

lentificação difusa da electrogénese de base e o estudo electromiográfico foi compatível com polineuropatia inflamatória aguda com bloqueios de condução distais. A pesquisa de auto-anticorpos, incluindo o anticorpo anti-GQ1b, foi negativa. A TAC toraco-abdomino-pélvica não mostrou alterações. A doente foi tratada com imunoglobulina endovenosa e ao fim de quinze dias houve resolução quase total dos sinais clínicos e imagiológicos (Rankin 1 na alta).

**Conclusões:** O diagnóstico de Rombencefalite de Bickerstaff baseou-se em critérios clínicos concordantes com os aspectos radiológicos, e após exclusão clínica de outros processos patológicos (doença vascular cerebral, vasculite, infecção viral e bacteriana, síndrome paraneoplásico, sarcoidose, encefalopatia de Wernicke). A sobreposição de sinais neurológicos centrais e periféricos traduzindo a associação entre Rombencefalite de Bickerstaff e o subtipo desmielinizante de Síndrome de Guillain-Barré torna o caso apresentado uma entidade rara na prática clínica.

## P06. Neuroborreliose apresentando-se como uveíte associada a meningorradiculite: outra grande simuladora?

Rui André<sup>1</sup>, Filomena Coelho<sup>2</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Doenças Infecciosas dos Hospitais da Universidade de Coimbra.  
ruiandre@gmail.com

**Introdução:** A Doença de Lyme, descrita em 1922, mas só caracterizada em 1975, é uma afecção distribuída por 3 fases evolutivas, causada por uma espiroqueta (*Borrelia burgdorferi sensu lato*), através de um vector ácaro do género *Ixodes*. Doença simultaneamente infecciosa, reactiva e crónica persistente, tem notável heterogeneidade antigénica. O atingimento neurológico na fase secundária da doença, com meningorradiculoneuropatia, pode evoluir na fase terciária para encefalomielite progressiva/encefalopatia de Lyme, com quadros acentuadamente polimórficos, dificultando ainda mais o diagnóstico. No nosso país, os dados epidemiológicos incidem sobretudo na região sul.

**Caso Clínico:** Mulher de 36 anos de idade, com antecedentes de epilepsia na infância. Em Outubro de 2005 começou com perturbações da acuidade visual bilateral, sendo observada por oftalmologista com o diagnóstico de uveíte granulomatosa média. Fez corticoterapia com resultado parcial. Cerca de 2 semanas após, iniciou mio-artralgias difusas progressivas, sem resposta aos AINE e emagrecimento de 4 kg. À 3ª semana de evolução surgiram episódios sincopais, tosse produtiva, cefaleias, cervicalgias, disфонia, disfagia para líquidos, dificuldade na marcha e parestesias na hemiface e membro superior direitos. Encontrava-se apirética e sem lesões cutâneas. O exame neurológico revelou: papiledema bilateral na fundoscopia; hipostesia trigeminal direita; diparésia facial periférica; disфонia com reflexo do engasgamento abolido bilateralmente. Reflexos miotáticos normais com reflexo tricipital direito invertido, a que se associa hipostesia do território de C7 direita. A marcha era de base alargada com decomposição nas voltas. Os exames laboratoriais de rotina forma normais. A punção lombar revelou pleocitose do LCR com predomínio de polimorfonucleares. RMN-CE com contraste sem alterações. Foram nor-

mais ou negativos: serologias para hepatites, HSV, CMV, EBV, VDRL, HIV, *Listeria*, Hemo e uroculturas, ANAs e ANCA's, SACE, Provas Tiroideias, Estudo do Complemento. O electromiograma também não revelou alterações. Assistiu-se a ligeira melhoria clínica com terapêutica que consistiu em ceftriaxone, ampicilina, dexametasona e, posteriormente, imunoglobulina endovenosa. A doente manteve a corticoterapia em doses decrescentes. Entretanto a chegada de resultados (Western-Blot e ELISA) positivos para *Borrelia*, levou ao início de terapêutica com ceftriaxone, na dose de 2 g por dia durante 4 semanas, com melhoria total do quadro neurológico e parcial da uveíte.

**Conclusões:** Pensamos que este caso ilustra as dificuldades que se podem enfrentar, inclusive em termos de diagnóstico diferencial. O extremo polimorfismo clínico desta afecção multissistémica torna essencial um alto índice de suspeita para o diagnóstico.

