos episódicos e progressivos sugere que o reconhecimento das variantes é muito importante no prognóstico e na abordagem terapêutica destes doentes.

Palavras-chave : *CACNA1A*, epilepsia, enxaqueca hemipléctica, ataxia, canalopatias

Comunicações Orais



CO03 - ESTUDO MULTICÊNTRICO SOBRE O USO TERAPÊUTICO DE CANABIDIOL EM EPILEPSIA EM IDADE PEDIÁTRICA

Íris Ascensão¹; Andreia Forno²; Mónica Vasconcelos²; Sofia Lima³; Constança Santos³; Cristina Pereira³; Mariana Costa⁴; Juliana Cardoso⁴; Cristina Garrido⁴; Ana Cecília Godinho⁵; Rita Martins⁶; Sofia Quintas⁶; Ruben Rocha⁷; Mafalda Sampaio⁷

1 - Serviço de Pediatria da ULS São João; 2 - Unidade de Neuropediatria do Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal, Madeira; 3 - Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico e Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS Coimbra; 4 - Serviço de Neuropediatria do Centro Materno Infantil do Norte e Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS Santo António; 5 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 6 - Unidade de Neuropediatria e Centro de Referência de Epilepsias Refratárias da ULS Santa Maria; 7 - Unidade de Neuropediatria do Serviço de Pediatria e Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS São João

Introdução O Canabidiol (CBD) solução oral 100 mg/mL (Epidyolex®) está aprovado em Portugal desde 2021 como terapêutica adjuvante de crises epiléticas refratárias associadas à síndrome de Lennox-Gastaut (SLG), síndrome de Dravet (SD) e Complexo Esclerose Tuberosa (TSC), a partir dos 2 anos.

Objectivos Caracterizar a utilização de CBD para o tratamento da epilepsia em idade pediátrica, analisando as respetivas indicações, eficácia e perfil de efeitos laterais.

Metodologia Estudo retrospectivo, multicêntrico, dos doentes de idade inferior a 18 anos com epilepsia, tratados com CBD e seguimento mínimo de 3 meses. Informação recolhida através do preenchimento de formulário. Definida eficácia como redução de $\geq 50\%$ das crises.

Resultados Incluídos 53 doentes, provenientes de cinco centros hospitalares, 53% sexo feminino, com idade média no início do tratamento de 10 anos (2 meses-17 anos).

O diagnóstico mais frequente foi SLG (n=27), seguido de SD (n=8) e TSC (n=6). Em 13 doentes, a utilização do fármaco foi *off-label*. Mediana de 8 FACE utilizados previamente. 49% estavam sob tratamento concomitante com clobazam.

Aos 3 e 12 meses, o tratamento mostrou-se eficaz em 43% e 40% dos doentes, respetivamente, sobretudo no controlo de crises atónicas. A eficácia do tratamento nos casos *off-label* foi sobreponível. Verificou-se melhoria da atenção em 31% dos casos. A duração mediana do tratamento foi de 12 meses.

Reportados efeitos laterais em 34% dos doentes (sonolência, agitação comportamental, elevação das transaminases). O tratamento foi descontinuado em 25%, na maioria dos casos por ineficácia, sendo que 2 doentes cumpriram menos de 1 mês por agravamento de crises e/ou alteração do sono e comportamento.

Conclusões Nesta amostra, a eficácia e segurança do tratamento com CBD em epilepsia pediátrica estão em linha com o descrito na literatura. Salienta-se um perfil de eficácia semelhante nos doentes tratados em *off-label*. Estes resultados reforçam a relevância deste fármaco no tratamento adjuvante em epilepsia pediátrica refratária.

Palavras-chave : Epilepsia refratária, Canabidiol

CO04 - EXPERIÊNCIA DA UTILIZAÇÃO DO CENOBAMATO NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA

João Afonso Morgadinho¹; João Carvalho²; Teresa Barata Silvério²; José Paulo Monteiro²

1 - Serviço Neurologia, Unidade de Saúde Almada-Seixal, Almada; 2 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada

Introdução O cenobamato (CNB) é um fármaco anti- crise epilética (FACE) aprovado em adultos com epilepsia refratária (ER). Dados de vida real comprovam tolerabilidade e redução das crises. Em idade pediátrica, a evidência permanece limitada, embora o perfil farmacológico sugira potencial terapêutico.

Objectivos Pretende-se descrever a experiência de um centro terciário na utilização *off-label* de CNB em ER em idade pediátrica.

Metodologia Estudo observacional retrospectivo de doentes até aos 18 anos com ER sob CNB. Registaram-se variáveis clínicas, farmacológicas, frequência de crises antes e após introdução e efeitos adversos. Avaliaram-se resposta ($\geq 50\%$ de redução de crises) e tolerabilidade.

Resultados Incluídos 11 doentes, com uma mediana de idade de 15 anos (mínimo 8) à introdução do CNB. Duração mediana de 12 anos de epilepsia, e mediana de seis FACE previamente testados; seis foram submetidos a cirurgia de epilepsia, dos quais metade para VNS. Três doentes realizaram dieta cetogénica sem melhoria. Todos apresentavam epilepsia focal, sendo a etiologia estrutural em oito doentes, genética em dois e inflamatória num. À data de início do CNB, encontravam-se sob mediana de dois FACE concomitantes, com mediana de 30 crises/mês. A dose máxima mediana foi 100 mg/dia. Três meses após introdução, 9/11 com $\geq 50\%$ de redução de crises; aos seis meses, 7/10; aos 12 meses, 5/7. Para além da redução da frequência, foi reportada diminuição subjetiva da duração das crises. Verificaram-se efeitos adversos em quatro doentes, com sonolência (n=3) e ataxia (n=1), com melhoria após redução de dose em três doentes e suspensão num doente, por agravamento das crises, neste último. Não se registaram casos de síndrome de DRESS.

Conclusões A experiência desta série sugere que o CNB pode constituir uma opção terapêutica eficaz e, globalmente, bem tolerada, sem efeitos adversos incapacitantes na população pediátrica, considerando uma titulação cautelosa e uma monitorização estreita de reações adversas e de potenciais interações farmacológicas.

Palavras-chave : Epilepsia, Epilepsia Refratária, Cenobamato

Comunicações Orais



CO05 - CRISES FUNCIONAIS NÃO EPILÉTICAS – ANÁLISE DE UM CENTRO

Mariana Leitão Marques¹; Constança Santos^{1,3}; Joana Amaral¹; Joana Afonso Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,2}; Conceição Robalo^{1,3}; Cristina Pereira^{1,3}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra; 2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução As crises funcionais não epiléticas (CFNE) são episódios paroxísticos que podem mimetizar e/ou acompanhar crises epiléticas, constituindo um desafio diagnóstico. A monitorização vídeo EEG é o exame complementar de diagnóstico *gold standard*, nem sempre disponível em tempo útil. Assim, reconhecer padrões semiológicos sugestivos que permitam identificar CFNE, é fundamental para uma correta orientação clínica e um diagnóstico atempado, permitindo evitar a sugestão de refratariedade epilética, evitando a iatrogenia terapêutica, facilitando a abordagem multidisciplinar adequada.

Objetivos Caracterizar uma série de 19 doentes com CFNE, observadas durante monitorização Video-EEG.

Metodologia Estudo observacional, descritivo, baseado na análise retrospectiva de 19 doentes com CFNE documentadas em vídeo EEG. Foram analisadas variáveis demográficas, duração dos episódios, características do início e término da crise, semiologia motora, ruídos e vocalizações, nível de consciência, responsividade, semiologia pós-ictal, continência esfíncteriana, comorbilidades, entre outras.

Resultados A amostra foi constituída maioritariamente por adolescentes (idade entre 12 e 17 anos, média 15,2) do sexo feminino (14F:5M). As crises tiveram duração variável entre <1 min e 42 minutos, média de 7 min. O início foi frequentemente gradual e com olhos fechados durante o episódio. A consciência esteve preservada em grande parte dos doentes, com manutenção de responsividade a estímulos. Verificaram-se movimentos apendiculares assíncronos, ondulatórios ou flutuantes, frequentemente com padrão variável e interrupções (*“start and stop”*). Em nenhum caso se observou mordedura da língua ou incontinência esfíncteriana. O período pós-ictal foi habitualmente curto e a recuperação rápida e completa. 74% tinha diagnóstico prévio de perturbação de ansiedade e 37% tinham diagnóstico de epilepsia. Nestes, a crise funcional apresentou sempre padrão semiológico distinto do padrão ictal prévio.

Conclusões Nesta curta série, as CFNE apresentaram perfil semiológico homogéneo, reforçando a importância da observação clínica estruturada para um diagnóstico correto, mesmo na ausência/impossibilidade de apoio do vídeo EEG.

Palavras-chave : crises funcionais, Video EEG, Epilepsia

CO06 - EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS DE INÍCIO PRECOCE: “QUANTO MAIS CEDO, PIOR”

Mafalda Matias^{1,2}; Teresa Barata Silvério¹; João Carvalho¹; Ana Filipa Lopes³; José Paulo Monteiro¹

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospital Barreiro-Montijo, Unidade Local de Saúde Arco Ribeirinho; 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço Psicologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A Epilepsia de Ausências de Início Precoce (EAIP) consiste numa forma rara de epilepsia, caracterizada pelo aparecimento de crises de ausências antes dos 4 anos de idade. Apesar de não ser considerada como uma entidade clínica distinta, compreendendo apenas um subgrupo dentro das Epilepsias de Ausências, apresenta características clínicas, diagnósticas e prognósticas específicas, que são importantes de reconhecer.

Metodologia Estudo retrospectivo, com recolha de dados a partir dos registos clínicos dos doentes acompanhados em consulta de neuropediatria com o diagnóstico de EAIP, nos últimos 20 anos. Este trabalho tem como objetivo a caracterização clínica e demográfica deste tipo de doentes.

Resultados De entre os 75 casos diagnosticados com Epilepsia de Ausências, verificou-se que 12 iniciaram as crises antes dos 4 anos de idade (16%), dos quais 50% são do sexo feminino. Clinicamente, a maioria dos casos manifestaram-se através de crises de ausências típicas, mas em 1/3 dos casos verificaram-se características semiológicas atípicas ou outro tipo de crises associadas (crises tónico-clónicas generalizadas, atónicas, hipertonia generalizada, pestanejo, alterações comportamentais). Todos os casos apresentaram alterações típicas de ponta-onda a 3Hz no EEG. Em 4/12 casos foi realizado estudo genético (gene SLC2A1 e painel), que excluiu o défice de GLUT1. Todos os casos iniciaram terapêutica com valproato de sódio ao diagnóstico, contudo, pela resposta parcial, em 1/3 dos casos foram necessários ajustes com mais de 2 fármacos. A avaliação neuropsicológica destes indivíduos identificou vulnerabilidades no perfil cognitivo e comportamental em 58% dos casos.

Conclusões Os resultados apresentados são consentâneos com a literatura atual. As EAIP apresentam uma clínica e prognóstico mais variáveis, sendo este último geralmente menos favorável comparativamente às formas clássicas. As comorbilidades cognitivas, e impacto no rendimento escolar, são significativas e constituem um dos argumentos importantes para o seu diagnóstico e tratamento atempados.



CO07 - A CONSULTA ESPECIALIZADA DE NEUROFIBROMATOSE NO IPO DE LISBOA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

João Passos¹; Andreia Santos¹; Mafalda Ferreira¹; Duarte Salgado¹

1 - Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil

Introdução As doenças associadas à Neurofibromatose incluem rasopatias e outras condições genéticas com ou sem predisposição tumoral, caracterizando-se por elevada heterogeneidade clínica e envolvimento neurológico frequente. O diagnóstico precoce, muitas vezes em idade pediátrica, exige vigilância contínua, detecção atempada de complicações e abordagem multidisciplinar. As consultas especializadas desempenham papel central na organização e uniformização do seguimento destes doentes.

Objectivos Descrever as características da população seguida na consulta especializada de Neurofibromatose do IPO de Lisboa.

Metodologia Estudo retrospectivo baseado na análise da base de dados institucional, com dados recolhidos até dezembro de 2025. Foram avaliadas variáveis demográficas e clínicas, sendo realizada análise estatística descritiva.

Resultados Foram acompanhados 974 doentes: 890 com Neurofibromatose tipo 1 (NF1), 43 com Schwannomatose relacionada com NF2, 20 com outras síndromes genéticas e 21 com múltiplas lesões sem etiologia identificada. Na NF1 registaram-se 45 óbitos (7 pediátricos) e 4 perdas de follow-up; 37 doentes eram estrangeiros e 62 de outras regiões. Do total, 381 eram do género masculino, 2 não binários e os restantes do sexo feminino. 298 tinham ≤ 18 anos (idade média 11,2 anos; mediana 11,4), com idade média da população viva de 30,5 anos (0–86). Estavam em seguimento 170 famílias (428 indivíduos; 2–6 membros afetados). Na Schwannomatose/NF2 registaram-se 3 óbitos, 2 perdas de follow-up, 3 ≤ 18 anos (idade média 15 anos) e idade média da população viva de 44,5 anos. Nos síndromes genéticas relacionados ($n=20$), a idade média foi 33,5 anos (3,3–66,4), com 5 pediátricos e 1 óbito; nos casos sem etiologia identificada ($n=21$), a idade média foi 51 anos, sem óbitos.

Conclusões A consulta especializada de Neurofibromatose do IPO de Lisboa acompanha uma população numerosa e heterogénea, com diversidade diagnóstica, etária e familiar, incluindo doentes pediátricos e adultos. Os dados destacam a complexidade clínica da população seguida e a relevância do registo sistemático para monitorização e planeamento do acompanhamento.

Palavras-chave : Neurofibromatose; Rasopatia

CO08 - QUALIDADE DE VIDA E REDUÇÃO TERAPÊUTICA APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DISTONIA PEDIÁTRICA

António Pinheiro Pinto¹; João Fernandes Silva¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Vasco Sá Pinto¹; Eduardo Procaci Cunha¹; Carla Silva¹; Márcia Tizziani¹; Alexandre Mendes¹; Joana Damásio¹; Alfredo Calheiros¹

1 - Unidade Local de Saúde do Santo António

Introdução A distonia é uma das perturbações neurológicas do movimento mais frequentes na Pediatria, com impacto significativo na qualidade de vida (QoL). Quando o tratamento conservador falha, os doentes podem beneficiar da estimulação cerebral profunda (DBS).

Objetivos Realizou-se uma análise retrospectiva dos doentes pediátricos submetidos a DBS desde 2009 até 2025, atentando ao impacto na QoL e na redução da medicação.

Metodologia Considerou-se como “tempo até à cirurgia” (TTS) o período entre diagnóstico e DBS, estabelecendo-se como ponto de corte os 10 anos após o diagnóstico. Para avaliar o impacto na QoL, foi utilizada a *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale* (BFMDRS) – Escala de Incapacidade. Definiu-se como “melhoria ligeira” uma redução até 20% do valor pré-operatório e como “melhoria significativa” uma redução superior a 50%.

Resultados Foram avaliados oito doentes: sete com alvo no globus pallidus interno (GPi) e um no núcleo subtalâmico (STN). O tempo médio de seguimento foi de 74 meses, com uma sobrevivência global de 17 anos e 10 meses. Mediana do TTS foi 5 anos, havendo cinco doentes com TTS inferior a 10 anos. Relativamente à QoL, dois doentes apresentaram “melhoria significativa”, quatro “melhoria ligeira” e um faleceu dois meses após o procedimento, por complicações respiratórias. Quatro doentes reduziram a medicação e três mantiveram-na estável. Não se observou associação estatisticamente significativa entre um maior TTS e ausência de benefício da DBS. De igual modo, um maior TTS não impediu redução da medicação. Ambos os parâmetros foram avaliados através do teste U de Mann-Whitney ($p > 0,05$).

Conclusões DBS é uma opção segura e eficaz no tratamento da distonia pediátrica, promovendo melhoria da incapacidade e redução da medicação, mesmo vários anos após o diagnóstico. DBS pode proporcionar benefícios clínicos relevantes, independentemente do momento da intervenção cirúrgica. No futuro, será interessante explorar o potencial da DBS no STN nesta população.

Palavras-chave : Estimulação Cerebral Profunda, Distonia, Neurocirurgia



CO09 - DEXMEDETOMIDINA INTRANASAL VERSUS HIDRATO DE CLORAL: COMPARAÇÃO NA SEDAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE ELETROENCEFALOGRAMA

Joana Bastos¹; Elda Costa¹; Isabel Almeida¹; Catarina Salgueiro¹; Sandra Almeida¹; Joana Martins¹; Cristina Esteves¹; Marta Bentes¹; Rita Marques¹; Filipa Nunes¹

1 - ULS Almada Seixal, Hospital Garcia de Orta

Introdução A dexmedetomidina (DEX) é um sedativo agonista α_2 com perfil de segurança favorável e impacto mínimo na via aérea. A DEX é cada vez mais utilizada em idade pediátrica na sedação para realização de procedimentos não dolorosos, apesar de carecer de aprovação formal para utilização nesta faixa etária.

Objectivos Comparar a eficácia e segurança da sedação com DEX intranasal versus com hidrato de cloral (HC) oral ou retal para realização de eletroencefalograma (EEG).

Metodologia Estudo de coorte prospetivo não aleatorizado realizado entre abril e dezembro de 2025. Incluíram-se crianças com mais de 6 meses com necessidade de sedação para realização de EEG. Considerou-se sedação eficaz quando o exame foi concluído sem necessidade de fármacos adicionais. Registou-se, ainda, a ocorrência de efeitos adversos.

Resultados Incluíram-se 63 sedações, 32 com DEX (50,8%) e 31 com HC (49,2%), correspondentes a 63 crianças (idade média $7,4 \pm DP 3,7$ anos). A maioria das crianças era do sexo masculino (65,1%) e apresentava antecedentes de perturbação do neurodesenvolvimento (93,7%). Utilizou-se a dose inicial de 2,5 mcg/kg de DEX e a dose média inicial de HC de 47,5 mg/kg ($\pm DP 15,6$). A sedação foi eficaz em 96,9% dos casos com DEX e em 87,1% dos casos com HC ($p=0,151$). Verificaram-se efeitos adversos em 34,4% dos casos de sedação com DEX e em 38,7% dos casos com HC ($p=0,721$). O efeito adverso mais frequente foi a manutenção do sono 1 hora além do término do procedimento ($n=19$; 30,2%), particularmente com o HC ($n=10$; 32,3%). Verificou-se um caso de bradicárdia na sedação com DEX (3,1%). Não se verificou necessidade de intervenção clínica para correção de efeitos adversos em nenhum dos casos.

Conclusões Na presente amostra, a sedação com DEX intranasal demonstrou eficácia e perfil de segurança semelhantes ao HC na realização de EEG, constituindo uma alternativa válida em idade pediátrica.

Palavras-chave : Sedação, Dexmedetomidina, Hidrato de Cloral, Eletroencefalograma

CO10 - PERFIL CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DA MOGAD PEDIÁTRICA: ESTUDO MULTICÊNTRICO EM PORTUGAL CONTINENTAL

Danna Krupka^{1,2}; Cristiana Silva^{1,3}; Isabel Monteiro^{1,4}; Teresa Painho⁵; Vitória Cadete⁵; Cláudia Marques Matos⁵; Rita Lopes Silva⁵; Sara Rebelo Costa⁶; Joana Martins⁶; Sónia Figueiroa⁶; Jacinta Fonseca⁷; Cláudia Melo⁷; Mafalda Sampaio⁷; Rafael Inácio⁸; Tiago Proença Dos Santos⁸; Sofia Quintas⁸; Ângela Pereira⁹; Mafalda Matias¹⁰; Teresa Barata Silvério¹⁰; João Nuno Carvalho¹⁰; Rui Pedro Pais¹¹; Mariana Leitão Marques¹; Constança Soares Dos Santos¹; Joana Amaral¹; Joana Afonso Ribeiro¹; Cristiana Pereira¹; Filipe Palavra^{1,12,13}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santo André, Unidade Local de Saúde da Região de Leiria, Leiria, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital de D. Estefânia, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa, Portugal; 6 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 7 - Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de S. João, Porto, Portugal; 8 - Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 9 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga, Portugal; 10 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada, Portugal; 11 - Serviço de Imagem Médica, Unidade de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 12 - Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 13 - Centro Clínico Académico de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução A doença associada ao anticorpo dirigido contra a proteína oligodendrocítica da mielina (MOGAD) é uma doença desmielinizante e de natureza autoimune, que pode surgir em idade pediátrica. Apesar da heterogeneidade fenotípica, associa-se tendencialmente a prognósticos favoráveis.

Objectivos Caracterizar demográfica e clinicamente a população de doentes com MOGAD pediátrica identificada no território continental, estudando possíveis fatores de risco para doença recidivante e prognóstico menos favorável.

Metodologia Estudo multicêntrico e retrospectivo, com recolha de dados a partir dos registos clínicos de doentes com idade inferior a 18 anos e diagnóstico de MOGAD estabelecido entre janeiro de 2011 e outubro de 2025.

Resultados Foram incluídos 77 doentes, dos quais 49.3% eram do sexo masculino, com idade média de 7.8 anos. Tiveram intercorrência infecciosa prévia 45.5% dos doentes. O fenótipo clínico mais frequente foi o de ADEM (61%), seguindo-se a nevrite óptica unilateral (16.8%), sendo o fenótipo clínico dependente do grupo etário ($p=0.005$). A mediana de EDSS inicial foi de 4.0 (0-9). A maioria dos doentes (97.4%) apresentou seropositividade para o anticorpo anti-MOG. A sero-reversão ocorreu em 49.2% (32/65) dos doentes, com tempo médio de 13.06 meses (DP +/- 15.34). Foram tratados com corticoterapia endovenosa na fase aguda 97.4% dos doentes e apenas 11.7% (9/77) foram submetidos a plasmaferese, estes com EDSS mais alto ($p=0.003$). Verificou-se recuperação completa em 81.6%, obtendo-se uma mediana de EDSS atual de 0 (0-3.5). Em 26% observou-se um curso recidivante da doença. A análise univariada mostrou uma relação estatisticamente significativa entre a EDSS inicial e no *follow-up* ($p=0.009$) e entre a recorrência de doença e o tempo de seguimento ($p=0.001$).

Conclusões Os dados nacionais permitem confirmar as características demográficas e fenotípicas já conhecidas da doença. A abordagem terapêutica parece ser transversal a todo o território nacional e dependente da gravidade da apresentação.

Comunicações Orais



COTI - ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA E DO DESENVOLVIMENTO DE ETIOLOGIA GENÉTICA - CARACTERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE DE DOENTES

Mariana Costa¹; Juliana Da Silva Cardoso¹; Joel Freitas²; Cristina Garrido¹; Sónia Figueira¹; Rui Chorão²; Inês Carrilho¹; Manuela Santos¹; Joana Martins¹; Teresa Temudo¹

1 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, ULS Santo António; 2 - Serviço de Neurofisiologia, ULS Santo António

Introdução As encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento (EED) caracterizam-se por crises epiléticas e atividade epileptiforme frequente associada a atraso de desenvolvimento ou regressão psicomotora, causado não só pela atividade epilética como também pela etiologia subjacente. Vários genes foram identificados como causa de EED.

Metodologia Estudo retrospectivo, com colheita de dados dos processos clínicos electrónicos, que incluiu doentes com EED de etiologia genética com acompanhamento atual ou prévio na consulta de Neuropediatria da Unidade Local de Saúde de Santo António, de 2015 a 2024.

Resultados Foram identificados 113 doentes, na sua maioria do sexo feminino (54,9%). Em 20,4% (21/103) foi apurada história familiar de epilepsia. Relativamente ao estudo genético, 23/113 dos doentes apresentam alterações genéticas associadas a canalopatias, 20/113 à via de regulação epigenética e 18/113 à via mTOR/sinalização celular. A idade de início da epilepsia teve relação estatisticamente significativa com a alteração genética subjacente. A maioria dos doentes (73/93) apresentava alteração no primeiro EEG realizado: 66 com atividade epileptiforme e 29 com alteração no ritmo de fundo. Registou-se uma diferença estatisticamente significativa de primeiros EEG sem alterações no grupo de doentes com EED associada ao gene SCN1A. À data do último EEG, a alteração do ritmo de fundo estava presente em 77 doentes (77/106) e atividade epileptiforme em 86/106. Relativamente à morbimortalidade, 84/112 apresenta epilepsia refractária e 23/108 tiveram pelo menos um estado de mal epilético. 52/104 dos doentes perderam/não adquiriram marcha autónoma e 17/111 têm necessidade de suporte ventilatório não invasivo. Foram registados 5 óbitos.

Conclusões A caracterização clínica e a identificação da etiologia subjacente destes doentes reveste-se de extrema importância. As particularidades clínicas e eletroencefalográficas associadas a cada gene permitem a antecipação do diagnóstico genético e a valorização das variantes encontradas. No futuro, a terapia dirigida precoce poderá reduzir a elevada morbimortalidade associada a esta patologia.

Palavras-chave : Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento

CO12 - ANÁLISE DO TRATAMENTO MODIFICADOR DE DOENÇA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA NUM SERVIÇO QUATERNÁRIO

Bárbara Ariolli Bertaglia¹; Georgia De Azevedo Portilho Ramos¹; Letícia Arrais Rocha¹; Yasmin Mendes Silva¹; Lais Russo Carneiro Peruzzi¹; Ana Elisa Ribeiro De Faria Almeida¹; Marcília Lima Martyn¹; Paulo Breinis¹; Rafael Guerra Cintra¹

1 - Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP)

Introdução O diagnóstico da Esclerose Múltipla de Início Pediátrico (POMS) é complexo, exigindo identificação de biomarcadores como bandas oligoclonais (BOC) e diferenciação de outras síndromes desmielinizantes, como a MOGAD, com o anti-MOG. Evidências recentes demonstram que o Tratamento Precoce de Alta Eficácia (HEET) reduz significativamente a incapacidade a longo prazo. Entretanto, a sua prática clínica no Brasil é limitada pelo protocolo nacional restritivo, alto custo e pouca disponibilidade de exames essenciais na rede pública, justificando a análise de dados da vida real em centros de referência.

Objectivos Descrever uso de tratamentos modificadores de doença (TMD) e a evolução de doentes com POMS.

Metodologia Estudo observacional retrospectivo de 2017 a 2025 com análise de processos clínicos de doentes com POMS diagnosticados antes dos 18 anos. Recolheram-se dados demográficos, BOC e anti-MOG, terapêutica e evolução.

Resultados Dos 16 participantes (10 do sexo masculino, 6 do sexo feminino), de 14-19 anos e início médio dos sintomas aos 11,8, apenas 2 realizaram anti-MOG, negativos. BOC positivo em 6/16. 100% de falha nos 3 doentes que iniciaram com glatirâmero. Fingolimode, 7/11 permaneceram sem recaídas por ≥ 1 ano. 100% de eficácia com rituximabe após falha terapêutica prévia (5 doentes). Natalizumabe iniciado em 3 doentes unicamente por atingirem 18 anos. Perda de seguimento em 6/16 (37,5%). A maioria dos que continuaram tiveram redução de surtos e estabilidade radiológica.

Conclusões Esta coorte evidencia a necessidade de escalonamento rápido para terapias de alta eficácia. Observa-se desempenho insatisfatório das terapias de plataforma (glatirâmero) e resposta limitada ao Fingolimode em contraste com excelente resposta ao Rituximabe em pacientes refratários. Identificam-se desafios estruturais na rede pública, nomeadamente lacuna diagnóstica para exclusão de diagnósticos diferenciais e dificuldade de retenção em seguimento longitudinal. Assim, o sucesso do manejo da POMS no nosso contexto depende não apenas da escolha terapêutica adequada, mas também da superação de barreiras diagnósticas e assistenciais.

Palavras-chave : esclerose múltipla; POMS; pediatria; bandas oligoclonais; tratamento modificador de doença; rituximabe; glatirâmero; fingolimode

Comunicações Orais



CO13 - PERTURBAÇÕES DO NEURODESENVOLVIMENTO NUMA COORTE PEDIÁTRICA COM DOENÇA DE CÉLULAS FALCIFORMES

Cristiana Costa¹; Swasilanne Bandeira¹; Francys López Llanos²; Cláudia Marques Matos³; Paula Kjollerstrom⁴; Rita Lopes Silva³

1 - Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, ULS São José; 2 - Serviço de Hematologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil Martins; 3 - Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, ULS São José; 4 - Unidade de Hematologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José

Introdução A doença de células falciformes (DCF) constitui um problema de saúde emergente, associado a elevada morbilidade neurológica. Estima-se que 20% a 37% das crianças desenvolvam enfartes cerebrais silenciosos até aos 14 anos e que a prevalência de AVC, na ausência de medidas preventivas, varie entre 5-10%. Nesta população são frequentes perturbações do neurodesenvolvimento (PND), como perturbações da linguagem, dificuldades de aprendizagem e perturbação do espectro do autismo.

Objectivos Este estudo teve como objetivos caracterizar as PND em doentes com DCF, analisar a sua relação com a presença e gravidade da vasculopatia cerebral e salientar a importância das estratégias de prevenção.

Metodologia Realizou-se um estudo retrospectivo com análise de dados demográficos e clínicos de doentes entre os 2 e os 19 anos, seguidos entre 2023-2025 em consulta de Hemoglobinopatias (incluindo Neuropediatria) de um hospital pediátrico de nível III.

Resultados Foram incluídos 180 doentes, dos quais 40% apresentavam pelo menos uma PND. A mediana de idades foi semelhante entre os grupos, verificando-se no grupo com PND uma predominância do sexo masculino ($p < 0,001$). Estes doentes apresentaram maior frequência de regime transfusional regular, maior número de AVC prévios e maior proporção de alterações na RMN-CE ($p < 0,001$). Verificou-se ainda maior ocorrência de crises dolorosas e cefaleias.

As PND mais frequentes foram a perturbação do desenvolvimento da linguagem e a perturbação específica da aprendizagem. Dificuldades de aprendizagem estavam presentes em 73,6%, sendo que mais de metade beneficiava de medidas educativas especiais, embora apenas 22,2% tivessem realizado avaliação psicológica formal.

Conclusões Conclui-se que existe uma elevada prevalência de PND em doentes com DCF, particularmente associada a vasculopatia cerebral grave e história prévia de AVC. Estes resultados reforçam o papel do neurologista, a importância da prevenção primária e secundária de AVC, bem como da avaliação regular do desenvolvimento e da implementação sistemática de avaliação psicológica para uma intervenção precoce e adequada.

Palavras-chave : Perturbações do neurodesenvolvimento; Doença de células falciformes; Prevenção

CO14 - A FORMAÇÃO EM NEUROPEDIATRIA NO INTERNATO DE NEUROLOGIA: PERCEÇÃO E EXPERIÊNCIA DOS INTERNOS EM PORTUGAL

Mafalda Delgado Soares¹; Diana Valente²; Catarina Fernandes³; Miguel Serôdio⁴; Ana Lúcia Oliveira⁵; Andressa Pereira⁶; José Miguel Alves³; Alexandre Roldão Alferes³; Catarina Serrão⁷; Inês Pinto⁸; Joana Barbosa⁹; Joana Cancela³; Luís Costa¹⁰; Maria Roque⁷; Miguel Carvalho⁷; Rita Cagigal¹¹; Rita Rato⁶; Sofia Marinho Pinto⁹; Teresa Santana¹²; Filipe Palavra¹³; Mónica Vasconcellos¹⁴; Rita Lopes Silva¹⁵

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Unidade Cerebrovascular, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira, Portugal; 6 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 7 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 8 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 9 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Arrábida, Setúbal, Portugal; 10 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal; 11 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 12 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada, Portugal; 13 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 14 - Serviço de Pediatria, Unidade de Neuropediatria, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira (SESARAM), Funchal, Portugal; 15 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

Introdução A formação em Neurologia Pediátrica é obrigatória no internato de Neurologia, mas permanecem escassos os dados nacionais sobre a sua qualidade. Identificando essa lacuna, a Comissão de Internos e Recém-Especialistas de Neurologia (CIREN), em colaboração com a Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, promoveu o presente estudo.

Objectivos Avaliar a percepção dos internos de Neurologia relativamente à sua confiança na abordagem de doentes pediátricos com patologia neurológica, ao conhecimento adquirido e à qualidade da formação em diferentes contextos institucionais.

Metodologia Questionário online de 33 itens, anónimo, dirigido a internos de Neurologia portugueses. Foi divulgado pelos canais oficiais da CIREN, estando disponível entre dezembro de 2024 e junho de 2025. Procedeu-se à análise descritiva das respostas, comparando-se grupos com o teste do qui-quadrado.

Resultados Obtiveram-se 56 respostas, sendo a idade média dos participantes de 29,6 ($\pm 2,6$) anos, maioritariamente mulheres (54,5%, n=30), em fase avançada do internato ($\geq 3.$ º ano; 85,5%). Verificou-se boa distribuição geográfica, exceto nas regiões insulares. Em 41,1% dos casos não existia unidade de Neuropediatria no hospital de formação. Todos realizaram o estágio num hospital central, com média de 5,3 ($\pm 2,4$) neuropediatras por instituição. As principais expectativas dos internos eram aprender patologias, terapêuticas e exame neurológico em idade pediátrica. A aquisição destas competências foi bem-sucedida na consulta externa e internamento, mas menos eficaz no serviço de urgência. Após o estágio, apenas 14,3% se sentiram preparados para interpretar exames laboratoriais específicos e 21,4% para lidar com doenças neurometabólicas. Concordaram com a obrigatoriedade (85,7%) e duração (75%) do estágio; 17,8% mostraram interesse na subespecialização. A existência de urgência com observação de doentes associou-se a maior aquisição de competências ($p < 0,001$).

Conclusões Os resultados apontam para a pertinência do estágio e necessidade de reforçar e uniformizar a formação em Neuropediatria no internato, sobretudo face à heterogeneidade da experiência em urgência.

Comunicações Orais



CO15 - TROMBECTOMIA EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DO SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Maria Gomes^{1,2}; Joana Pereira^{2,3}; Gabriela Sousa^{2,3}; Rafael Inácio^{2,3}; Rita Martins^{2,3}; Joana Coelho^{2,3}; Manuel A. Correia^{1,2}; Tiago Santos^{2,3}; Sofia Quintas^{2,3}

1 - Departamento de Imagiologia Neurológica; 2 - Hospital de Santa Maria; 3 - Departamento de Pediatria

Introdução O acidente vascular cerebral (AVC) em idade pediátrica é raro, com menor incidência e etiologias distintas da população adulta. A evidência sobre o outcome de doentes pediátricos com oclusão de grande vaso submetidos a trombectomia é limitada, condicionando a definição de recomendações standardizadas.

Objectivos Caracterizar a casuística de doentes pediátricos submetidos a trombectomia em contexto de AVC, acompanhados pelo departamento de Neuropediatria durante um período de dois anos.

Metodologia Estudo retrospectivo descritivo incluindo doentes com idade inferior a 18 anos submetidos a trombectomia entre 01/01/2024 e 08/01/2026. Analisaram-se idade, antecedentes pessoais, tempo de evolução, quadro neurológico inicial, neuroimagem, localização da oclusão, grau de repermeabilização, complicações, evolução em internamento e estudo etiológico.

Resultados Foram incluídos 6 doentes do sexo feminino, com mediana de idade 13,5 anos [10–16], 5 casos de AVC arterial isquémico e 1 de trombose venosa. Nos casos arteriais, o PedNIHSS inicial variou entre 5-11, com tempos de evolução de sintomas entre 2h e >24h. Metade realizou inicialmente TC/ANGIO-TC, com ASPECTS mediano de 9 [8–10]. A oclusão envolveu predominantemente a circulação anterior. Nenhum doente realizou trombólise (tempo de evolução/anticoagulação). Obteve-se repermeabilização com sucesso (mTICI 2c–3) na maioria dos casos, registando-se um mTICI 0. Duas transformações hemorrágicas assintomáticas. Após o procedimento, observou-se melhoria neurológica na maioria dos doentes. Durante o internamento, 3 apresentaram evolução favorável; 2 desenvolveram novas lesões isquémicas, um com necessidade de reintervenção. Ao follow-up (mediana 9,5 meses [0–18]), a maioria evidenciava melhoria clínica e funcional; 2 casos tiveram evolução desfavorável (novos AVC/progressão da patologia de base). Etiologias predominantemente embólicas ou indeterminadas.

Conclusões A trombectomia em idade pediátrica demonstrou um perfil de segurança favorável, associando-se à melhoria dos outcomes clínicos e funcionais, com baixa taxa de complicações. Estes dados reforçam a importância da deteção e intervenção precoces em centros de referência, sendo necessários estudos adicionais para otimizar a abordagem terapêutica nesta população.

Palavras-chave : Trombectomia, Neuropediatria, Doentes pediátricos, Neuroimagem, AVC Isquémico, Neurointervenção, mTICI, Trombose Venosa

CO16 - AVC PERINATAL: A EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA 2010-2025

Joana Sousa Martins¹; Bárbara Querido Oliveira²; Maria Viegas³; Bruno Sanches³; José Paulo Monteiro³; Anselmo Costa³

1 - Hospital Garcia de Orta - ULS Almada Seixal; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Nossa Senhora do Rosário - ULS Arco Ribeirinho; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta - ULS Almada Seixal

Introdução O AVC perinatal constitui um grupo heterogéneo de doenças cerebrovasculares que ocorre entre as 20 semanas de gestação e os 28 dias de vida. Pretendeu-se transmitir os potenciais fatores de risco, apresentação e evolução clínica num hospital de apoio perinatal diferenciado.

Metodologia Análise retrospectiva dos processos clínicos de recém-nascidos (RN) de termo e pré-termo tardios admitidos na UCIN, com o diagnóstico de AVC perinatal, de 1/01/2010 a 31/12/2025.

Resultados Identificaram-se 28 casos de AVC perinatal: isquémico em 16, hemorrágico em 11 e 1 trombose venosa cerebral. A idade gestacional mediana foi 40 semanas, mediana de peso ao nascer foi 3235g e 15 eram do sexo masculino. Identificaram-se potenciais fatores de risco em 26 casos. A idade mediana ao diagnóstico foi 27 horas. A apresentação clínica foi na sua maioria convulsões focais, embora o envolvimento sistémico tenha sido mais grave no subgrupo de AVC hemorrágico. Dos 23 casos em que foi realizada ecografia transfontanelar (EcoTF), 5 não apresentavam alterações. A ressonância magnética (RM) crânio-encefálica confirmou o diagnóstico em todos os doentes. Sete RN necessitaram de suporte respiratório e/ou hemodinâmico (maioria AVC hemorrágico). Prescreveu-se terapêutica antiepilética em 23 casos (fenobarbital como primeira linha), suspensa na maioria dos casos antes do 2º mês. Ocorreu um óbito (AVC hemorrágico). Dos 14 doentes com seguimento em consulta de Neuropediatria e Neonatologia, com tempo de seguimento superior a dois anos, identificaram-se sequelas (motoras, cognitivas, epilepsia) em 5 casos.