## P07. De encefalopatia e orelhas duras ao síndrome de Sheehan: caso clínico

Álvaro Machado<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, Maria Lopes<sup>2</sup>, Teresa Pereira<sup>3</sup>, Fernando Pardal<sup>4</sup>

1-Serviços de Neurologia; 2-Endocrinologia; 3-Dermatologia e 4-Anatomia Patológica, Hospital de São Marcos, Braga.  
alvmac@gmail.com

**Introdução:** Orelhas petrificadas são um achado raro ao exame físico, em que estas se encontram rígidas, movendo-se em bloco. Resultam normalmente de calcificação, muito raramente de ossificação ectópica. Esta pode ocorrer após agressões tóxicas (frio, trauma, doença inflamatória) ou no contexto de doenças endócrinas, estando descritos 14 casos devidamente documentados com histopatologia.

**Caso clínico:** Mulher de 57 anos, com antecedentes de depressão e patologia osteoarticular, observada por instalação, em 2 dias, de febre, cefaleias e alterações do comportamento. Ao exame estava febril, sonolenta, confusa, com rigidez cervical (em todas as direcções). O TAC foi normal e a PL não foi possível, tendo sido empiricamente medicada com antibiótico e antivírico em doses meningéas. Fez RM cerebral, normal. Após várias tentativas, a PL, guiada por radiografia, acabou por conseguir-se, mostrando um LCR perfeitamente normal. Após 4 dias de antibioterapia mantinha-se clinicamente igual, tendo sido então alterado o antibiótico (de acordo com presença de leucocitúria, de início não valorizada), com boa resposta clínica, mas sobrevivendo apatia, falta de iniciativa e lentificação psicomotora. Nesta altura chama-nos a atenção o facto de apresentar hipotensão ortostática e orelhas completamente rígidas. Inquirida a família conclui-se que isto sucedera de forma progressiva ao longo da última década. O Rx mostrou ossificação completa das cartilagens auriculares, confirmada histopatologicamente. O extenso estudo realizado revelou pan-hipopituitarismo. A RM cerebral dirigida mostrou apenas hipófise pequena. Revendo a história, o início dos sintomas depressivos é marcado aquando a morte de um filho 14 anos antes, pouco após a sua última gravidez. A reposição hormonal resultou numa melhoria espantosa do estado anímico, tornando-se muito conversadora, activa e jocosa.

**Discussão/Conclusões:** O início dos sintomas, interpretados como depressivos, na altura do parto, o pan-hipopituitarismo e as dimensões da hipófise na RM, são sugestivas da ocorrência de



um síndrome de Sheehan. A ossificação das cartilagens auriculares, o dado chave para o diagnóstico, está descrito na doença de Addison em 2 dos 14 casos que se encontram na revisão da literatura. O mecanismo pelo qual o hipoadrenalismo primário (este apenas ligado, em 4 casos, a calcificação) ou secundário conduz a este fenómeno não está ainda esclarecido. O elemento em comum, e que se sugere implicado, é o nível extremamente baixo do cortisol sérico nestas 2 condições. Este é o primeiro caso descrito de pan-hipopituitarismo com verdadeira ossificação auricular, ainda mais diagnosticado por neurologistas no contexto de encefalopatia (provavelmente precipitada por intercorrência infecciosa urinária).

## P08. "Cherry-red spot myoclonus"

**Inês Carrilho<sup>1</sup>, Fátima Santos<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>1</sup>, Adriana Ribeiro<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Lúcia Lacerda<sup>2</sup>, Clara Barbot<sup>1</sup>, Salomé Gonçalves<sup>3</sup>**

1-Serviço de Neuropediatria do Hospital de Crianças Maria Pia; 2-Unidade de Enzimologia do Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães; 3-Serviço de Oftalmologia do Hospital de Crianças Maria Pia.  
neurop@hmariapia.min-saude.pt

**Introdução:** A Sialidose (MIM256550) é uma doença lisossomal rara (1 em cada 4.222.000 nados vivos), autossómica recessiva, por deficiência isolada da actividade enzimática da neuraminidase. A Sialidose tipo I, também denominada "cherry-red spot myoclonus syndrome" é uma forma mais leve e de início mais tardio da doença. Manifesta-se na segunda ou terceira década, com dificuldades progressivas na marcha, mioclonias e défice visual progressivo. Apresenta-se um caso de Sialidose tipo I num jovem.

**Caso clínico:** Rapaz de 13 anos referenciado à consulta por crise epiléptica generalizada no sono. Tinha uma história de movimentos involuntários dos membros superiores de difícil caracterização que inicialmente classificamos como tremor de acção, com cerca de 2 anos de evolução. Posteriormente, surgiram dificuldades da marcha com extensão dos movimentos involuntários aos membros inferiores. Sem outras queixas nomeadamente visuais.

O vídeo EEG com EMG de superfície permitiu classificar os movimentos involuntários como mioclonias corticais. No decurso da investigação o exame de oftalmologia mostrou uma mancha vermelho cereja na mácula e opacificações punctiformes do cristalino bilateralmente.

Os achados no exame oftalmológico associados a mioclonias e dificuldades progressivas na marcha sugeriram o diagnóstico de Sialidose tipo I. A deficiência isolada da actividade da neuraminidase nos fibroblastos confirmou o diagnóstico.

**Discussão/Conclusões:** Apesar da sua raridade esta entidade deve fazer parte dos diagnósticos diferenciais das epilepsias mioclónicas progressivas. A mancha vermelho cereja na mácula pode ocorrer em várias doenças neurológicas, mas, quando associada a opacidades punctiformes no cristalino, é sugestiva de Sialidose. O exame oftalmológico pode, portanto, ser uma importante pista para o diagnóstico e evitar outras investigações. Embora actualmente não exista um tratamento enzimático de substituição, é importante o diagnóstico etiológico definitivo dada a possibilidade de efectuar o diagnóstico pré-natal através do doseamento da actividade da neuraminidase nos amniócitos e vilosidades coriónicas.

## P09. Acidente Vascular Cerebral isquémico como primeira manifestação de uma Doença de Moya Moya, num adulto jovem

**Ana Calado<sup>1</sup>, Margarida Dias<sup>1</sup>, Rui Manaças<sup>2</sup>, Rui Pedrosa<sup>1</sup>, Joaquim Machado Cândido<sup>1</sup>, Manuel Almeida<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa – Zona Central; 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa – Zona Central – Hospital Santo António dos Capuchos.  
al\_calado@yahoo.com

**Introdução:** A doença de Moya Moya é uma doença Cérebro-vascular crónica oclusiva de causa desconhecida.

A maioria dos casos ocorre em crianças, manifestando-se como Acidentes Vasculares Cerebrais isquémicos ou crises convulsivas.

É no entanto rara em adultos não orientais, manifestando-se nestes casos, a maioria das vezes, como hemorragias cerebrais.

**Caso Clínico:** Apresenta-se um caso de um doente do sexo masculino com 23 anos de idade que inicia quadro súbito de disartria, parésia facial direita, dificuldade na execução de movimentos finos com a mão direita e parestesias da mão homolateral.

Dos antecedentes destaca-se hipertensão arterial, rins poliquísticos e hábitos tabágicos (cerca de 20 cigarros/dia).

No exame neurológico constatou-se marcha com pouca conjugação do membro superior direito, disartria, parésia facial direita central, parésia grau 4 na preensão palmar direita, latência das respostas na pesquisa da sensibilidade postural e agrafiestesia da mão direita

RMN-CE revelou lesões sugestivas de lesões vasculares isquémicas no hemisfério esquerdo em localização cortical frontal, parietal, frontal parasagital, cortical temporal e braço posterior da cápsula interna e Angi-RM foi sugestiva de padrão Moya Moya.

As análises não revelaram alterações relevantes, tendo sido negativo o estudo analítico do AVC do jovem e o estudo das vasculites

A Angiografia Cerebral e a exclusão de outras causas de AVC isquémico no Jovem permitiram confirmar o diagnóstico de Doença de Moya Moya.

A RMN-CE com difusão e perfusão documentou pequenas áreas de restrição a difusão no hemisfério cerebral esquerdo, cortical na região temporal posterior e fronto-rolândica, bem como alterações subtis na perfusão reflectindo um atraso na perfusão nas regiões parietais e occipitais esquerdas, mas sem défice permanente.

Este quadro reverteu progressivamente durante uma semana.

**Conclusão:** Embora seja pouco frequente que a Doença de Moya Moya se manifeste com um Acidente vascular isquémico nos adultos, estão já descritos na literatura vários casos.

Torna-se pois importante a inclusão desta entidade no diagnóstico diferencial do AVC isquémico do Jovem, pelas suas implicações terapêuticas.

Após confirmação do diagnóstico os estudos de perfusão podem fornecer informações relevantes para o prognóstico e decisão terapêutica.

No caso apresentado o estudo de perfusão documentou uma instabilidade na perfusão regional parietal e occipital esquerda, que podem reflectir uma maior probabilidade de progressão clínica da doença.