Conclusões Este estudo reforça a apresentação clínica da semiologia inespecífica de convulsões focais como elemento central no diagnóstico dos AVC perinatais. Embora a EcoTF seja um exame útil, a ausência de alterações não deve excluir o diagnóstico. A RM mantém-se o “gold standard” no diagnóstico. O seguimento longitudinal é fundamental para avaliar as sequelas futuras, algumas só objetivadas a longo prazo.

Palavras-chave : AVC perinatal

Comunicações Orais



CO17 - RASTREIO NEONATAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL-5Q: EXPERIÊNCIA DE 3 ANOS

Teresa Painho¹; Joana Coelho²; Teresa Moreno³; Joana Ribeiro⁴; Joana Amaral⁴; Cristina Garrido⁵; Juliana Cardoso⁵; Rosário Santos⁶; Laura Vilarinho⁷; Sandra Jacinto⁸; José Pedro Vieira⁸

1 - Hospital Dona Estefânia, Unidade de Neurologia Pediátrica, ULS S José, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3 - Hospital Lusíadas, Lisboa, Portugal; 4 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 6 - Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 7 - Unidade de Rastreio Neonatal, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto, Portugal; 8 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital de D. Estefânia, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa, Portugal

Introdução São considerados critérios de inclusão de determinada patologia nos programas de diagnóstico precoce (DP) a existência de um teste de triagem de fácil reprodução, barato, um teste diagnóstico preciso e a disponibilidade de um tratamento eficaz. A eficácia e aprovação sequenciais de fármacos modificadores de doença (nusinersen, onasemnogene abeparvovec, risdiplam) tornaram a Atrofia Muscular Espinhal-5q (AME) uma patologia passível de integrar estes programas. O programa piloto português foi iniciado a 27/10/22.

Objetivos Analisar dados demográficos e clínicos dos doentes diagnosticados com AME no DP.

Metodologia Estudo retrospectivo descritivo multicêntrico.

Resultados Identificados 21 recém-nascidos, 10 sexo feminino, 11 sexo masculino. A idade média de contacto do Neuropediatra foi de 9,9 dias (mínimo 6 dias, máximo 16 dias) e a idade de confirmação diagnóstica foi de 12,8 dias (mínimo 8 dias, máximo 22 dias). O estudo genético por MLPA confirmou todos os casos. A quantificação do número de cópias *SMN2* revelou 1 doente com 1 cópia, 7 com 2 cópias, 8 com 3 cópias, 3 com 4 cópias e 2 com 5 cópias. Apenas foi identificado 1 doente, nascido após início do programa piloto, cujo diagnóstico não foi identificado pelo DP (não apresentava deleção em homozigotia do gene *SMN1*). Quatro doentes encontravam-se sintomáticos à data da primeira observação. Todos os doentes com 2 ou 3 cópias iniciaram tratamento. O primeiro tratamento, iniciado entre D20 e D65 de vida, foi onasemnogene abeparvovec em 10 casos, nusinersen em 4 e risdiplam num caso. Atualmente, com um tempo de seguimento médio de 1 ano e 5 meses, 3 doentes encontram-se sintomáticos.

Conclusões A inclusão da AME no DP foi essencial na mudança de paradigma desta doença, sendo agora possível o início de tratamento em doentes pré-sintomáticos. O teste tem revelado uma elevada sensibilidade e especificidade. Apesar dos resultados satisfatórios, é ainda imperioso a otimização do início da terapêutica.

Palavras-chave : Atrofia Muscular Espinhal, Diagnóstico Precoce

CO18 - UTILIZAÇÃO DE RITUXIMAB EM DOENÇAS NEUROINFLAMATÓRIAS PEDIÁTRICAS: SÉRIE DE CASOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO PORTUGUÊS

Catarina Guerreiro Ferreira^{1,2}; Rita Valsassina³; Cláudia Marques Matos²; Rita Lopes Silva²; Teresa Painho²

1 - Pediatria, Hospital de Faro- ULS Algarve, Faro, Portugal.; 2 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital Dona Estefânia- ULS São José, Lisboa, Portugal.; 3 - Unidade de Infeciologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital Dona Estefânia- ULS São José, Lisboa, Portugal.

Introdução O Rituximab (RTX) é utilizado de forma off-label em doenças neuroimunes em idade pediátrica, sobretudo em situações refratárias à primeira linha imunomoduladora. Nesse sentido, foi realizado um estudo retrospectivo unicêntrico, que avaliou a utilização de RTX em 24 crianças (mediana de 13 anos) com doenças neuroimunes num hospital pediátrico terciário português entre 2018 e 2025.

Objectivos O principal objetivo do estudo foi descrever os principais grupos de doenças tratados com RTX, bem como avaliar a sua segurança e utilidade em doenças autoimunes e inflamatórias do sistema nervoso central em idade pediátrica.

Metodologia Recolhemos dados dos doentes tratados por doenças neuroimunes antes dos 18 anos de idade no período supracitado, através de consulta retrospectiva dos registos clínicos eletrónicos e análise estatística através de Microsoft Excel. Na análise, utilizámos escalas específicas para cada grupo de doenças, comparando-as antes e após o tratamento com RTX, com o objetivo de avaliar o benefício clínico.

Resultados O RTX foi maioritariamente utilizado como terapia de segunda linha (66%), sendo a encefalite anti-NMDAr o diagnóstico mais frequente (29,2%). O benefício global estimado foi de 66,7%. O tratamento foi particularmente benéfico (100%) na neuromielite ótica (NMOSD). Na encefalite anti-NMDAr, verificou-se benefício em 57%, com 71,4% dos doentes a atingir um score de 0-2 na Escala de Rankin modificada após o tratamento. O fármaco demonstrou um perfil de segurança favorável, com efeitos adversos registados em apenas 8% dos casos (broncoespasmo e exantema), sem complicações infecciosas graves documentadas nesta série.

Conclusões Os dados suportam o uso off-label do RTX em doenças neuroimunes pediátricas refratárias, embora se recomende uma monitorização seriada e protocolos individualizados.

Palavras-chave : rituximab, doenças neuroimunes



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA

POV



POV01 - SINTOMAS NEUROLÓGICOS FUNCIONAIS – A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

Inês Ramos Barata¹; Catarina Rodrigues¹; Patrícia Ribeiro Gonçalves¹; Tatiana Gonçalves¹; Joana Santos^{1,2}; Joana Parra³; Maria Da Luz Fonseca⁴; Filipa Rodrigues^{1,5}

1 - Serviço de Pediatria, ULS da Região de Aveiro; 2 - Consulta de Adolescente, ULS da Região de Aveiro; 3 - Laboratório de Neurofisiologia/EEG, Serviço de Neurologia, ULS da Região de Aveiro; 4 - Serviço de Psiquiatria da Infância e da Adolescência da ULS da Região de Aveiro; 5 - Consulta de Neuropediatria, Unidade de Neurodesenvolvimento, ULS da Região de Aveiro

Introdução A perturbação de sintomas neurológicos funcionais (PSNF) caracteriza-se por manifestações neurológicas resultantes de alterações no funcionamento do sistema nervoso, sem lesão estrutural. A etiologia é multifatorial e o diagnóstico baseia-se na história clínica, presença de sintomas positivos e exame neurológico.

Caso Clínico Adolescente, sexo masculino, 16 anos, acompanhado por Pedopsiquiatria por PHDA. Recorre ao SU por episódios de perda de consciência que condicionavam quedas súbitas, com traumatismos *minor*. Sem movimentos corporais anómalos ou incontinência de esfíncteres associados, com recuperação ao fim de cerca de 30 segundos, sem sintomatologia pós-crítica. Nesse período, também recorreu ao SU por parestesias dos membros superiores (MSS), toracalgia e dispneia, controlados com técnicas de respiração, e por cefaleia que resolvia sem analgesia. A clínica surgiu após acidente desportivo com traumatismo frontoparietal, realizando TC-CE no SU sem alterações identificadas. O agravamento clínico progressivo condicionou absentismo escolar. Na avaliação por Neuropediatra foi observado episódio no qual a presença de sintomas positivos - sem traumatismo na queda, resistência à abertura ocular; queda dos MSS com evicção de embate na face - e exame neurológico normal, permitiram colocar a hipótese de PSNF. Realizou vídeo-EEG e Holter com episódios registados e traçados normais. Foi comunicado o diagnóstico de PSNF e orientado para consulta de Pedopsiquiatria e de Adolescentes, mantendo sessões regulares na Área de Dia de Pedopsiquiatria e articulação com a comunidade escolar. Apresentou melhoria clínica paulatina, funcionalmente significativa, com períodos flutuação de sintomas associados a stressores externos.

Conclusões A PSNF é uma entidade tão complexa como o seu tratamento. A abordagem multidisciplinar é essencial para minimizar o impacto negativo na qualidade de vida e diminuir a busca incessante de cuidados de saúde. A comunicação clara com o doente, sua família e comunidade escolar é essencial para a compreensão e aceitação do diagnóstico e melhorar o prognóstico.

Palavras-chave : Sintomas neurológicos funcionais, Pedopsiquiatria, Neuropediatria



POV02 - SÍNDROME DE HORNER NO LACTENTE: UM CASO CLÍNICO ASSOCIADO A LESÃO TRAUMÁTICA DO PLEXO BRAQUIAL

Cláudia Magalhães¹; Francisca Gomes¹; Ana Francisca Mendes¹; Raquel Oliveira²; André Morais¹; Ângela Pereira¹; Margarida S. Abreu¹

1 - Serviço Pediatria - ULS Braga; 2 - Serviço de Pediatria, ULS Braga

Introdução A síndrome de Horner, resulta de uma lesão em qualquer um dos três neurónios da via simpática, entre o hipotálamo e o olho. É uma entidade rara, caracterizada pela tríade miose, ptose e anidrose hemifacial. Em idade pediátrica a etiologia é congénita ou secundária, com destaque para o trauma e neoplasia, nomeadamente neuroblastoma. A gravidade e necessidade intervenção célere implica e investigação cuidada, sendo a ressonância magnética (RMN) incontornável.

Caso Clínico 2 meses, parto por cesariana (apresentação transversa) com extração difícil, sem complicações perinatais exceto descrição de discreto edema palpebral à esquerda, sem outros sinais de patologia oftalmológica. Pais recorrem a consulta por noção de hipomobilidade do membro superior esquerdo. Ao exame físico detectada discreta ptose das pálpebras superior e inferior esquerdas, miose à esquerda, sem heterocromia, e mão esquerda parética, com Moro simétrico. Após indagação, referência a anidrose da hemiface esquerda. Restante exame neurológico sem alterações. Após referenciação hospitalar urgente, realizou RMN cranioencefálica, cervical e torácica que revelou pseudomeningocelo com compromisso das raízes C6-C8 esquerdas, assumindo-se provável contexto pós-traumático (parto). Iniciou fisioterapia em ambulatório, com benefício motor do membro. A avaliação por Ortopedia determinou tratamento conservador.

Conclusões A síndrome de Horner em lactentes pode apresentar manifestações subtis, sendo que a presença de outros achados pode ajudar a localizar topograficamente a lesão, e suportar a etiologia suspeita. Mediante uma assimetria de movimento de um dos membros superiores, devem ser ativamente procurados eventuais sinais de atingimento da via oculossimpática, sobretudo em contexto de trauma. A investigação, urgente, deve contemplar imagem do trajeto da via simpática. Este caso expõe a detecção tardia de um caso de trauma obstétrico, sensibilizando para as subtilezas e particularidades clínicas que esta síndrome pode assumir, exigindo, por vezes, elevado índice de suspeição. O seguimento multidisciplinar e reabilitação precoce são essenciais para otimizar o prognóstico, sobretudo com défice motor associado.

Palavras-chave : Síndrome Horner; ptose, miose, anidrose

POV03 - UM SINAL SUBTIL, UM DIAGNÓSTICO RARO: FASCICULAÇÕES E HEMIATROFIA DA LÍNGUA NAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO TRONCO CEREBRAL

Rita Sousa^{1,2}; Catarina Franquelim¹; Joana Martins¹; Cristina Esteves¹; Marta Almeida¹; Filipa Nunes¹; André M. Travessa³; Diogo Marques⁴; João Carvalho^{1,2}; José Paulo Monteiro^{1,2}; Teresa Barata Silvério^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 3 - Serviço de Genética, Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução As fasciculações da língua são raras, sendo um sinal cardinal de doença de segundo neurónio motor a nível craniano, classicamente descritas na atrofia muscular espinal, mas podendo estar associadas a outras etiologias ainda mais raras. Constituem uma pista relevante para a marcha diagnóstica.

Caso Clínico Recém-nascido de termo, parto eutócico, sem antecedentes pré-natais ou familiares relevantes. Internado na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais desde as primeiras horas de vida por dificuldade respiratória com necessidade de ventilação não invasiva (VNI) e dificuldade alimentar sob alimentação entérica por sonda nasogástrica (SNG). A avaliação neurológica inicial demonstrou hipotonia axial, reflexo de sucção pobre, ausência de reflexo de deglutição, presença de fasciculações e atrofia discreta da hemilíngua direita. A RM encefálica revelou dismorfia congénita do tronco cerebral, com hipoplasia/atrofia hemimedular direita, hipoplasia simétrica da ponte, e heterotopia nodular periventricular. Foi avaliado em consulta de genética, tendo sido detetada em arrayCGH uma deleção no braço longo do cromossoma 16, envolvendo quatro genes, inicialmente classificada como de significado incerto e posteriormente, após estudo dos pais, como provavelmente benigna; a sequenciação do exoma em trio foi normal. Aos 4 meses, verificou-se melhoria da hipotonia axial, ausência de fasciculações da língua e atrofia da hemilíngua direita. Verificou-se, ainda, desenvolvimento de reflexo de tosse, mantendo ausência de deglutição eficaz. Do ponto de vista respiratório, mantém necessidade de VNI com CPAPn e, a nível alimentar, alimentação exclusiva por SNG, tendo indicação para colocação de PEG.

Conclusões Este caso ilustra o papel determinante da semiologia neurológica, em particular as fasciculações da língua no exame neurológico neonatal, sendo um sinal orientador para a suspeita de malformações congénitas do tronco cerebral/ síndrome de deservação craniana congénita, para além de doença do neurónio motor. A identificação precoce deste achado permitiu direcionar a investigação complementar diagnóstica, orientando o plano terapêutico.

Palavras-chave : Fasciculações da língua; malformações congénitas do tronco cerebral; Síndrome de deservação craniana congénita



POV04 - “UN CHAPEAU” CAN FIT MANY DIFFERENT HEADS – A CASE REPORT OF CASPR2 AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS

Beatriz Falcão Cardoso¹; Constança Santos^{2,3}; Mariana Marques²; Joana Ribeiro^{2,4}; Filipe Palavra^{2,4}; Cristina Pereira^{2,3,4,5}

1 - ULS São João; 2 - Centro de Desenvolvimento da Criança - Unidade de Neuropediatria, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refractária, ULS Coimbra; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - Rede Europeia de Referência de Epilepsias Raras e Complexas - EpiCare

Introdução Autoimmune encephalitis (AE) is a rare cause of new-onset epilepsy in children, with anti-CASPR2 antibody-mediated encephalitis being among the least frequent in the pediatric population. Early diagnosis can be challenging due to non-specific presentation and dependence on advanced testing. We highlight the diagnostic utility of specific seizure semiology and the importance of clinical suspicion in a rare pediatric case of CASPR2 AE.

Caso Clínico A previously healthy seven-year-old boy presented with a four-month history of increasingly frequent seizures. During the video-EEG, specific semiological signs were observed, including the “*chapeau de gendarme*” sign, strongly suggesting a right frontal focal epilepsy. Initial ASM were ineffective, with the patient reaching dozens of seizures per day. Routine workup (MRI, CSF, infectious studies) was unrevealing. Empirical high-dose intravenous methylprednisolone was initiated based on clinical suspicion of autoimmune etiology, resulting in a marked improvement in seizure frequency. A ¹⁸F-FDG-PET scan showed right frontal hypometabolism and serum CASPR2 antibodies confirmed the diagnosis. The patient was discharged on dual ASM and oral corticosteroids. At one-month follow-up, he was seizure-free.

Conclusões Anti-CASPR2-mediated AE is a rare cause of refractory focal epilepsy in children. This case emphasizes that recognizing specific seizure semiology, such as the “*chapeau de gendarme*” sign, can provide critical localizing information. In the context of drug-refractory focal epilepsy with a normal MRI, a high index of suspicion for an autoimmune etiology is warranted, allowing for prompt initiation of immunotherapy before antibody confirmation and leading to a positive outcome.

Palavras-chave : Caso Clínico, Encefalite Autoimune, Epilepsia, Crises Focais, Diagnóstico

POV05 - ENCEFALITE NEONATAL POR INFLUENZA A: DIAGNÓSTICO INCOMUM COM EVOLUÇÃO FAVORÁVEL

Catarina Franquelim 1,2 Ana Do Carmo Canteiro 2 Carolina Baltazar 2,3; Maria Inês Neto2,4 Francisco Abrantes2 ;Rafael Inácio5 ; Rita Martins5 ; Isabel Esteves 2,6; ; Filipa Prata2,6; José Gonçalo Marques2,6;

1 - Serviço de Pediatria - Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2 - Unidade de Infecçiology e Imunodeficiências, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais; 4 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Arco Ribeirinho; 5 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 6 - Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introdução A infeção por vírus Influenza pode cursar com envolvimento do sistema nervoso central, apresentando um amplo espectro de manifestações neurológicas, desde convulsão febril simples até encefalite grave, incluindo formas necrotizantes. Estas complicações parecem associar-se a maior gravidade em lactentes. A análise do líquido cefalorraquidiano (LCR) é frequentemente pouco contributiva, sendo rara a deteção direta do vírus, o que sugere um mecanismo imunomediado. Os dados relativos a recém-nascidos permanecem escassos.

Caso Clínico Recém-nascido de termo, sem antecedentes familiares relevantes, internado em D7 de vida por icterícia neonatal para realização de fototerapia. Em D9 de vida iniciou múltiplos episódios paroxísticos interpretados como crises epiléticas focais, caracterizados por movimentos rítmicos dos membros, com alternância de lateralidade entre episódios, associados a desvio ocular e dessaturação transitória, com recuperação completa entre estes. Não apresentava febre nem sintomas respiratórios. Tinha contexto epidemiológico intrafamiliar de síndrome gripal. A pesquisa de vírus respiratórios em exsudado nasofaríngeo por biologia molecular identificou Influenza A (H3N2). As hemoculturas e o estudo microbiológico no LCR (cultura, painel de vírus neurotrópicos e Influenza) foram negativos. Iniciou terapêutica com oseltamivir e fenobarbital, sem recorrência de crises. Apresentou hipoxemia transitória. O EEG não evidenciou atividade epileptiforme. A RM-CE revelou áreas de restrição à difusão na substância branca subcortical e periventricular, com envolvimento citotóxico do esplénio do corpo caloso. Foi admitido o diagnóstico de encefalite associada a infeção por Influenza A. Teve alta em D9 de internamento, com exame neurológico normal.

Conclusões Descreve-se um caso raro de encefalite associada a Influenza A (H3N2) no período neonatal, sem *reports* semelhantes descritos na literatura neste grupo etário. Destaca-se a apresentação restrita a manifestações neurológicas e hipoxemia, sem outras manifestações sistémicas e a evolução clínica favorável, com o padrão imagiológico na RM-CE a assumir utilidade no diagnóstico etiológico.

Palavras-chave : Influenza A, Recém-Nascido, Encefalite



POV06 - MIOCLONIAS DO PALATO – UMA MANIFESTAÇÃO RARA, UMA CAUSA FREQUENTE

Rita Dos Santos Carvalho^{1,2}; Diogo Marques³; Marta Martins⁴; Catarina Franquelim¹; Teresa Barata Silvério¹; José Paulo Monteiro¹; João Nuno Carvalho¹

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde da Arrábida; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal; 4 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal

Introdução As mioclonias do palato constituem uma doença do movimento rara, caracterizada por movimentos rítmicos involuntários do palato mole. Podem classificar-se nas formas essencial ou sintomática, sendo esta última a mais frequente. A forma sintomática associa-se tipicamente a lesões estruturais do tronco cerebral ou cerebelo, envolvendo o circuito dentato-rubro-olivares (triângulo de *Guillain-Mollaret*), surgindo frequentemente após eventos vasculares, infecciosos ou traumáticos.

Caso Clínico Adolescente do sexo masculino, 16 anos, natural de São Tomé e Príncipe (STP), com drepanocitose, recorreu ao SU por tremor apendicular, tendo sido internado para investigação. Foi apurado quadro agudo, cerca de um ano antes, em STP, de assimetria facial, diplopia e hemiparésia esquerda, com melhoria gradual, mas com início progressivo de tremor do membro superior esquerdo após o evento. Ao exame neurológico na admissão observavam-se movimentos involuntários rítmicos do palato mole sem cliques, hemiataxia cerebelosa esquerda e tremor de baixa frequência a nível apendicular superior esquerdo, predominantemente de ação/intenção, mas também postural e presente em repouso, compatível com tremor de *Holmes*. Atendendo à instalação aguda de défices neurológicos focais em doente com drepanocitose, considerou-se como etiologia mais provável lesão vascular envolvendo vias cerebelosas e o triângulo *Guillain-Mollaret*. Realizou RM encefálica que confirmou lesão cerebrovascular no território da artéria cerebral posterior (ACP) direita, incluindo tálamo, e diminuição do calibre da ACP direita. Iniciou regime transfusional e hidroxureia para a drepanocitose, e terapêutica sintomática com trihexifenidilo, zonisamida e propranolol, com eficácia limitada no tremor apendicular, verificando-se resolução das mioclonias do palato.

Conclusões A identificação de mioclonias do palato e a anamnese dirigida, com valorização de um episódio neurológico ocorrido um ano antes, permitiu colocar a hipótese de um evento cerebrovascular, confirmando-se com exame de imagem. Apesar de raras, é importante considerar etiologia vascular em doenças do movimento assimétricas, mesmo que a instalação seja progressiva, atendendo às suas implicações terapêuticas.

Palavras-chave : drepanocitose, acidente vascular cerebral, doença do movimento

POV07 - COREIA - UMA APRESENTAÇÃO RARA DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL/SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍDICO

Maria Inês Abreu^{1,2}; Lucinda Delgado²; Francisca Freitas²; Mariana Rodrigues³; Catarina Magalhães²

1 - Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 3 - Unidade de Reumatologia Pediátrica e do Jovem Adulto, Unidade Local de Saúde São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução A coreia corresponde a uma perturbação de movimento hiperkinética, que se caracteriza por movimentos breves, involuntários, imprevisíveis e irregulares, predominantemente dos membros distais, mas também da face e tronco. Possíveis etiologias incluem doenças neurodegenerativas hereditárias, imunomediadas ou metabólicas, uso de fármacos ou infeções recentes, como infeção por *Streptococcus* grupo A.

Caso Clínico Adolescente de 12 anos, sexo feminino e sem antecedentes pessoais de relevo, trazida ao serviço de urgência por movimentos involuntários, predominantemente dos membros bilateralmente, embora mais marcados à direita, e face, associado a desequilíbrio, disartria e discreta disfagia para líquidos, com 5 dias de evolução. Assintomática durante o sono. Sem história de traumatismo ou uso de fármacos recentes. Sem cefaleia, febre, alterações mucocutâneas, artralguas, vômitos, alterações de comportamento, personalidade, memória ou sono. História de odinofagia cerca de 1 mês antes, afebril, que resolveu com medidas sintomáticas. Ao exame objetivo destacar movimentos imprevisíveis e amplos dos membros, com impersistência motora, sem hipotonia, e movimentos da língua imprevisíveis que interferiam com a fala. Estudo analítico, pesquisa de drogas de abuso, TC-CE, RMN-CE, EEG e citoquímico e bacteriológico do LCR sem alterações. Estudo imunológico com ANA positivo (1:320, padrão AC-1 nuclear homogéneo), anticorpo anti-dsDNA e anti-β2GPI aumentados e anticorpo anticoagulante lúpico positivo. Restante estudo, nomeadamente fator reumatóide, anticorpos anti-cardiolipina, anti-SSA/SSB, anti-DNAse-B, anti-MOG, anti-AQP4, anti-GABA_B e anti-NMDAR negativos. Inicialmente assumido diagnóstico de coreia de Sydenham, medicada com valproato de sódio, risperidona e penicilina intramuscular mensal. Por persistência da positividade imunológica, foi avaliada em consulta de Reumatologia, confirmando-se diagnóstico de Lúpus Eritematoso Sistémico (LES)/Síndrome Antifosfolipídico (SAF), com adequação das medidas terapêuticas.

Conclusões Sendo a coreia de Sydenham uma das causas mais frequentes de coreia em idade pediátrica, este caso ilustra a importância de considerar outras etiologias no diagnóstico diferencial, mantendo seguimento clínico e laboratorial. A apresentação inicial de LES/SAF como coreia é extremamente rara, especialmente em idade pediátrica.

Palavras-chave : Coreia, Lúpus Eritematoso Sistémico, Síndrome Antifosfolipídico



POV08 - PARAPARÉSIA ESPÁSTICA, UMA NOVA MANIFESTAÇÃO DA SÍNDROME DE XIA-GIBBS

João Carvalho³; Patrícia Dias²; Joana Barbosa^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Arrábida; 2 - Genética Médica, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 3 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A síndrome de Xia-Gibbs, doença neurogenética rara, autossómica dominante, resulta de uma mutação no gene AT-hook DNA binding motif containing (AHDC1). Manifesta-se tipicamente por atraso do desenvolvimento global, com perturbação do desenvolvimento intelectual, compromisso da linguagem, hipotonia e perturbações do sono. Pode cursar com manifestações adicionais incluindo ataxia, tremor, epilepsia, dismorfismos faciais, distúrbios comportamentais. Imagiologicamente estão descritas anomalias cerebrais estruturais inespecíficas, nomeadamente estreitamento do corpo caloso. O diagnóstico reside na presença de variantes patogénicas no gene AHDC1, sem tratamento etiológico.

Caso Clínico Criança com 16 meses de idade, género masculino, enviada a consulta de neuropediatria por atraso do desenvolvimento psicomotor global, hipotonia e dismorfismos faciais. Dos antecedentes salienta-se foramen ovale patente. Avó e tios maternos tinham epilepsia. Ao exame neurológico apresentava estrabismo convergente, hipotonia axial e dismorfismos faciais inespecíficos. Manteve atraso de desenvolvimento global, com escassas aquisições linguísticas. Marcha autónoma aos 3 anos, inicialmente em pontas, evoluindo para apoio plantígrado. Aos 5 anos inicia dificuldades na marcha com agravamento progressivo até à data. Destaca-se à observação atual interação pobre, verbaliza 10-20 palavras, espasticidade dos membros inferiores, marcha com padrão espástico, retração aquiliana, clónus esgotável, descoordenação motora sem clara ataxia, hipomímia.

A ressonância magnética do neuro-eixo revelou estreitamento do corpo caloso, sem outras alterações, nomeadamente medulares. Estudo analítico e eletroencefalograma sem alterações. A análise de sequenciação do exoma-solo revelou a variante c.1215dup, p. (Asp406Argfs*111) em heterozigotia, de significado clínico incerto no gene AHDC1, reclassificada como provavelmente patogénica após a sua segregação nos progenitores ter sido negativa.

Conclusões Este caso descreve uma evolução atípica da síndrome de Xia-Gibbs, com paraparésia espástica progressiva, uma manifestação até à data não descrita que ilustra a frequente sobreposição genética entre paraparésias espásticas e ataxias. A identificação desta associação poderá contribuir para o alargamento do espectro fenotípico, enfatizando a importância de uma avaliação detalhada e longitudinal.

POV09 - REPENSAR A PARALISIA CEREBRAL: O PAPEL DA GENÉTICA NAS APRESENTAÇÕES ATÍPICAS

Ana Teresa Guerra¹; André Travessa²; José Paulo Monteiro³

1 - Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria; 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta

Introdução A paraplegia espástica tipo 50 (SPG 50) é causada por variantes patogénicas bialélicas no gene *AP4M1*. Caracteriza-se por disfunção do primeiro neurónio motor, associada a hipotonia na infância, microcefalia pós-natal e perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI). Trata-se de uma doença muito rara, com menos de 100 casos descritos.

Caso Clínico Jovem de 18 anos natural da Venezuela, filha de pais não consanguíneos. A gravidez foi vigiada, sem intercorrências. No período neonatal, suspeita de asfixia por circular cervical, com necessidade de manobras de reanimação e recuperação completa no primeiro dia de vida. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento, sem história de regressão. Adquiriu a marcha aos 3 anos, com padrão de tetraparésia espástica progressiva, predominantemente nos membros inferiores. Apresentava dismorfias *minor*, microcefalia e epilepsia focal. Iniciou convulsões no primeiro ano de vida, com resposta favorável a carbamazepina.

A ressonância magnética crânio-encefálica mostrou atrofia/hipoplasia do terço posterior do corpo caloso, áreas de córtex polimicrogírico e assimetria dos ventrículos laterais.

Inicialmente, o diagnóstico preliminar de paralisia cerebral foi considerado pelos antecedentes de asfixia neonatal. Devido aos achados imagiológicos e apresentação atípicos, realizou estudo genético por exoma que identificou duas variantes no gene *AP4M1*: c.1137+1G>T p.(?) e c.1360T>C, p.*454Argext*84. A primeira variante foi classificada como patogénica. A segunda, descrita pela primeira vez, foi inicialmente classificada como variante de significado clínico incerto, tendo sido reclassificada como provavelmente patológica após estudo de segregação, confirmando o diagnóstico de SPG 50.

Atualmente a jovem não tem marcha autónoma e apresenta uma PDI grave. Mantém seguimento hospitalar multidisciplinar.

Conclusões Este caso reforça a importância de considerar etiologias genéticas em doentes previamente diagnosticados com paralisia cerebral, especialmente quando a história clínica, a apresentação e os achados imagiológicos são inconsistentes com os padrões típicos de lesão cerebral.

Palavras-chave : paraplegia espástica, paralisia cerebral, genética, perturbação do desenvolvimento intelectual, epilepsia



POV10 - UMA ALTERAÇÃO TIROIDEIA SIMPLES NUM QUADRO NEUROLÓGICO COMPLEXO: DEFICIÊNCIA DE MCT8 COMO DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR

Diogo Ministro¹; Maria João M. Alves¹; Joana Amaral²; Rita Cardoso³; Filipa Rodrigues⁴

1 - Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro; 2 - Consulta de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, ULS de Coimbra; 3 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento, Hospital Pediátrico de Coimbra, ULS de Coimbra; 4 - Consulta de Neuropediatria, Unidade de Neurodesenvolvimento, ULS da Região de Aveiro

Introdução

A síndrome de Allan–Herndon–Dudley (SAHD) é uma doença rara, de hereditariedade ligada ao X, causada por variantes no gene *SLC16A2*, que codifica o transportador MCT8. Este transportador permite a entrada da triiodotironina (T3) no SNC e a sua deficiência resulta num quadro neurológico grave, associado a um perfil hormonal tiroideu característico.

Caso Clínico

Lactente do género masculino, filho de pais consanguíneos, com uma gestação e período neonatal sem intercorrências de relevo. Na observação aos 10 meses era evidente uma hipotonia global, ausência de controlo cervical e pobreza de movimentos espontâneos, mantendo as mãos persistentemente encerradas. Mantinha bom contacto ocular, perímetro craniano no P10 e sem dismorfismos.

Da investigação bioquímica, salientava-se uma discreta diminuição da tiroxina livre (T4L), com TSH normal e creatina quinase, transaminases, aminoácidos séricos, ácidos orgânicos urinários, amónia e lactato sem alterações. A RM-cerebral revelou atraso do padrão de mielinização e aumento do volume dos ventrículos sugerindo atrofia cerebral, com espectroscopia sem alterações. A sequenciação completa do exoma identificou uma variante patogénica c.733C>T p.(Arg245*) em hemizigotia no gene *SLC16A2*. A repetição do perfil tiroideu revelou uma T4L diminuída, T3 elevada e TSH normal.

Atualmente, apesar de reabilitação intensiva, mantém hipotonia axial, com incapacidade de sustentação cefálica, massas musculares pobres, hipertonia distal com clónus e sinal de Babinsky e movimentos distónicos presentes. Salienta-se também uma microcefalia adquirida, desnutrição e taquicardia.

Conclusões

Na era da genética, importa refletir sobre a importância da semiologia. Nos lactentes do sexo masculino com grave hipotonia e AGD, a análise do perfil tiroideu poderá dirigir a investigação molecular. Um diagnóstico célere da SAHD evitará exames desnecessários e permitirá o aconselhamento genético às famílias. Adicionalmente, está indicado o tratamento com tiratricol (recentemente aprovado para a SAHD) que, apesar de não modificar o quadro neurológico, melhora a sintomatologia decorrente do hipertiroidismo periférico.

POVTI - QUANDO A SEMIOLOGIA NEM SEMPRE É NEUROLÓGICA - SÍNDROME DIENCEFÁLICO

Catarina Pinto Da Costa¹; Filipa Costa Dias²; Miguel Lince Duarte^{2,3}; João Passos⁴; Gabriela Caldas⁴; Sofia Nunes⁴; Duarte Salgado⁴

1 - Unidade Local de Saúde Arco Ribeirinho; 2 - Unidade Local de Saúde Médio Tejo; 3 - Hospital Pediátrico de Coimbra; 4 - Instituto Português de Oncologia de Lisboa

Introdução O síndrome diencefálico (SD) é uma entidade rara dos primeiros anos de vida, caracterizada por má progressão ponderal com emagrecimento extremo apesar de ingestão calórica adequada, nistagmo e hiperatividade. É secundário a disfunção hipotalâmica causada por um tumor diencefálico, maioritariamente gliomas de baixo grau. São frequentemente tumores de crescimento lento, pelo que o seu diagnóstico pode ser tardio, particularmente em crianças que se apresentam com SD como sinal isolado da doença.

Caso Clínico Descrevem-se 2 casos de SD como forma de apresentação de tumores do Sistema Nervoso Central (SNC).

1. Criança de 12 meses, natural de São Tomé e Príncipe, com má progressão ponderal grave associada posteriormente a aumento progressivo do perímetro cefálico e regressão das aquisições psicomotoras, diagnosticada com hidrocefalia e transferida para Portugal. À observação apresentava aspeto desnutrido com prega cutânea, nistagmo rotatório e hipotonia axial. Diagnosticado astrocitoma pilomixóide hipotálamo-quiasmático com disseminação meníngea, associado a SD. Completou 2 protocolos de quimioterapia, atualmente com doença estável e resolução do SD.

2. Lactente de 7 meses, com má progressão ponderal desde os 2 meses de idade em estudo. Levado ao Serviço de Urgência por torcicolo e vômitos na semana anterior, sem outros sintomas. À observação, muito ativo, desnutrido com prega cutânea, sem outras alterações. Internado para estudo etiológico. Por manter vômitos foi realizado exame de imagem crânio-encefálico que revelou lesão supresselar na continuidade da região hipotalâmica, classificada como astrocitoma pilocítico. À data atual sob quimioterapia, verificando-se aumento ponderal progressivo.ero de contactos hospitalares e atrasar o diagnóstico. A evolução abrupta para hipertensão intracraniana exigiu abordagem neurocirúrgica e tratamento endovascular - um procedimento raramente efetuado -, determinantes para a recuperação funcional. A ausência de trombofilias sugere um mecanismo multifatorial, em que desidratação e consumo de drogas recreativas, associados à contraceção oral, terão contribuído para o evento trombótico.

Palavras-chave : Trombose venosa cerebral, Trombectomia venosa



POV12 - ATROFIA PONTOCEREBELOSA PROGRESSIVA E EPILEPSIA – UM CASO CLÍNICO NO ESPECTRO DO RARS2

Rosário Stilwell¹; Rita Moiron Simões²; Sandra Jacinto¹; Ana Moreira¹; José Vale²

1 - Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia - ULS São José; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo - ULS Loures - Odivelas

Introdução A disfunção das aminoacil-tRNA sintetases tem sido associada a uma grande variabilidade fenotípica. Apresenta-se um caso associado a mutação RARS2 demonstrativo, por um lado, da variedade semiológica no mesmo doente, mas singular pela sua evolução paulatina.

Caso Clínico Jovem do sexo feminino, atualmente com 29 anos. Aos 6 meses, em contexto de infeção viral iniciou salvas de espasmos em flexão compatível com Síndrome de West, que foi controlado com VGB. Por manter atividade paroxística generalizada abundante no EEG progrediu na terapêutica para VPA e CBZ. Durante a infância apresentou ataxia cerebelosa recorrente, relacionada com infeções respiratórias ligeiras, que progrediu paulatinamente para ataxia permanente, distonia dos membros e cervical e apraxia dos movimentos oculares. Documentou-se atrofia pontocerebelosa progressiva na RM-CE. Aos 14 anos reiniciou crises epilépticas mioclónicas com progressão para tonico-clónicas e ausências com mioclonias palpebrais associada a atividade paroxística lenta (2-3Hz) no EEG. Suspendeu CBZ e iniciou ESM, mantendo VPA com boa resposta clínica. Concomitantemente a destacar: perturbação do desenvolvimento intelectual sem aquisição de capacidade de leitura e escrita, escoliose progressiva e hipoacusia. A investigação bioquímica foi inconclusiva. Recentemente, identificaram-se 2 variantes no gene RARS2 (uma variante provavelmente patogénica e variante de significado indeterminado) associado à atrofia pontocerebelosa tipo 6.

Conclusões O gene RARS2 tem sido associado a uma grande variabilidade fenotípica que se espelha neste caso – epilepsia infantil, epilepsia mioclónica na adolescência, atrofia cerebelosa progressiva com ataxia e alterações da oculomotricidade. Na maioria dos casos descritos ocorreu morte na infância precoce. Este caso ilustra que frequentemente a caracterização completa do quadro clínico requer observação temporal e monitorização da evolução dos sintomas.

Palavras-chave : Atrofia pontocerebelosa, RARS2, Ataxia, Apraxia ocular, Epilepsia

POV13 - SÍNDROME DE MÖEBIUS E MALFORMAÇÃO ENCEFÁLICA COMPLEXA: TERATOGENICIDADE PRÉ-NATAL ISOLADA OU ENTIDADE GENÉTICA ASSOCIADA?

Teresa Santana¹; Catarina Macedo²; Susana Marcelino³; João Nuno Carvalho⁴; José Paulo Monteiro⁴; Teresa Barata Silvério⁴

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.; 2 - Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E.; 3 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.; 4 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, E.P.E.

Introdução A Síndrome de Möebius resulta de insultos hipóxico-isquémicos no tronco cerebral ocorridos durante a embriogénese e encontra-se frequentemente associada a toxicidade intrauterina do misoprostol. Para além de malformações rombencefálicas, pode associar-se também a malformações supratentoriais.

Caso Clínico Doente do sexo masculino, sem antecedentes familiares relevantes, com tentativa falhada de aborto com mifepristona e misoprostol às 8 semanas, tendo a família decidido prosseguir a gravidez, sem outras intercorrências gestacionais. O parto foi induzido às 39 semanas por hipertensão materna, distócico (ventosa), complicado de distócia de ombros (PN 4260g; IA 9/10). Admitido ao nascimento nos Cuidados Intensivos por dificuldade respiratória (TTRN). Por ausência de autonomia alimentar e episódios paroxísticos de supravversão ocular, foi avaliado por Neuropediatria, salientando-se ao exame dismorfismos faciais (hipertelorismo ocular, epicanto inferior, fendas palpebrais pequenas, implantação baixa dos pavilhões auriculares e lábio superior fino), estrabismo convergente com parésia infranuclear da abdução bilateral, biparésia facial, hipotonia axial, parésia braquial esquerda (explicável por lesão do plexo braquial perinatal) e sinais piramidais apendiculares. O eletroencefalograma excluiu atividade epilética e a ressonância magnética crânio-encefálica mostrou agenesia bilateral dos braços anteriores da cápsula interna, focos de heterotopia nodular periventriculares, estenose do aqueduto cerebral, ventriculomegalia supratentorial e áreas sugestivas de calcificação na protuberância. A análise do exoma revelou duas variantes de significado indeterminado nos genes CACNA1A e KIF7, que não justificam o quadro. Clinicamente, admitiu-se síndrome de Möebius, de natureza provavelmente secundária ao uso de misoprostol na gravidez, associada a quadro malformativo encefálico complexo, de etiologia ainda indeterminada.

Conclusões Este caso ilustra o desafio diagnóstico das malformações encefálicas complexas. Por um lado, as alterações descritas enquadram-se no espectro das tubulinopatias, patologias do neurodesenvolvimento de etiologia genética. Por outro, existem malformações supratentoriais reportadas em associação a Síndrome de Moebius. Assim, em termos etiológicos, admite-se teratogenicidade do misoprostol permanecendo a dúvida se haverá também uma causa genética (tubulinopatia?) não identificada.

Palavras-chave : Síndrome de Möebius, Teratogenicidade, Malformações encefálicas



POV14 - DISTONIA E ENCEFALOPATIA EPILÉTICA DE INÍCIO PRECOCE: A PROPÓSITO DE UMA MUTAÇÃO DO GENE PIGA

Catarina Franquelim¹; José Paulo Monteiro^{1,2}; João Carvalho^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2- Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A distonia associada a encefalopatia epiléptica de início precoce (EEIP) tem causas genéticas ou adquiridas. Mutações no gene PIGA (Phosphatidylinositol glycan biosynthesis class A protein) causam uma doença congénita da glicosilação e foram descritas em doentes com EEIP, dismorfias, malformações viscerais e mais raramente distonia.

Caso Clínico Criança com atualmente 3 anos de idade que inicia seguimento aos 2 meses por ausência de sorriso social e de fixação ocular, *roving eyes*, hipotonia e distonia axial com opistotonus e laterocollis marcado e movimentos pobres dos membros. Ressonância magnética crânio-encefálica e eletroencefalograma (EEG) sem alterações. Aos 4 meses iniciou crises multifocais (desvio conjugado oculocefálico, clonias palpebrais e dos membros), refratárias a múltiplos fármacos anti-convulsivantes, com vários internamentos por estado de mal não-convulsivo. Melhorou parcialmente após dieta cetogénica, atualmente com 5 a 10 crises mensais de curta duração. EEGs seriados após os 5 meses com eletrogenese de base difusamente lenta e atividade paroxística bilateral em focos independentes. Clinicamente com aceleração da velocidade de crescimento, sem dismorfias ou envolvimento multiorgânico. O estudo metabólico alargado (incluindo transferrina deficiente em hidratos de carbono) foi negativo. A sequenciação do exoma revelou variante patogénica PIGA em hemizigotia (1352T>C) de novo. Ao exame neurológico atual destacam-se ausência de fixação ocular consistente, movimentos coreicos ligeiros generalizados, posturas distónicas e tónus flutuante com hipertonia de base.

Conclusões Descrevemos um caso de EEIP por mutação no gene PIGA que se demarca pela apresentação inicial com distonia com evolução posterior para coreia-distonia generalizada. Trata-se, assim, de uma doença neurometabólica que reúne uma epilepsia e uma doença do movimento. Salientamos ainda a utilidade da sequenciação genética no diagnóstico e consequentemente na definição prognóstica e capacitação dos cuidadores.

Palavras-chave : Encefalopatia Epilética, Distonia, Coreia, Exoma, Defeitos congénitos glicosilação

POV15 - PROGRAMA INTERAGIR: UM MODELO ONLINE DE RASTREIO E INTERVENÇÃO PRECOCE DA INTERAÇÃO SOCIAL E AUTISMO

Patricia Barros¹

1 - Núcleo Infância e Adolescência

Introdução A identificação precoce de alterações no neurodesenvolvimento da comunicação social e da interação é determinante para a eficácia das intervenções precoces. Entretanto, o acesso a serviços especializados continua a ser limitado por fatores geográficos e logísticos. Neste contexto, programas online, baseados em evidência científica e centrados na família, surgem como alternativas inovadoras e escaláveis. O Programa Interagir foi desenvolvido para o rastreio e intervenção precoce do neurodesenvolvimento da interação social através da observação e capacitação parental em conjunto com acompanhamento clínico guiado, em formato totalmente online.

Objetivos O presente trabalho tem como objetivo descrever o Programa Interagir, bem como analisar a sua viabilidade e aceitabilidade pelas famílias. Pretende-se ainda explorar o seu potencial para a identificação precoce de risco no neurodesenvolvimento bem como a Perturbação do Espectro do Autismo, e para a implementação de estratégias de intervenção mediadas pelos pais em formato digital.

Metodologia O Programa Interagir baseia-se nos princípios das *Naturalistic Developmental Behavioral Interventions* (NDBI) e integra protocolos de rastreio observacional e intervenção mediada pelos pais, realizados integralmente em formato online. As famílias são orientadas a realizar tarefas estruturadas no ambiente doméstico, com registo em vídeo de comportamentos-chave do desenvolvimento social da criança. O programa inclui sessões online de feedback clínico e orientação parental, integrados nas rotinas diárias da criança. São recolhidos dados qualitativos sobre desenvolvimento, adesão e aceitabilidade do modelo online.

Resultados Os resultados preliminares indicam aceitabilidade do formato online e viabilidade na observação remota de comportamentos relevantes para o rastreio precoce. Os dados sobre a intervenção mediada pelos pais encontram-se ainda em andamento.

Conclusões O Programa Interagir configura-se como um **programa online viável e promissor** para o rastreio e intervenção precoce no neurodesenvolvimento, com potencial para ampliar o acesso a cuidados especializados e fortalecer o envolvimento parental. Investigações futuras deverão aprofundar a avaliação da sua eficácia e impacto a longo prazo.



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA

POSTERS



PO01 - REATIVAÇÃO DE ENCEFALITE HERPÉTICA APÓS NEUROCIRURGIA: QUANDO O PASSADO RESSURGE

Mariana Eiras Dias¹; Bárbara Alves Rodrigues²; Laura Azurara¹; Alexandra Santos³; António Cuco³; José Paulo Monteiro⁴; José Carlos Ferreira²

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Francisco Xavier, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 4 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal

Introdução A reativação de encefalite herpética é uma complicação rara de intervenção neurocirúrgica. Como fatores de risco estão descritos corticoterapia em altas doses no peri-operatório e manipulação direta do parênquima cerebral. O diagnóstico atempado é essencial para o bom prognóstico.

Caso clínico Apresenta-se o caso de uma adolescente de 16 anos, sexo feminino, com antecedentes de epilepsia refratária de início aos 27 meses após quadro de meningoencefalite de etiologia indeterminada. Medicada com cinco FACE e submetida a implantação de estimulador do nervo vago em 2022. Em 2025, submetida a calosotomia, sem intercorrências. No período pós-operatório, cumpriu ciclo de seis dias de dexametasona, com boa evolução, tendo alta sete dias após o procedimento, clinicamente estável. Dois dias após a alta, inicia quadro de febre sem foco e prostração. Na readmissão, objetivada hemiparésia esquerda ligeira de novo. Realizou TC CE sem alterações agudas, avaliação analítica com aumento ligeiro de PCR (1.93 mg/dL), urina II, painel alargado de vírus respiratórios e radiografia tórax sem alterações. PL com pleocitose com predomínio de células mononucleadas e PCR herpes virus simplex tipo 1 positivo. Completou estudo com RMN CE que revelou lesão tumefativa frontal direita, com realce leptomeníngeo após contraste e EEG com atividade epiléptica focal fronto-temporal esquerda. Iniciou antibioterapia empírica, incluindo aciclovir endovenoso. Cumpriu ciclo de 21 dias com boa evolução clínica e teve alta ao 24º dia de internamento.

Conclusões Este caso realça a importância de considerar a reativação de encefalite herpética em doentes com suspeita prévia de infeção, submetidos a intervenção neurocirúrgica e que desenvolvam défices focais neurológicos agudos de novo associados a febre sem foco.

Palavras-chave : Cirurgia Epilepsia, Encefalite herpética, Neurocirurgia

PO02 - HETEROTOPIA SUBCORTICAL EXTENSA SEM EPILEPSIA: UM FENÓTIPO CLÍNICO INESPERADAMENTE POUCO EXPRESSIVO

Ana Lúcia Oliveira¹; Diogo Marques²; Patrícia Dias³; José Paulo Monteiro⁴

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 3 - Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 4 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A heterotopia subcortical em banda ou “duplo córtex” é uma forma de migração neuronal incompleta associada distúrbios do neurodesenvolvimento e epilepsia de gravidade variável. Quando isolada, é mais frequentemente observada em mulheres por variantes patogénicas em heterozigotia no gene DCX, com hereditariedade ligada ao X. Tipicamente, os homens portadores de variantes patogénicas em hemizigotia no gene DCX apresentam fenótipo grave de lissencefalia clássica e epilepsia refratária.

Caso clínico Trata-se de um rapaz, grande prematuro, nascido às 28 semanas e 4 dias de gestação por incompatibilidade cervico-ístmica. O período neonatal foi complicado por várias intercorrências associadas à prematuridade, incluindo hemorragia intraventricular e hemorragia subependimária, entre outras. Realizou uma RM CE e das órbitas por diagnóstico, aos 12 meses, de alterações dos movimentos oculares com limitação da abdução e da superversão do olho esquerdo, com observação de extensa heterotopia subcortical em banda, envolvendo os lobos cerebrais. Desde então manteve seguimento em Neuropediatria com realização de EEGs com registos de sono seriados sem atividade epileptiforme. Aos 12 anos, apresenta um atraso ligeiro do desenvolvimento e não tem história de crises epiléticas. Na análise de sequenciação do exoma-solo foi identificada uma variante provavelmente patogénica, c.850A>G (p.Thr284Ala) em hemizigotia numa frequência alélica de 17%, compatível com mosaicismo pós-zigótico. Trata-se de variante ausente na genomaAD, localizada em hotspot mutacional, previamente anotada na ClinVar como patogénica.

Conclusões A ausência de epilepsia e desenvolvimento psicomotor relativamente preservado neste rapaz com uma variante provavelmente patogénica no gene DCX é explicada por esta ter sido identificada em mosaicismo e expressão malformativa mais ligeira em duplo córtex. Será importante manter vigilância dado o risco aumentado de epilepsia.

Palavras-chave : Migração neuronal; Epilepsia; Neurodesenvolvimento

POSTERS



PO03 - ENCEFALOPATIA ASSOCIADA A CACNA1E: UMA CAUSA RARA DE ESPASMOS INFANTIS E HIPOTONIA GRAVE

Marta Coutinho Rodrigues^{1,2}; Cristina Garrido²; Ana Rita Soares³; Maria Lopes De Almeida⁴; Ângela Pereira⁵; Sónia Figueiroa²

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde (ULS) Cova da Beira. Covilhã, Portugal.; 2 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde (ULS) Santo António. Porto, Portugal.; 3 - Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde (ULS) Santo António. Porto, Portugal.; 4 - Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde (ULS) Braga. Braga, Portugal.; 5 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde (ULS) Braga. Braga, Portugal.

Introdução A encefalopatia epilética e do desenvolvimento tipo 69 (DEE69) é uma patologia rara, associada a variantes no gene *CACNA1E*, que codifica os canais de cálcio *Cav2.3*. Integra um amplo espectro de manifestações clínicas, destacando-se a epilepsia refratária de início precoce, hipotonia, atraso do desenvolvimento e distúrbios do movimento. Não existe tratamento específico, embora alguns estudos sugiram um efeito benéfico do topiramato no controlo das crises.

Caso clínico Criança, sexo feminino, 16 meses. Quadro de hipotonia, macrocefalia, dificuldades alimentares e insuficiência respiratória, com ventilação não invasiva, desde o período neonatal. Aos 5 meses, inicia crises em salva, de retroversão ocular e irritabilidade, sem padrão hipsarrítmico no EEG. Verificou-se um controlo ineficaz das crises apesar de terapêutica com múltiplos fármacos (vigabatrina, zonisamida, valproato) e dieta cetogénica. A RMN cerebral e o estudo metabólico foram normais. O estudo genético identificou uma variante de novo - *c.1820T>C (p.(Leu607Pro))* no gene *CACNA1E*. Mantém crises focais diárias com resposta modesta ao topiramato.

Criança, sexo feminino, 2 anos, com grave atraso global do desenvolvimento, hipotonia grave, dificuldades alimentares e má progressão ponderal. Aos 2-3 meses de idade inicia espasmos simétricos em salva, sem tradução no EEG inicial, a que se associam mioclonias e crises tónico-clónicas generalizadas. Foi medicada com zonisamida, piridoxina, vigabatrina e o EEG evoluiu para padrão de variante de hipsarritmia. O estudo genético identificou a variante de novo- *c.2105C>A (p.(Ala702Asp))*- no gene *CACNA1E*. Manteve sempre crises diárias, apesar da associação de outros anti-epiléticos, incluindo o topiramato.

Conclusões Os casos clínicos descritos enfatizam a importância de considerar a DEE69, perante espasmos de difícil controlo, sem tradução eletroencefalográfica característica, com início nos primeiros meses de vida em crianças com hipotonia marcada e atraso do desenvolvimento. Apesar do benefício do topiramato reportado na literatura, nos nossos doentes não existiu uma resposta clara.

Palavras-chave : Espasmos, Hipotonia, Atraso do desenvolvimento, *CACNA1E*

PO04 - PONTA-ONDA CONTÍNUA NO SONO DE INÍCIO PRECOCE ASSOCIADA A NOVA VARIANTE NO GENE GRIN2B

Carolina Jesus E Sá¹; Mafalda Matias¹; Alberto Leal²; Susana Rocha¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Unidade Local de Saúde do Arco Ribeirinho; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos, Unidade Local de Saúde São José

Introdução As Encefalopatias Epilépticas e do Desenvolvimento (EED) são um grupo de patologias que se manifestam por epilepsia de difícil controlo, associada a deterioração motora e cognitivo-comportamental, geralmente de início numa idade precoce.

Caso clínico Criança de 2 anos, sexo masculino, referenciado à consulta de Neuropediatria por suspeita de Epilepsia. Bisavô materno com Epilepsia. Dos antecedentes pessoais destacava-se atraso no desenvolvimento da linguagem, perturbação do sono e agitação psicomotora diurna. Na primeira consulta apurados dois episódios paroxísticos durante a sesta caracterizados por desvio conjugado do olhar para a direita e clonias do membro superior esquerdo, com sialorreia, e sonolência posterior. O primeiro ocorreu em contexto de febre. Sem alterações ao exame objetivo, nomeadamente ao exame neurológico. EEG com prova de sono revelou atividade de base bem estruturada, e atividade paroxística centro-temporal no hemisfério direito, acentuada no sono, compatível com pontas rolândicas. Medicado com ácido valpróico (AV). Nos meses seguintes, verificou-se regressão progressiva do neurodesenvolvimento, nomeadamente nas áreas da linguagem e interação social, associada a agravamento comportamental, mantendo crises ocasionais. EEG de 24 horas com critérios de ponta-onda contínua no sono (POCS), pelo que se titulóu o AV e foi adicionado Clobazam, com melhoria do padrão EEG intercrítico. RMN-CE com espectroscopia sem alterações. Pedido painel genético de encefalopatias epilépticas, detetando-se uma variante de significado clínico incerto no gene *GRIN2B* (*NM_000834.5:c.3682A>C(p.(Thr1228Pro))*). Encaminhado para consulta de Genética.

Conclusões EED associada ao gene *GRIN2B* é uma condição genética de transmissão autossómica dominante, caracterizada por atraso global do neurodesenvolvimento, perturbação do espectro do autismo e do desenvolvimento intelectual de grau variável, associada a epilepsia de início precoce, frequentemente refratária ao tratamento. Este caso destaca a importância de um elevado grau de suspeição clínica e da avaliação genética precoce em crianças com epilepsia associada a regressão do neurodesenvolvimento, permitindo uma melhor orientação prognóstica e aconselhamento familiar.

Palavras-chave : Encefalopatia Epiléptica, *GRIN2B*, Ponta-onda Contínua no Sono

POSTERS



PO05 - A IMPORTÂNCIA DA PIRIDOXINA NA GESTÃO CLÍNICA DA EPILEPSIA ASSOCIADA AO DÉFICE DE ANTIQUITINA

Ana Viveiros¹; Joana Rosa¹; Teresa Painho²; Inês Mendes¹; Cristina Florindo³; Ana Luísa Rodrigues¹

1 - Hospital do Divino Espírito Santo; 2 - Unidade Local de Saúde de São José (Hospital Dona Estefânia); 3 - Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa,

Introdução A epilepsia dependente da piridoxina (PDE-ALDH7A1) é uma encefalopatia epilética rara resultante da deficiência da desidrogenase do semialdeído alfa-aminoadípico, codificada pelo gene ALDH7A1.

Caso clínico Criança de cinco anos, filha de pais saudáveis não consanguíneos, com gestação de termo, sem intercorrências, e uma boa adaptação à vida extra-uterina. Iniciou convulsões na primeira hora de vida caracterizadas por movimentos tipo boxing e pedalagem, movimentos mastigatórios e apneias, sem resposta às benzodiazepinas, fenitoína e fenobarbital, mas com resposta à prova de piridoxina. Sem dismorfismos ou outras alterações no exame objetivo. Foram investigadas causas sistêmicas e iniciou-se antibioterapia empírica. Da investigação inicial, destaca-se ausência de alterações ácido-base, hipoglicemia ou hiperamoniémia. A TAC-CE era normal. O EEG mostrava atividade paroxística temporal esquerda. Por suspeita de epilepsia dependente de vitamina B6, solicitaram-se os níveis do semialdeído alfa-aminoadípico (α -AASA), piperideína-6-carboxilato (Δ 1-P6C) e ácido pipecólico no sangue, urina e líquido cefalorraquidiano (LCR). Ao quinto dia iniciou levetiracetam por novas crises, sem resposta. No oitavo dia reiniciou piridoxina com resolução das crises. Foi transferida para um centro de referência onde realizou RM-CE, que não apresentava alterações, e painel genético. Estabeleceu-se o diagnóstico de PDE-ALDH7A1 por elevação dos níveis de α -AASA, Δ 1-P6C e ácido pipecólico no sangue, urina e LCR, confirmado molecularmente por deteção de mutação em heterozigotia composta no gene ALDH7A1. Iniciou, com um mês de vida, uma dieta restrita em lisina, ácido fólico e manteve a piridoxina e levetiracetam. Durante o seguimento verificou-se normalização do α -AASA na urina e completa resolução das crises. Porém, apresenta um atraso global do desenvolvimento psicomotor e uma RM-CE com anomalias da substância branca, apesar do cumprimento terapêutico e dietético.

Conclusões Com este caso gostaríamos de salientar que as epilepsias dependentes de vitamina B6 são uma causa possível de epilepsia neonatal refratária à terapêutica. O diagnóstico e tratamento precoces têm impacto no prognóstico da doença.

Palavras-chave : ALDH7A1, Vitamina B6, Desidrogenase do Semialdeído Alfa-aminoadípico (α -AASA), Epilepsia Neonatal Refratária

PO06- DISFUNÇÃO CORTICAL ANTES DA EPILEPSIA? ALTERAÇÕES ELETROENCEFALOGRÁFICAS PRECOSES NA SÍNDROME DE RETT ASSOCIADA A MUTAÇÃO DO MECP2

Claudio Jose Alves Do Nascimento¹; Jamila Silva Alves Do Nascimento¹; Crys Darlen Moreira Carvalho¹; Lilian Najara Dos Reis Rodrigues¹; Laura Ribeiro Lunes¹

1 - CLINICA ESCOLA DE NEUROLOGIA INFANTIL - TIANGUÁ-CE - BRASIL

Introdução A síndrome de Rett é uma encefalopatia genética do neurodesenvolvimento, associada maioritariamente a mutações no gene *MECP2*, caracterizada por regressão neurológica progressiva após um período inicial de desenvolvimento aparentemente normal. As alterações eletroencefalográficas (EEG) são descritas em diferentes fases da doença, frequentemente em associação com epilepsia. No entanto, o significado das alterações neurofisiológicas precoces, na ausência de crises epiléticas, permanece pouco esclarecido, levantando questões sobre o seu valor como marcador inicial de disfunção cortical.

Caso clínico Criança do sexo feminino, com 2 anos e 4 meses de idade, em seguimento em neuropediatria por atraso global do neurodesenvolvimento, regressão de competências adquiridas, estereotipias manuais e alterações da interação social. O estudo genético por sequenciação de nova geração identificou uma variante patogénica em heterozigotia no gene *MECP2* (c.538C>T; p.Arg180*), confirmando o diagnóstico de síndrome de Rett. A ressonância magnética do encéfalo revelou morfologia e sinal do parênquima cerebral dentro dos limites da normalidade. O eletroencefalograma, realizado em vigília e sono, evidenciou desorganização da atividade de base, lentificação difusa e descargas epileptiformes interictais, predominantemente na região parietal esquerda e, de forma menos frequente, na região parietal direita, sem correlação clínica com crises epiléticas. Até ao momento, não foram observados episódios compatíveis com epilepsia, mantendo-se seguimento neurológico e vigilância eletroencefalográfica periódica.

Conclusões Este caso sugere que, na síndrome de Rett geneticamente confirmada, a disfunção cortical pode manifestar-se precocemente através de alterações eletroencefalográficas, antecedendo o aparecimento de epilepsia clínica. Estes achados reforçam o potencial papel do EEG como marcador precoce de envolvimento cortical e sublinham a necessidade de uma interpretação cautelosa das alterações epileptiformes nesta população, evitando diagnósticos e intervenções terapêuticas prematuras.

Palavras-chave : Síndrome de Rett; *MECP2*; Disfunção cortical; Eletroencefalograma; Neurodesenvolvimento.

POSTERS



PO07 - SÍNDROME DE ANGELMAN: CASUÍSTICA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Nunes Pereira¹; Gabriela Sousa¹; Maria Ribeiro¹; Rafael Inácio¹; Rita Martins¹; Joana Coelho¹; Sofia Quintas¹; Tiago Proença Santos¹

1 - Hospital de Santa Maria, ULSSM

Introdução A Síndrome de Angelman (SA) é uma perturbação rara do neurodesenvolvimento causada pela ausência da expressão materna do gene *UBE3A*, caracterizando-se por perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) grave, epilepsia e fenótipo comportamental típico. A variabilidade fenotípica pode atrasar o diagnóstico. Recentemente surgiram ensaios clínicos que podem modificar a evolução da doença.

Objectivos Caracterizar a série de casos de doentes com SA em seguimento num centro terciário.

Metodologia Estudo retrospectivo descritivo com base na revisão dos processos clínicos de doentes com SA, seguidos entre 01/01/2021 e 31/12/2025 num serviço de Pediatria de um centro terciário.

Resultados Foram identificados 14 doentes, 57% do sexo masculino, idade mediana 10 [3-21] anos. A idade mediana de apresentação dos sintomas foi de 7 [2-33] meses, sendo a primeira manifestação atraso do desenvolvimento ou hipotonia em 92% dos casos. Todos os doentes tiveram confirmação genética, com idade mediana ao diagnóstico de 27 meses [20 meses-12 anos]. Todos evoluíram com PDI grave; 86% apresentam epilepsia, com um número mediano de fármacos antiepilépticos de 1,5 [1-5]. A ataxia da marcha estava presente em 82% e a ausência de linguagem verbal em 86%. A maioria dos doentes apresentava riso frequente, comportamentos estereotipados, hipermotricidade e auto/heteroagressividade. Perturbações do sono foram descritas em 64%, obesidade em 50% e comorbilidades gastrointestinais em 69% dos doentes.

Conclusões A série apresentada vai ao encontro do fenótipo descrito na literatura com manifestações precoces, PDI grave e elevada prevalência de epilepsia. Apesar de idade mediana de apresentação aos 7 meses, o diagnóstico genético ocorreu aos 27 meses, evidenciando um atraso clinicamente relevante. A elevada carga neurológica traduz-se em dependência funcional significativa. Além das manifestações principais, as comorbilidades descritas aumentam a morbilidade e complexidade do seguimento. Estes dados reforçam o impacto crónico e multissistémico da doença e sublinham a importância de uma abordagem multidisciplinar e de um diagnóstico mais precoce.

Palavras-chave : Síndrome de Angelman, Neurodesenvolvimento, Epilepsia, PDI

PO08 - HIPOTENSÃO INTRACRANIANA PÓS-TRAUMÁTICA: ACHADO DE QUISTO DE TARLOV

Marisa Coelho¹; Inês Sampaio¹; Maria João Machado²; Ângela Pereira¹; Margarida Abreu¹

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução A hipotensão intracraniana é uma causa rara de cefaleia em idade pediátrica e pode apresentar achados imagiológicos paradoxais. Os quistos de Tarlov constituem dilatações meníngeas perineurais preenchidas por LCR, estando descrita a sua associação a fístulas de LCR e hipotensão intracraniana.

Caso clínico Rapaz de 13 anos, obeso, sem outros antecedentes pessoais relevantes, admitido no Serviço de Urgência por cefaleia parietal esquerda intensa com dois dias de evolução, após queda com traumatismo lombar. Com agravamento marcado em ortostatismo e alívio em decúbito dorsal, associada a fotofobia, tonturas e vômitos. Ao exame objetivo, sem défices neurológicos focais. Fundoscopia sem alterações.

A TC-CE revelou descida das amígdalas cerebelosas até C1 e apagamento difuso dos sulcos e cisternas. No internamento, foi instituído tratamento conservador com repouso absoluto em decúbito e reforço hídrico com bebidas com elevado teor em cafeína, verificando-se melhoria clínica progressiva.

A RMN do neuroeixo realizada em D7 de internamento não evidenciou lesões traumáticas agudas, nem sinais imagiológicos cerebrais típicos de hipotensão de LCR. Identificou-se, contudo, um volumoso quisto de Tarlov sagrado, associado a ectasia dural e remodelação óssea, assumido como possível foco de fuga de LCR. O doente teve alta assintomático, sem défices neurológicos.

Conclusões Este caso ilustra uma apresentação invulgar de hipotensão de LCR em idade pediátrica, associada à entidade rara de quisto de Tarlov. Destaca-se a discrepância entre a clínica típica de hipotensão do LCR e os achados iniciais na TC-CE, reforçando a importância do padrão ortostático da cefaleia. A descida das amígdalas cerebelosas é um achado descrito na hipotensão intracraniana e pode constituir uma armadilha diagnóstica.

Palavras-chave : Hipotensão intracraniana, quisto de Tarlov

POSTERS



PO09 - PERTURBAÇÃO DO NEURODESENVOLVIMENTO ASSOCIADA AO GENE *TBCK*: UMA DOENÇA RARA COM DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E PROGNÓSTICOS

Inês Viegas¹; Diogo Ministro¹; Constança Santos^{1,2,3}; Joana Ribeiro^{1,3}; Cristina Pereira^{1,2,3}

1 - 1. Centro de Desenvolvimento da Criança - Neuropediatria, Hospital Pediátrico da Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde de Coimbra, Rede Europeia EPICARE; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução A perturbação do neurodesenvolvimento associada ao gene *TBCK* é uma doença rara de hereditariedade autossómica recessiva, caracterizada por alterações craniofaciais, atraso global do desenvolvimento (AGD), hipotonia e epilepsia. Devido ao seu carácter progressivo e à inexistência de tratamentos modificadores de doença, apresenta elevada morbimortalidade e prognóstico desfavorável.

Caso clínico Apresentam-se seis doentes seguidos em consulta de Neuropediatria, três do sexo masculino. Dois doentes são irmãos (falecidos aos 9 e 15 anos), e outros dois são primos, existindo história de consanguinidade parental em dois e de etnicidade romani em quatro. Os doentes em seguimento têm uma idade mediana de 22 meses. Clinicamente, todos apresentaram AGD, hipotonia, fraqueza muscular e encefalopatia epilética e do desenvolvimento e quatro apresentaram dismorfismos craniofaciais. As crises iniciaram-se com uma idade mediana de cinco meses (desde o período neonatal até 13 meses), predominantemente focais e uma síndrome de espasmos epiléticos infantis. Verificou-se o óbito dos dois irmãos por falência respiratória, tendo um deles necessitado de colocação de gastrostomia aos três anos. Dos restantes casos, cinco apresentaram infeções respiratórias de repetição, dois com necessidade de ventilação não invasiva e dois com alimentação por sonda nasogástrica. A investigação genética identificou variantes patogénicas no gene *TBCK* em todos os casos: quatro em homozigotia e dois em heterozigotia composta. Numa das doentes coexistia o diagnóstico de Síndrome de Bardet Biedl tipo 2.

Conclusões Esta série de casos ilustra o fenótipo neurológico grave e progressivo associado ao gene *TBCK*. A identificação da fraqueza muscular, do AGD e dos dismorfismos característicos, assim como a consanguinidade e etnia romani, pode facilitar a suspeita diagnóstica, sendo a avaliação genética essencial ao diagnóstico definitivo. A evolução progressiva, com falência respiratória, infeções de repetição e compromisso nutricional, com necessidade de gastrostomia, conferem a esta síndrome uma elevada morbimortalidade.

Palavras-chave : Atraso Global do Desenvolvimento, Epilepsia, Hipotonia

PO10 - HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA FULMINANTE

Maria Gentil Viegas¹; Andreia Amorim²; Ana Vide Escada³; Diogo Marques⁴; Filipa Nunes¹; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹; Teresa Barata Silvério¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 3 - Centro de Responsabilidade Integrado de Oftalmologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A hipertensão intracraniana idiopática (HII) é definida por aumento da pressão intracraniana sem causa identificável, ocorrendo predominantemente em mulheres jovens com obesidade. Os casos fulminantes, muito raros, cursam com perda rápida da visão, potencialmente irreversível, tendo indicação para tratamento cirúrgico emergente.

Caso clínico Adolescente do sexo feminino, 16 anos, obesa, admitida por quadro de cefaleia pulsátil com 2 semanas de evolução, progressiva, com sinais de alarme (despertar noturno, agravamento em decúbito e refractária à analgesia), associada a vômitos, dorsalgia, cervicalgia e alteração da acuidade visual (AV) bilateral com 3 dias de evolução. À fundoscopia apresentava edema papilar bilateral e hemorragias peripapilares, ainda sem baixa da AV mensurável. Realizou RMN encefálica, com sinais indirectos de HII, seguida de punção lombar com pressão de abertura superior a 40 cmH₂O, citoquímica e estudo alargado normal. Admitindo-se HII, iniciou acetazolamida 250mg/dia. Durante o internamento, verificou-se agravamento acentuado do quadro oftalmológico com AV do olho direito (OD) de conta dedos e AV do olho esquerdo (OE) 3/10, defeito pupilar aferente relativo, edema exuberante dos discos ópticos, múltiplas hemorragias em chama de vela e *dot blot* e parésia bilateral do VI par. Foi aumentada dose de acetazolamida para 1500mg/dia e colocada derivação ventriculo-peritoneal urgente, com posterior melhoria significativa da cefaleia, da AV e do estrabismo. Um ano depois mantém-se assintomática, embora com alteração da AV (OD 5/10 e OE 8/10), em associação a alterações campimétricas.

Conclusões A perda visual é a principal causa de morbidade associada à HII fulminante. Este caso reforça a necessidade de um diagnóstico célere e da instituição urgente do tratamento cirúrgico, além das medidas médicas, de modo a minorar as sequelas visuais. A abordagem multidisciplinar é indispensável para o sucesso na abordagem nestes casos.

Palavras-chave : hipertensão intracraniana idiopática fulminante

POSTERS



POTI - IMPACTO DO TRATAMENTO COM SITAGLIPTINA NA INFLAMAÇÃO E NA REMIELINIZAÇÃO PRECOCE NUM MODELO EXPERIMENTAL DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Filipe Palavra^{1,2,3,4,5}; Carolina Ferreira^{1,2,3,4}; Gonçalo Ferreira^{1,2}; Filipa Carvalho^{1,2,3,4}; Pedro Vieira^{1,2,3,4}; Luís Almeida^{1,2}; Flávio Reis^{1,2,3,4}; Sofia Viana^{1,2,3,4,6}

1 - 1 – Instituto de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - 2 – Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - 3 – Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - 4 – Centro Académico Clínico de Coimbra (CACC), Coimbra, Portugal; 5 - 5 – Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6 - 6 – Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução O reaproveitamento de fármacos constitui uma estratégia promissora para acelerar o desenvolvimento terapêutico. A sitagliptina, um inibidor da dipeptidil peptidase-4 utilizado no tratamento da diabetes, tem demonstrado efeitos neuroprotetores, anti-inflamatórios e antioxidantes em diferentes modelos. Todavia, o seu impacto em doenças desmielinizantes permanece pouco esclarecido.

Objectivos Este estudo teve como objetivo avaliar os efeitos da sitagliptina na inflamação, desmielinização e remielinização no modelo de desmielinização induzida por cuprizona (CPZ).

Metodologia Ratinhos machos C57BL/6J, com 8 semanas, foram distribuídos em seis grupos (n=10): controlos; grupos expostos a CPZ a 0,2% e sacrificados às 5 semanas (pico de desmielinização) ou às 7 semanas (fase inicial de remielinização); grupos tratados com CPZ associada a sitagliptina (50 mg/kg/dia, via oral) durante 5 semanas, iniciada na semana 2.5; e grupos submetidos a CPZ durante 5 semanas seguidas de 2 semanas de sitagliptina. A integridade da mielina foi avaliada pela expressão de MBP e PLP. A ativação astrocitária e microglial foi analisada através de GFAP e IBA1, respetivamente. Marcadores inflamatórios (TNF- α , IL-1 β , iNOS) e antioxidantes (Nrf2, SOD1, SOD2) foram avaliados por qPCR e imunofluorescência. A análise estatística incluiu ANOVA com testes pós-hoc.

Resultados A CPZ induziu desmielinização significativa e marcada ativação glial, com remielinização parcial após a sua suspensão. A sitagliptina reduziu significativamente a reatividade glial e a expressão de citocinas pró-inflamatórias, bem como modulou favoravelmente marcadores antioxidantes. Contudo, não preveniu a desmielinização nem promoveu a reparação miélica. Pelo contrário, verificou-se um compromisso significativo da remielinização precoce, com redução da expressão de MBP e PLP.

Conclusões Apesar dos seus efeitos anti-inflamatórios e antioxidantes, a sitagliptina parece interferir negativamente com os mecanismos endógenos de remielinização precoce. Estes resultados sugerem que a supressão excessiva da inflamação pode comprometer processos de neuroreparação, salientando a necessidade de um equilíbrio adequado entre controlo inflamatório e remielinização em doenças desmielinizantes.

Palavras-chave : Esclerose Múltipla, Desmielinização, Remielinização, Modelo animal

PO12 - ESCAFOCEFALIA NÃO SINDROMÁTICA: REVISÃO DA LITERATURA E EXPERIÊNCIA DE 18 ANOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Diogo Conduto¹; Francisco Caneira¹; Miguel Andrade¹; Tiago Caneira²; Maria Manuel Santos³; Cláudia Faria³; José Miguéis³; Carlotta Sapia⁴; José Guimarães-Ferreira¹

1 - Serviço de Cirurgia Plástica e Reconstructiva – ULS Santa Maria; 2 - Serviço de Otorrinolaringologia – IPO Francisco Gentil Lisboa; 3 - Serviço de Neurocirurgia – ULS Santa Maria; 4 - Serviço de Pediatria – Hospital D. Estefânia ULS São José

Introdução A escafocefalia, resultante da fusão prematura da sutura sagital, é a craniossinostose mais frequente e caracteriza-se por um crescimento craniano anômalo, predominantemente no eixo ântero-posterior. Esta condição pode também alterar a dinâmica do crescimento encefálico, com potenciais repercussões na pressão intracraniana e no neurodesenvolvimento. A restrição do crânio pode predispor a aumento da pressão intracraniana, perturbações do sono, cefaleias, alterações visuais e, em casos mais severos, défices cognitivos e alterações comportamentais. Mesmo crianças sem hipertensão intracraniana documentada podem apresentar declínios no desempenho neuropsicológico, reforçando a sensibilidade do desenvolvimento cerebral a constrangimentos mecânicos. O diagnóstico precoce, o seguimento adequado e o encaminhamento atempado são essenciais para minimizar sequelas. A abordagem multidisciplinar é fundamental para um melhor cuidado às famílias, frequentemente confrontadas com decisões difíceis num período crítico do desenvolvimento infantil.

Objectivos Rever a literatura atual sobre craniossinostoses e no seu impacto clínico, e analisar a experiência de 18 anos do nosso centro, impacto cirúrgico na evolução do perímetro cefálico e resultados clínicos após correção cirúrgica.

Metodologia Realizou-se um estudo retrospectivo de crianças com escafocefalia não sindromática operadas entre 2007 e 2025 num centro terciário. Foram analisados dados clínicos, imagiológicos e medições seriadas do perímetro cefálico até 7 anos de follow-up. Os resultados foram comparados em subgrupos e com a literatura. A análise estatística utilizou teste t.

Resultados A amostra incluiu 83 crianças. Observou-se melhoria significativa do perímetro cefálico no primeiro ano após cirurgia, com estabilização a partir dos 3 anos. Os valores finais mantiveram-se próximos do limite inferior da normalidade. As complicações foram pouco frequentes e não ocorreu mortalidade.

Conclusões A revisão da literatura e a experiência de 18 anos reforçam que a correção cirúrgica da escafocefalia otimiza o crescimento craniano e poderá contribuir para um percurso de neurodesenvolvimento mais favorável.

Palavras-chave : Craniossinostose, Escafocefalia, Malformações congénitas, Cirurgia Craniofacial, Neurodesenvolvimento

POSTERS



PO13 - RESULTADOS ESTÉTICOS APÓS CIRURGIA DE CRANIOSSINOSTOSE: CORRELAÇÃO ENTRE OBSERVAÇÃO CLÍNICA E MORFOMETRIA OBJETIVA

João Fernandes Silva¹; Tiago Ribeiro Da Costa^{1,4}; Ana Miguel²; Cláudia Falcão Reis²; Márcia Tizziani¹; Alfredo Calheiros^{1,4}; Céu Mota³; Sara Domingues³

1 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António (ULSSA), Porto, Portugal; 2 - Serviço de Genética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, ULSSA, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neonatologia, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), ULSSA, Porto, Portugal; 4 - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução A correção estética constitui a principal indicação cirúrgica na maioria das craniossinostoses não síndromicas. Na prática clínica, o diagnóstico e seguimento baseiam-se numa avaliação semiológica da morfologia craniana, embora a correlação entre a perceção clínica e medidas objetivas de morfologia craniana permaneça pouco definida.

Objectivos Este trabalho visa avaliar resultados estéticos após cirurgia de craniossinostose, avaliados de forma subjetiva pela perceção clínica e objetiva com morfometria.

Metodologia Foi realizada uma análise retrospectiva de doentes pediátricos submetidos a tratamento cirúrgico por craniossinostose entre março de 2022 e março de 2025, num único centro cirúrgico. Os resultados estéticos subjetivos foram avaliados através de uma escala de Likert de 5 pontos. No grupo submetido a cirurgia endoscópica, foram recolhidos dados morfométricos objetivados por fotogrametria. Foi ainda realizada uma análise por subgrupos de acordo com a sutura envolvida.

Resultados Foram incluídos 21 doentes, com idade média de 6 meses à data da cirurgia. Os resultados estéticos subjetivos foram favoráveis e semelhantes entre os grupos de cirurgia aberta e endoscópica (4.08 vs. 4.13, $p = 0.456$). A avaliação morfométrica objetiva demonstrou melhoria global no índice cefálico, na assimetria craniana (de 4.2 mm para 2.9 mm) e no índice de simetria radial (de 24.5 para 16.8). Contudo, não se verificou melhoria objetiva no único caso de sinostose coronal tratado endoscopicamente, que acabou por necessitar de reintervenção cirúrgica aberta. Observou-se tendência para correlação entre a melhoria subjetiva observada na avaliação clínica e os parâmetros objetivos.

Conclusões Os resultados estéticos foram globalmente favoráveis e comparáveis entre as abordagens cirúrgicas aberta e endoscópica. A concordância observada entre a avaliação estética baseada na semiologia clínica e os dados morfométricos objetivos sugere que a perceção clínica da correção craniana reflete a normalização mensurável da forma craniana, reforçando o papel central da semiologia no diagnóstico e seguimento de craniossinostoses, complementada por métodos objetivos de avaliação morfológica.

Palavras-chave : Craniossinostose, Endoscopia, Estética, Semiologia

PO14 - OMAVELOXOLONA NA ATAXIA DE FRIEDREICH EM IDADE PEDIÁTRICA – UM CASO PIONEIRO EM PORTUGAL

Sílvia Afonso Lopes¹; Mafalda Rebelo²; Vera Nunes³; Cláudia Marques Matos²

1 - Serviço de Pediatria, ULS Loures-Odivelas; 2 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, ULS São José; 3 - Serviços Farmacêuticos, Hospital Dona Estefânia, ULS São José

Introdução A ataxia de Friedreich é uma doença neurodegenerativa causada por expansões de trinucleótidos. Manifesta-se com síndrome cerebeloso e neuropatia sensitiva associados frequentemente a cardiomiopatia. A evolução é progressiva, conduzindo à perda da marcha 15 anos após o início dos sintomas. A omaveloxolona, um ativador da via Nrf2, é o primeiro fármaco aprovado modificador da doença e encontra-se disponível em Portugal através de um programa de acesso precoce acima dos 16 anos.

Caso clínico Adolescente de 15 anos avaliada por perturbação do equilíbrio e tremor dos membros superiores de longa data que a própria desvalorizava. Seguida previamente em cardiologia por inversão das ondas T sem cardiopatia identificada. Objetivou-se impersistência motora na PBE, arreflexia osteotendinosa nos membros inferiores, ligeira dismetria à esquerda e instabilidade na estação de pé que agravava com olhos fechados apesar de não ter alterações de sensibilidade proprioceptiva, tandem difícil, pés planos e ligeira escoliose. A RM neuro-eixo descreveu redução ligeira da espessura da medula e os ECN evidenciaram neuropatia sensitiva axonal. O estudo genético dirigido ao gene FXN foi compatível com o diagnóstico. Iniciou omaveloxolona aos 16 anos, sob programa de acesso precoce, sem efeitos adversos. Nos 12 meses de follow-up as escalas de avaliação clínica (mFARS e SARA) bem como de perceção da doente (FA-ADL e PROM-Ataxia) mantiveram-se estáveis. A doente mantém seguimento multidisciplinar com cardiologia e MFR.

Conclusões A omaveloxolona parece atrasar ou impedir a progressão dos sintomas de ataxia de Friedreich (dados publicados a 5 anos). A nossa doente tem respondido conforme esperado apesar do pouco tempo de follow-up. Este caso destaca-se por ter sido a primeira doente a ser tratada em Portugal.

É imperativo reunir experiência com o uso deste fármaco e sensibilizar para o diagnóstico na existência de terapêutica modificadora da doença. Aguardam-se os resultados dos ensaios clínicos em curso para doentes com menos de 16 anos.

Palavras-chave : Ataxia de Friedreich, Omaveloxolona, Terapêutica modificadora de doença

POSTERS



PO15 - DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE NIEMANN PICK TIPO C NUM DOENTE COM CHARCOT-MARIE-TOOTH – A IMPORTÂNCIA DA VALORIZAÇÃO DOS SINAIS ATÍPICOS

Rosário Stilwell¹; Ana Cristina Ferreira²; Carla Caseiro³; Sandra Jacinto^{1,2}

1 - Unidade de Neuropediatria - Hospital Dona Estefânia, ULS S José; 2 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Unidade de Doenças Metabólicas - Hospital Dona Estefânia, ULS S José; 3 - Centro de Genética Médica - Centro Hospitalar do Porto

Introdução A doença de Niemann-Pick tipo C (NP-C) é uma doença lisossomal autossómica recessiva, causada por mutações nos genes NPC1 ou NPC2. Tem um envolvimento neurovisceral e pode apresentar-se em qualquer idade, com a hepato-esplenomegália frequentemente a preceder o início dos sintomas neurológicos, ataxia cerebelosa, disartria, disfagia, demência progressiva, distonia e convulsões. A paralisia vertical supranuclear é um sinal característico. Para o rastreio utilizam-se biomarcadores (oxiesteróis, liso-SM-509), sendo o diagnóstico confirmado por teste genético. O tratamento com Miglustat demonstrou aumentar a sobrevivência nestes doentes.

Caso clínico Adolescente sexo masculino, 15 anos, natural do Brasil, inicialmente seguido na consulta de Neuropediatria com o diagnóstico clínico de neuropatia de Charcot-Marie-Tooth (CMT), confirmado por duplicação do gene PMP22. Adicionalmente às dificuldades na marcha, o exame neurológico revelava alguns achados atípicos tais como perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira, disartria e oftalmoplegia no plano vertical. Alguns meses depois surgem convulsões, tremor, regressão cognitiva, e aumento das dificuldades da marcha com ataxia, o que levou a suspeitar do diagnóstico de doença de NP-C. A presença de oxiesteróis aumentados e a identificação de heterozigotia composta para duas variantes patogénicas no gene NPC1, confirmaram o diagnóstico. O EEG mostrou actividade epiléptica o que levou à introdução de CBZ. A RM do neuroeixo revelou alteração de sinal difusa da substância branca supratentorial. Iniciou tratamento com Miglustat, estando atualmente numa fase de estabilidade clínica.

Conclusões Este caso ilustra a importância de não descurar sinais atípicos na observação de doentes com condições crónicas, assumindo-os como manifestação da patologia preexistente. Uma avaliação sistemática dos doentes é essencial para uma melhor prestação de cuidados, tratamentos apropriados e atempados e, conseqüentemente, melhorar o prognóstico.

Palavras-chave : Niemann Pick tipo C, Charcot-Marie-Tooth, oftalmoplegia vertical., Ataxia, Miglustat

PO16 - UM GENE, MÚLTIPLAS EXPRESSÕES: DEFICIÊNCIA DO COMPLEXO III MITOCONDRIAL ASSOCIADA AO GENE LYRM7

Rafael Inácio¹; Patrícia Lipari Pinto²; Guilherme Martins³; Patrícia Janeiro²; Oana Moldovan⁴; Márcia Rodrigues⁴; Graça Sá³; Rita Jotta²; Ana Gaspar²; José Carlos Ferreira⁵; Teresa Moreno¹; Sofia Quintas¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 2 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 3 - Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 4 - Departamento de Genética Médica, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 5 - Departamento de Neuropediatria, Hospital São Francisco Xavier, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental

Introdução A deficiência do complexo III mitocondrial (CIII) é uma doença rara, associada a envolvimento neurológico e sistémico variável. A deficiência do complexo III mitocondrial, nuclear tipo 8 (MC3DN8), causada por variantes patogénicas no gene *LYRM7*, caracteriza-se por marcada heterogeneidade clínica e sem clara correlação genótipo-fenótipo estabelecida. A leucoencefalopatia cavitante multifocal constitui um achado imagiológico distintivo desta entidade.

Objectivos Caracterizar as manifestações clínicas, imagiológicas e genéticas de três doentes pediátricos com MC3DN8 portadores da mesma variante patogénica *LYRM7*, contextualizando os achados no espectro descrito na literatura.

Metodologia Estudo observacional descritivo de três crianças com seguimento num centro de referência de um hospital terciário. Procedeu-se à análise de dados clínicos, laboratoriais e imagiológicos. O diagnóstico genético foi estabelecido por sequenciação do exoma em trio. Realizou-se uma revisão narrativa da literatura dos casos previamente descritos de MC3DN8.

Resultados Os três doentes, provenientes de duas famílias consanguíneas, apresentavam a variante em homozigotia c.73G>A (p.Asp25Asn) no gene *LYRM7*. Apesar da variante comum, o fenótipo clínico revelou-se amplamente variável, incluindo atraso global do desenvolvimento, encefalopatia progressiva com regressão neurológica, espasticidade e crises metabólicas graves com acidose láctica recorrente. Destacou-se envolvimento oftalmológico relevante, nomeadamente episódios de amaurose intermitente e cegueira cortical. A ressonância magnética cerebral evidenciou leucoencefalopatia cavitante multifocal periventricular, com extensão e gravidade variáveis, constituindo um marcador imagiológico consistente da doença. A revisão da literatura identificou 18 casos adicionais de MC3DN8, confirmando um espectro fenotípico amplo, desde apresentações ligeiras ou assintomáticas até deterioração neurológica grave e morte precoce.

Conclusões Estes casos reforçam a marcada heterogeneidade clínica da MC3DN8 associada ao gene *LYRM7*, mesmo na presença de uma variante comum. O reconhecimento do padrão imagiológico característico, aliado ao estudo genético, é fundamental para o diagnóstico atempado. A variabilidade fenotípica observada sublinha a necessidade de aprofundar a compreensão das relações genótipo-fenótipo, com implicações diretas no prognóstico, seguimento clínico e aconselhamento genético.

Palavras-chave : Deficiência do complexo III mitocondrial, *LYRM7*, MC3DN8, Leucoencefalopatia cavitante

POSTERS



PO17 - CRI-DU-CHAT: SINAIS PRECOSES, DIAGNÓSTICO TARDIO

Maria Gentil Viegas¹; Manuela Braga¹; Nádia Santos¹; Diogo Marques²; Patrícia Dias³; José Paulo Monteiro⁴

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 3 - Serviço de Genética, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal; 4 - Neurologia Pediátrica, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução A síndrome de Cri-du-Chat resulta de uma deleção variável do braço curto do cromossoma 5. Caracteriza-se por choro agudo, microcefalia, dismorfismos faciais e perturbação grave do desenvolvimento intelectual, podendo associar-se a outras malformações, nomeadamente cardíacas, renais e neurológicas. O tipo e extensão da deleção tem valor diagnóstico e prognóstico. O diagnóstico é clínico, com confirmação citogenética.

Caso clínico Adolescente do sexo feminino, 17 anos, moçambicana, em Portugal há 1 ano, encaminhada à consulta de Pediatria por perturbação do desenvolvimento intelectual com microcefalia e cardiopatia congénita. Gestação sem intercorrências, constatada microcefalia à nascença. Submetida a intervenção cirúrgica por comunicação interventricular aos 2 meses. Evoluiu com atraso do desenvolvimento psicomotor e estatura-ponderal precoce. À observação: microcefalia e aspecto dismórfico com hipertelorismo, sobrelanceiras em V, micro e retrognatia, epicantus, pavilhão auricular baixamente implantado, rarefação do terço externo das sobrelanceiras, nariz de base larga, lábio inferior grande, olhos pequenos, fosseta sacrococcígea com 2 fossetas laterais, dedos das mãos e pés alongados. Comportamento marcadamente infantil, discurso de difícil perceção, afabilidade excessiva e dificuldade na compreensão de ordens, configurando uma perturbação do desenvolvimento intelectual grave. Na RMN-CE além dos achados habituais descritos na literatura observamos dois aspetos novos não descritos: agenesia dos bulbos olfativos e hipoplasia dos nervos óticos bilateralmente. O diagnóstico foi confirmado por estudo genético que mostrou uma deleção significativa (23,447 Mb) no cromossoma 5 na região envolvida na Síndrome de Cri-du-Chat.

Conclusões A síndrome de Cri-du-Chat não tem tratamento específico, sendo essenciais as intervenções educacionais e de reabilitação para a integração social. Com a idade, a evolução fenotípica pode dificultar o diagnóstico clínico, tornando a confirmação genética fundamental. Este caso destaca a importância do reconhecimento dos sinais clínicos para a orientação e representa um contributo para o alargamento dos aspetos imagiológicos associados à síndrome de Cri du Chat.

Palavras-chave : cri-du-chat, citogenética

PO18 - UM TRIO DE PISTAS CLÍNICAS VERSUS EXOMA EM TRIO: DESAFIO NO DIAGNÓSTICO DE DÉFICE DE PNP

Marco Almeida^{1,2}; Inês Taborda³; Beatriz Alves Costa³; Joana Azevedo⁴; Ana Brett^{3,5}; Filipe Palavra^{1,6}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Consulta de Imunodeficiências Primárias, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Serviço de Hematologia, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 5 - Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 6 - Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomedica de Coimbra (iCBER), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução O déficit de fosforilase de nucleósidos de purina (PNP) é uma imunodeficiência primária autossômica recessiva rara, caracterizada pela combinação de disfunção imunitária mediada por células T e manifestações neurológicas progressivas. A deficiência enzimática compromete o catabolismo das purinas, levando à acumulação de metabolitos tóxicos para os linfócitos T e à hipouricémia típica.

Caso clínico Menina atualmente com 6 anos, nascida às 38+5 semanas de gestação por cesariana complicada por fratura parietal bilateral, de onde resultaram hematomas epidurais que necessitaram de drenagem cirúrgica e uma crise sintomática aguda. Foi adquirindo competências do neurodesenvolvimento de forma adequada até aos 12 meses, altura em que começaram a surgir dificuldades motoras, com postura distónica e espasticidade assimétrica dos membros. O quadro evoluiu para uma tetraparésia espástica com predomínio nos membros inferiores. Aos 3 anos, em contexto de varicela complicada, foi constatada linfopenia persistente. O estudo imunológico revelou linfócitos T baixos ($CD3^+381/mm^3$, com $CD4^+123/mm^3$, $CD8^+261/mm^3$ e $CD19^+50/mm^3$), proliferação oligoclonal de IgG (19,72g/L), teste de transformação linfoblástica com ausência de resposta a mitogénios, hipouricémia (<1,0 mg/dL) e adenosina deaminase (ADA) normal. Suspeitou-se de déficit de PNP, tendo iniciado profilaxia com cotrimoxazol. O exoma em trio não identificou variantes patogénicas. Teve uma infeção por parvovírus B19 com aplasia eritróide aguda e, desde então, encontra-se sob profilaxia com imunoglobulina humana mensal, permanecendo clinicamente estável. Avançou-se para sequenciação de genoma completo, que revelou uma inversão patogénica em homozigotia envolvendo o exão 1 do gene *PNP* [GRCh37 inv(14)(q11.2) chr14:g.[20785722_20938388inv]], confirmada por PCR de longo alcance.

Conclusões Este caso ilustra o percurso diagnóstico complexo num déficit de PNP com apresentação inicial predominantemente neurológica. A conjugação de doença neurológica progressiva com linfopenia T e hipouricémia constitui um sinal de alerta. Mesmo perante uma análise de exoma negativa, a suspeita clínica deve suscitar a necessidade de aprofundar o estudo complementar, tentando garantir um diagnóstico definitivo e orientar o aconselhamento genético.

Palavras-chave : imunodeficiência, tetraparésia, exoma, déficit de PNP

POSTERS



PO19 - LEUCOENCEFALOPATIA COM CALCIFICAÇÕES: UM CASO DE DISCORDÂNCIA CLÍNICO-RADIOLÓGICA E GENÉTICA

Marco Almeida^{1,2}; Danna Krupka^{1,3}; Pedro Peixoto⁴; Daniela Jardim Pereira⁴; Joana Salgado⁵; Jorge Oliveira⁶; Margarida Henriques⁷; Filipe Palavra^{1,8}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 4 - Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7 - Serviço de Pediatria, Hospital de Santo André, Unidade Local de Saúde da Região de Leiria, Leiria, Portugal; 8 - Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomedica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução Leucodistrofias que escapam aos padrões radiológicos clássicos constituem um desafio diagnóstico significativo em Neurologia Pediátrica, sobretudo quando os achados genéticos não se ajustam ao quadro clínico/radiológico e os estudos identificam variantes de significado indeterminado (VUS).

Caso clínico Apresentamos uma menina de 8 anos, com desenvolvimento psicomotor normal até aos 6 anos, altura em que a mãe refere perda de competências de aprendizagem, discalculia, défice de atenção, dificuldade na motricidade fina e alteração da marcha. A história familiar é marcada por hipoacusia neurosensorial do lado materno. O exame neurológico revelou uma paraparésia espástica (força G4+ proximal), hiperreflexia generalizada, incluindo o reflexo mentoniano e sinal de Babinski à direita. A RM cerebral mostrou um hipersinal simétrico em T2/FLAIR na substância branca periventricular/parietal e corpo do corpo caloso, bem como marcadas calcificações nos núcleos dentados. A avaliação otorrinolaringológica e oftalmológica foram normais, não havendo igualmente evidência de envolvimento do sistema nervoso periférico. As calcificações dos núcleos dentados, sendo atípicas nas leucodistrofias clássicas (como leucodistrofia metacromática, doença de Krabbe ou adrenoleucodistrofia ligada ao X), poderiam apontar para leucoencefalopatias como a doença de Labrune (leucoencefalopatia com calcificações e quistos) ou síndrome de Cockayne. O painel NGS para leucodistrofias/leucoencefalopatias identificou duas VUS em heterozigotia no gene *POLRIC* [c.421C>T (p.Arg141Cys); c.377A>C (p.Asn126Thr)], sugerindo, em teoria, uma leucodistrofia relacionada com *POLR3*; contudo, nem o fenótipo clínico típico da síndrome 4H, nem a hipomielinização difusa esperada se encontram presentes, observando-se antes lesões compatíveis com desmielinização adquirida. Encontra-se atualmente em curso uma discussão multidisciplinar, com estudo dirigido à exclusão de variante no gene candidato *SNORD118* e análise de mendelioma.

Conclusões Este caso, ainda não resolvido, ilustra como a correlação clínico-radiológica, incluindo padrões específicos de calcificação e topografia das lesões, pode sobrepor-se a achados genéticos ambíguos, enfatizando a importância de uma abordagem multidisciplinar e de reavaliação sequencial em neurogenética pediátrica.

Palavras-chave : Leucodistrofia, Paraparésia, gene *POLRIC*

PO20 - SÉRIE DE CASOS PEDIÁTRICOS DE DOENÇA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-MOG (MOGAD): DESAFIOS TERAPÊUTICOS NUM SERVIÇO QUATERNÁRIO

Georgia De Azevedo Portilho Ramos¹; Bárbara Ariolli Bertaglia¹; Letícia Arrais Rocha¹; Yasmin Mendes Silva¹; Manoel Henrique Fonseca Barbosa¹; Lais Russo Carneiro Peruzzi¹; Ana Elisa Ribeiro De Faria Almeida¹; Marcília Lima Martyn¹; Paulo Breinis¹; Rafael Guerra Cintra¹

1 - Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP)

Introdução A Doença associada ao anticorpo Anti-MOG (MOGAD) é uma doença desmielinizante rara, reconhecida como entidade distinta após descoberta do anticorpo MOG-IgG em 2007. É historicamente confundida com Esclerose Múltipla ou Neuromielite Óptica (NMOSD) devido à sobreposição fenotípica e radiológica. Seu amplo espectro clínico e seu padrão de resposta distinto dificultam o diagnóstico e exigem atenção na terapêutica, como evidenciam estes casos pediátricos num serviço quaternário.

Caso clínico Caso 1: feminino, 12 anos, início aos 3 com ataxia e hemiparesia ligeira. RM do encéfalo e da medula espinal com lesões desmielinizantes; boa resposta à pulsoterapia (metilprednisolona). A partir dos 10, evolui em curso multissurtado, refratário ao rituximabe. LCR sem bandas oligoclonais e Anti-MOG+ aos 12. Atualmente em uso de satralizumabe, com défices esfinterianos, cognitivos e motores. Caso 2: feminino, 13 anos, início aos 5 com encefalopatia, ataxia e neurite óptica. Anti-MOG+ aos 7, evolução multissurtada e refratária à azatioprina e rituximabe. Apesar de pulsoterapia, PLEX e IVIG, apresentou novos surtos com neurite óptica bilateral e baixa acuidade visual, mantendo déficit visual e sequelas neurológicas. Atualmente em uso de tocilizumabe, prednisolona, IVIG mensal. Caso 3: masculino, 15 anos, início aos 12 com cefaléia, hemiparesia, disartria e rebaixamento de consciência. LCR com pleocitose discreta; AQP4-; Anti-MOG+ aos 13. RM do encéfalo com lesões frontais. Boa resposta à pulsoterapia. Evoluiu sem sequelas e curso monofásico.

Conclusões Os casos reforçam a heterogeneidade clínica da MOGAD e evidenciam a refratariedade terapêutica como principal desafio. A falha do rituximabe (1 e 2) reflete a necessidade de estratégias distintas da NMOSD e difere de relatos prévios de eficácia na redução de recidivas, mostrando variação entre os casos. A pulsoterapia permanece como tratamento agudo, com bons resultados em apresentações monofásicas (3). Todavia, ainda não há consenso sobre terapias de manutenção, evidenciando a urgência de diretrizes pediátricas específicas e de novos estudos terapêuticos.

Palavras-chave : MOGAD; doenças desmielinizantes; pediatria; anti-MOG; rituximabe; diagnóstico; terapêutica

POSTERS



PO21 - QUANDO A OSTEOMIELOTE NÃO É OSTEOMIELOTE: CASO PEDIÁTRICO DE HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS

António Pinheiro Pinto¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Armindo Picão Fernandes¹; João Fernandes Silva¹; Márcia Tizziani¹; Alfredo Calheiro¹

1 - Unidade Local de Saúde do Santo António

Introdução A histiocitose de células de Langerhans (HCL) é uma entidade rara, com manifestações clínicas heterogéneas, que variam desde lesões ósseas isoladas até doença multissistémica. Embora o envolvimento ósseo seja frequente na idade pediátrica, lesões craniovertebrais e da calote craniana com extensão intracraniana são pouco comuns, dificultando o diagnóstico. Apresentamos um caso pediátrico de HCL com envolvimento ósseo atípico, inicialmente diagnosticado como osteomielite crónica multifocal não bacteriana, salientando os desafios diagnósticos e o papel da Neurocirurgia.

Caso clínico Este caso descreve uma criança de 2 anos e meio, inicialmente internada noutra instituição para investigação de uma osteomielite crónica multifocal não bacteriana. Aos 12 meses de idade, o doente apresentou torcicolo esquerdo e cervicalgia. A ressonância magnética (RM) revelou lesões envolvendo a coluna cervical subaxial, nomeadamente, atlanto-axiais esquerdas e atlanto-odontoideias medianas, para além do envolvimento de arcos costais e osso ilíaco. Com base na presunção de osteomielite, o doente realizou seis semanas de antibioterapia. Oito meses depois, verificou-se recidiva da sintomatologia, com novo torcicolo esquerdo. Uma nova RM demonstrou uma lesão da calote craniana, com extensão extraóssea e um componente de tecidos moles intracraniano extra-axial. Para estabelecimento do diagnóstico definitivo, foi realizada excisão cirúrgica da lesão da calote craniana, por craniectomia. Efetuou-se uma segunda craniotomia adjacente ao local da lesão, a fim de se realizar uma cranioplastia com enxerto ósseo autólogo (*split calvarial bone graft*). A análise anatomopatológica confirmou o diagnóstico de HCL. O doente iniciou quimioterapia de indução com vinblastina e prednisolona, encontrando-se atualmente em tratamento de manutenção.

Conclusões Este caso evidencia a complexidade diagnóstica da HCL quando se apresenta com lesões ósseas atípicas multifocais, particularmente em crianças muito jovens. A intervenção neurocirúrgica precoce foi determinante para o diagnóstico histológico e para o início da terapêutica sistémica. O reconhecimento da HCL como diagnóstico diferencial em lesões osteolíticas recorrentes ou refratárias é fundamental.

Palavras-chave : Histiocitose de células de Langerhans, Neurocirurgia, Osteomielite

PO22 - TROMBOSE VENOSA CEREBRAL EM IDADE PEDIÁTRICA: QUANDO A CLÍNICA INESPECÍFICA ATRASA O DIAGNÓSTICO

Duarte Carapinha¹; João Madureira³; Rita Martins²; Joana Coelho²; Tiago Santos²; Sofia Quintas²; Rafael Inácio²

1 - Serviço de Neurologia, ULS Amadora / Sintra; 2 - Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, ULS Santa Maria; 3 - Serviço de Neurorradiologia, ULS Santa Maria

Introdução A trombose venosa cerebral (TVC) é uma patologia rara em idade pediátrica, com apresentação clínica variável e inespecífica, frequentemente responsável por atraso no diagnóstico e consequente pior prognóstico.

Caso clínico Adolescente do sexo feminino, 14 anos, com antecedentes de perturbação de ansiedade, medicada com contraceção oral combinada. História familiar de trombose venosa profunda. Iniciou cefaleia frontal, vômitos e obstipação, tendo sido observada no hospital da área de residência. Dias depois, evoluiu para sonolência, episódio de lipotímia e desequilíbrio postural, motivando nova observação na mesma unidade hospitalar, onde foi realizada veno-TC, que revelou trombose dos seios venosos transversos e sigmoide esquerdos, e pesquisa de tóxicos, positiva para anfetaminas e MDMA.

Foi transferida para um hospital terciário, onde iniciou enoxaparina, mas evoluiu com diminuição do nível de consciência (GCS 9). Realizou TC-CE, que revelou edema talâmico bilateral e hidrocefalia ativa, pelo que necessitou de drenagem ventricular externa. Foi submetida a trombectomia venosa, com melhoria da permeabilidade dos seios trombosados. A RM-CE confirmou a recanalização parcial e a isquemia talâmica bilateral, mais grave à direita. O estudo de trombofilias foi negativo. O exame neurológico melhorou progressivamente, persistindo hemiparesia esquerda ligeira na alta, dez dias após a admissão. Nesta ocasião, iniciou rivaroxabano e ficou com seguimento multidisciplinar.

Conclusões Este caso demonstra como sintomas inespecíficos da TVC podem aumentar o número de contactos hospitalares e atrasar o diagnóstico. A evolução abrupta para hipertensão intracraniana exigiu abordagem neurocirúrgica e tratamento endovascular - um procedimento raramente efetuado -, determinantes para a recuperação funcional. A ausência de trombofilias sugere um mecanismo multifatorial, em que desidratação e consumo de drogas recreativas, associados à contraceção oral, terão contribuído para o evento trombótico.

Palavras-chave : Trombose venosa cerebral, Trombectomia venosa

POSTERS



PO23 - PARALISIA CEREBRAL ESPÁSTICA MONOPLÉGICA SECUNDÁRIA A INFARTO VENOSO PERIVENTRICULAR NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

Claudio Jose Alves Do Nascimento¹; Crys Darlen Modeira Carvalho¹; Jamila Silva Alves¹; Lilian Najara Dos Reis Rodrigues¹

¹ - CLÍNICA ESCOLA DE NEUROLOGIA INFANTIL - TIANGUÁ-CE-CEARÁ-BRASIL

Introdução A paralisia cerebral (PC) constitui um grupo heterogêneo de perturbações permanentes do desenvolvimento do movimento e da postura, atribuídas a lesões não progressivas ocorridas no cérebro imaturo. As formas unilaterais, nomeadamente a paralisia cerebral espástica monoplégica, estão frequentemente associadas a lesões vasculares perinatais, entre as quais o infarto venoso periventricular assume particular relevância etiológica. O reconhecimento precoce desta associação é fundamental para o diagnóstico, prognóstico funcional e orientação terapêutica.

Caso clínico Apresenta-se o caso de uma criança acompanhada em consulta de Neuropediatria por atraso no desenvolvimento motor e assimetria funcional dos membros. Observou-se predomínio de hipertonia espástica, hiperreflexia e limitação funcional restrita a um hemisfério, com preservação relativa das funções cognitivas e da linguagem. A ressonância magnética cerebral revelou lesão compatível com infarto venoso periventricular, envolvendo substância branca profunda, correlacionando-se com o padrão clínico apresentado. A história perinatal foi compatível com evento vascular precoce, sem evidência de doença progressiva. A abordagem terapêutica incluiu seguimento multidisciplinar, com fisioterapia motora precoce, terapia ocupacional e monitorização neurológica contínua, visando otimização funcional e prevenção de complicações secundárias.

Conclusões O infarto venoso periventricular constitui uma causa relevante de paralisia cerebral espástica unilateral, devendo ser considerado no diagnóstico diferencial de assimetrias motoras na infância. A correlação clínico-imagiológica é essencial para a caracterização do subtipo de PC e para o planeamento terapêutico individualizado. O diagnóstico precoce e a intervenção multidisciplinar permitem melhorar o prognóstico funcional e a qualidade de vida destas crianças, reforçando a importância do acompanhamento especializado em Neuropediatria.

Palavras-chave : Paralisia cerebral espástica; Doença vascular cerebral perinatal; Infarto venoso periventricular

PO24 - QUALIDADE DE VIDA APÓS RIZOTOMIA DORSAL SELETIVA: CONTRIBUTO DE METODOLOGIA QUALITATIVA NA AVALIAÇÃO DE DESFECHOS COMPLEXOS

Rafael Inácio¹; Sofia Fialho²; Rita Martins¹; Carolin Weiss Lucas³; Alexandre Campos³; Tiago Proença Dos Santos¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução A rizotomia dorsal seletiva (RDS) é uma intervenção eficaz no tratamento da espasticidade em crianças com paralisia cerebral. Apesar dos ganhos motores bem documentados, o impacto da RDS na qualidade de vida permanece insuficientemente caracterizado, particularmente no que respeita a dimensões subjetivas e contextuais, dificilmente captáveis por instrumentos quantitativos.

Objectivos Descrever o enquadramento metodológico e apresentar resultados preliminares da análise qualitativa de um estudo de métodos mistos destinado à avaliação da qualidade de vida após RDS.

Metodologia Estudo de métodos mistos, integrando avaliação quantitativa da qualidade de vida (CPQoL-CHILD) e componente qualitativa baseada em entrevistas semi-estruturadas a cuidadores. As entrevistas foram analisadas segundo análise temática, com codificação iterativa e identificação de temas, categorias e subcategorias.

Resultados Foram incluídos seis doentes, com idades entre 4 e 10 anos. Cinco apresentavam classificação GMFCS III e um GMFCS II. O tempo de seguimento pós-RDS variou entre 12 e 80 meses. A análise temática identificou três domínios centrais da experiência pós-cirúrgica: funcionamento da criança; dimensão emocional, comportamental e participação social; e reabilitação, sistema de cuidados e contexto familiar. A redução do tônus e a melhoria do conforto físico foram referidas por cinco cuidadores, associadas a maior facilidade na prestação de cuidados e ganhos funcionais. Alterações positivas no bem-estar emocional e na motivação emergiram em cinco casos, com impacto na participação familiar e escolar. Todos os cuidadores destacaram a reabilitação pós-operatória como determinante para os resultados percebidos, coexistindo com carga física e emocional significativa. A análise revelou discrepâncias entre melhorias motoras objetivas e a perceção global de qualidade de vida.

Conclusões Os resultados evidenciam o contributo da metodologia qualitativa para a identificação de desfechos complexos e multidimensionais associados à RDS, complementando a avaliação quantitativa. A sua integração em estudos de métodos mistos permite uma apreciação mais abrangente e clinicamente relevante do impacto da intervenção na criança e na família.

Palavras-chave : Paralisia Cerebral, Rizotomia Dorsal Selectiva, Qualidade de Vida, Metodologia qualitativa

POSTERS



PO25 - CEFALÉIAS RECORRENTES NA INFÂNCIA: A PONTA DO ICEBERG EMOCIONAL E AMBIENTAL

Marisa Coelho¹; Leonor Vieira²; Ana Rita Ribas¹; André Morais¹; Margarida Abreu¹; Ângela Pereira¹

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Mestrado Integrado em Medicina, Escola de Medicina da Universidade do Minho

Introdução As cefaleias constituem uma das manifestações clínicas mais frequentes na população pediátrica, com prevalência estimada de 60%. Estão associadas a absentismo escolar significativamente superior, em comparação com crianças sem cefaleias (17,3% vs. 3,0%), impactando de forma relevante o desempenho académico.

Objectivos Identificar e quantificar preditores modificáveis de cefaleias recorrentes, fundamentando a sua integração sistemática na avaliação clínica pediátrica.

Metodologia Realizou-se um estudo observacional com 177 participantes, 98 casos (≥ 1 episódio/mês nos 3 meses anteriores) e 79 controlos, com idades entre os 8 e 18 anos. Foi aplicado um questionário sociodemográfico, clínico e ambiental, e a escala RCADS-25, validada para a população pediátrica portuguesa. A análise estatística incluiu testes de Mann-Whitney, Qui-quadrado, Correlação de Spearman, Regressão Logística Binária e Curvas ROC (IC 95%).

Resultados A mediana de idades foi de 12,0 anos (IIQ = 10,0-14,0), 53,7% do sexo feminino. Identificaram-se associações significativas entre cefaleia e menor duração de sono ($p < 0,001$), alterações do padrão de sono ($p = 0,001$), stress escolar ($p < 0,001$), dificuldades escolares ($p = 0,001$) e acontecimentos marcantes recentes ($p = 0,014$). Na análise multivariável, ajustada para o sexo, identificaram-se três preditores independentes: menor duração de sono (OR=0,55; IC95%:0,36-0,82), stress escolar (OR=1,76; IC95%:1,18-2,62) e, sobretudo, dificuldades escolares (OR=3,34; IC95%:1,20-9,30), que triplicaram o risco de cefaleia. O modelo explicou 26,1% da variabilidade observada e apresentou capacidade discriminativa moderada (AUC-ROC=0,748).

Conclusões Este estudo identifica fatores modificáveis associados a cefaleias recorrentes, com relevância clínica e potencial de intervenção, pelo que a sua avaliação sistemática na consulta poderá orientar estratégias preventivas e terapêuticas. Estudos longitudinais futuros, integrando outras variáveis relevantes, poderão contribuir para modelos preditivos mais robustos, permitindo a deteção precoce de crianças em risco e a implementação de intervenções personalizadas.

Palavras-chave : cefaleias, stress escolar, sono, dificuldades escolares

PO26 - PERCEÇÃO DO IMPACTO DO TRATAMENTO DA PHDA NO DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM ORAL E ESCRITA: ESTUDO EXPLORATÓRIO

Tiago Proença Dos Santos^{1,2}; Nicole Agrela^{1,3}; Bárbara Marques¹; Ana Rita Valente^{1,4,5}; Cátia Catita¹; Gonçalo Leal¹

1 - Speechcare Center; 2 - Faculdade de Medicina de Lisboa; 3 - ESS-Alcoitão; 4 - IEETA; 5 - UA

Introdução A PHDA e a Perturbação do Desenvolvimento da Linguagem (PDL) são perturbações do neurodesenvolvimento frequentemente comórbidas (20–50%). O diagnóstico e a intervenção precoce minimizam o impacto escolar e previnem comorbilidades psiquiátricas. A PHDA envolve alterações do funcionamento executivo que afetam várias áreas, incluindo o processamento linguístico. A terapêutica com estimulantes é comum, mas a evidência sobre o seu impacto nos diferentes domínios da linguagem é limitada.

Objectivos Este estudo exploratório visa caracterizar crianças com PHDA e PDL e descrever o efeito da terapêutica farmacológica na linguagem segundo a percepção de terapeutas da fala (TF), pais e professores.

Metodologia Participaram 11 crianças (6 - 10 anos; 2.º e 6.º ano). A PDL foi diagnosticada por avaliação formal da linguagem (TF) e a PHDA pelo neuropediatra, segundo os critérios do DSM-5-TR, entrevista clínica e ASEBA. Todos iniciaram terapêutica com estimulantes (lisdexanfetamina ou metilfenidato) apenas após avaliação da linguagem. O impacto da percepção da medicação nas funções executivas e na linguagem foi avaliado via questionário adaptado com base no ASEBA e EAC numa escala de 1 a 5, preenchidos por pais e professores. Calcularam-se medianas por informante. Analisaram-se 19 questionários (10 pais; 9 professores) e as percepções qualitativas (TF), pré/pós medicação, por análise de conteúdo.

Resultados A percepção de melhoria das funções executivas teve mediana de 4,5 (pais) e 4,0 (professores). Na linguagem, ambos os informantes reportaram mediana de 4,0 (melhoria moderada). A análise qualitativa evidenciou progressos no acesso lexical, organização do discurso e no desempenho atencional. Os TF relataram melhorias atencionais, linguísticas e no desempenho em sessão. Em algumas crianças, as competências linguísticas estruturais mantiveram-se, verificando-se maior eficiência comunicativa.

Conclusões A medicação para PHDA parece associar-se a melhorias nas funções executivas e ganhos funcionais na linguagem, reforçando a necessidade de abordagens multidisciplinares. Estudos futuros deverão aferir os benefícios da terapêutica estimulante precoce na PDL.

Palavras-chave : PHDA, PDL, Funções executivas, Linguagem, terapêutica farmacológica

POSTERS





SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPIEDIATRIA

