2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

20 e 21 de MAIO de 2022
Évora Hotel & Online

19 de MAIO
CURSO PRÉ-CONGRESSO

Connecting the World
On Rare Diseases

PROGRAMA Científico

ORGANIZAÇÃO

SPMI NEDR NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS

SPMI Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

PRESIDENTE

Luísa Pereira

SECRETÁRIOS-GERAIS

Luís Brito Avô e Diogo Cruz

COMISSÃO ORGANIZADORA

Arlindo Guimas
Diogo Cruz
Luís Brito Avô
Luísa Pereira
Patrício Aguiar
Sónia Moreira

COMISSÃO CIENTÍFICA

Anabela Oliveira
Arlindo Guimas
Diogo Cruz
Iuri Correia
Luís Brito Avô
Luísa Pereira
Lèlita Santos
Patrício Aguiar
Sónia Moreira
Teresa Cardoso

PATROCÍNIO CIENTÍFICO

ORDEM DOS MÉDICOS

APOIO CIENTÍFICO

DGS desde 1899 Direção-Geral da Saúde

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

5.ª feira | 19 de maio

CURSO PRÉ-CONGRESSO

08:45h	Abertura do secretariado
09:00-18:15h	**CURSO | 7º Curso Doenças Lisossomais Sobrecarga**
09:00-09:15h	**Abertura do Curso** Coordenação do Curso
09:15-10:00h	**Doenças lisosomais de sobrecarga** Luís Brito Avô
10:00-10:50h	**Doença de Pompe** Miguel Santos
10:50-11:10h	Intervalo
11:10-12:00h	**Doença de Fabry** Luísa Pereira
12:00-12:50h	**Cistinose nefrogenica** Anabela Oliveira
12:50-14:00h	Almoço
14:00-14:50h	**Mucopolissacaridoses** Patrício Aguiar
14:50-15:40h	**Défice lipase ácida lisossomal** Diogo Cruz
15:40-16:30h	**Doença de Niemann-pick** Teresa Cardoso
16:30-17:20h	**Doença de Gaucher** Adriana Roque
17:20-17:45h	Intervalo
17:45-18:15h	**Avaliação final**

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

6.ª feira | 20 de maio

CONGRESSO

08:00h — Abertura do secretariado

09:00-09:30h — **Cerimónia de Abertura**
Luísa Pereira, Luís Brito Avô, Diogo Cruz e Lèlita Santos

09:30-10:15h — **Conferência de Abertura**
European reference networks for rare diseases (ERNS) e a estratégia nacional integrada para as doenças raras – Que futuro?
Moderador: Diogo Cruz
Conferencista: *Departamento da Qualidade na Saúde – DGS*

10:15-11:00h — **Mesa-Redonda**
Rare disease policy
Moderadores: Luís Brito Avô e Diogo Cruz

Comité para as doenças raras na ONU
Anders Olauson
Rare 2030 e stakeholder network for rare diseases
Victoria Hedley

11:00-11:30h — Coffee-break

11:30-12:30h — **Sessão porfírias hepáticas agudas**
Screening em contexto de serviço de urgência
Moderadoras: Sónia Moreira e Luísa Pereira

Porfírias hepáticas agudas – Uma introdução
Sónia Moreira
Protocolo de diagnóstico de porfírias hepáticas agudas
Anabela Oliveira

Connecting the World On Rare Diseases

12:30-13:00h

Simpósio

RNA de interferência & Givosiran nas porfírias hepáticas agudas

Moderador: Luís Brito Avô

Palestrante: Rui Bento

13:00-14:00h Almoço

14:00-14:30h

Meet the Expert

Doença de POMPE

Moderador: Luís Brito Avô

Palestrante: Miguel Oliveira Santos

14:30-15:00h

Sessão NEDR – Programa *Rare Awareness*

Projetos POMPE 2021 e Porfírias 2022

Moderadores: Luís Brito Avô e Sónia Moreira

Palestrante: Luísa Pereira

15:00-16:00h

Simpósio

Desafios para diagnosticar uma doença rara: Doença de Castleman

Moderadora: Daniela Alves

Boas-vindas
Daniela Alves
Doença de Castleman multicêntrica idiopática: Introdução à patologia
Andrés González
Doença de Castleman: Classificação e *guidelines* de diagnóstico
Raquel Ilgenfritz
Diagnóstico da doença de Castleman multicêntrica idiopática: Desafios na prática clínica
Andrés González
Discussão
All speakers and attendees
Comentários finais
Daniela Alves

16:00-16:30h	Coffee-break
16:30-17:30h sanofi	*Hot Topics World Symposium* 2022 **Doenças lisossomais de sobrecarga** Luísa Pereira
17:30-18:00h	Mesa-Redonda **Homocistinúria** *Moderadoras:* Sónia Moreira e Joana Santos ***Health, diet and pregnancy in homocistinuria*** Karolina Stepien
18:30-20:00h	Reunião NEDR com os sócios/Eleições biénio 2022-2024
20:30h	Jantar do Congresso

Sábado | 21 de maio

08:30h	Abertura do secretariado
09:00-10:00h	Sessão de Posters Diogo Cruz, Luís Brito Avô e Joana Santos
10:00-10:45h ALEXION AstraZeneca Rare Disease	Simpósio ***Medical unmet needs on LAL-D management*** *Moderador:* Diogo Cruz Portugal ***challenges of LAL-D management*** Patrício Aguiar ***My experience with sebelipase alfa*** Carmen Camarena

10:45-11:15h	Coffee-break

11:15-12:15h

sobi

Simpósio

Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios duma doença rara

Moderador: Diogo Cruz

Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios no diagnóstico
Bernardo Dias Pereira

Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios no tratamento
João Sequeira Duarte

12:15-13:15h

Pfizer

Simpósio

Abordagem multidisciplinar: O exemplo da amiloidose ATTR

Moderador: Luís Brito Avô

A visão da Neurologia
Catarina Falcão de Campos

A visão da Cardiologia
João Agostinho

As questões da Medicina Interna
Luís Brito Avô

13:15-14:30h	Almoço

14:30-15:30h

Sessão Cuidados Paliativos nas Doenças Neurológicas Raras

Moderadores: Iuri Correia e Arlindo Guimas

Cuidados Paliativos nas doenças neurológicas raras
David Oliver

O papel da inteligência artificial nas doenças neurológicas raras
Hugo Ferreira

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

15:30-16:30h	**Sessão *Patient Representatives***
	Representantes e respetiva capacitação: O percurso nacional
	Moderadoras: Maria João Freitas e Luísa Pereira
	Estudo – ***Evolution of "rare" disease patient organizations in Portugal*** **(1976-2019)**
	Francisca Dâmaso
	RD Portugal – O percurso da unificação da representação dos doentes
	Marta Jacinto
	Iniciativas para capacitação de associações de doentes
	Ana Rita Goes
16:30-17:00h	Coffee-break
17:00-17:30h	**Sessão NEDR**
	Projeto Ser Raro
	Moderadora: Marina Caldas
	Palestrantes: Carla Benedito e Luís Brito Avô
17:30-18:00h	**Conferência de Encerramento**
	Doenças Raras
	Moderadora: Lèlita Santos
	Conferencista: Luís Brito Avô
18:00h	**Cerimónia de Encerramento e Entrega de Prémios**
	Luís Brito Avô e Luísa Pereira

Resumos | Posters

PO 01

CELULITES DE REPETIÇÃO – UMA COMPLICAÇÃO DA SÍNDROME DE HENNEKAM

Teresa Abegão[1]; Fábio Caleça Emidio[1]; Pedro Gomes Santos[1]; Karolina Aguiar[1]; Carlos Cabrita[1]; Ana Lopes[1]
[1]Centro Hospitalar do Algarve, EPE / Hospital de Faro

A Síndrome de Hennekam é uma doença autossómica recessiva, com uma prevalência inferior a 1/1.000.000 habitantes, caracterizada por malformação do sistema linfático com linfangiectasias intestinais e perda de proteínas associada. A suspeita diagnóstica surge ainda em idade pediátrica, na presença concomitante de alterações dismórficas da face (hipertelorismo ocular, dorso nasal plano, pavilhões auriculares e boca de dimensões reduzidas), défice cognitivo de grau variável e linfedema crónico. Analiticamente, o achado típico é a hipoalbuminémia severa.

Os autores apresentam o caso de uma jovem de 23 anos, com diagnóstico de Sd. Hennekam desde os 3 anos de idade. À nascença apresentava alterações morfotípicas, anasarca, hipotonia axial e necessitou de ventilação mecânica invasiva. Desde então, internamentos recorrentes, por anasarca e celulites dos membros inferiores. Recorreu ao serviço de urgência por febre com 4 dias de evolução e aumento do diâmetro do membro inferior esquerdo, associado a calor, rubor, e solução de continuidade na face posterior da perna com exsudado seroso. Analiticamente com anemia ferropénica, aumento dos parâmetros inflamatórios e dos d-dímeros e hipoalbuminémia grave. Admitiu-se celulite do membro inferior esquerdo e excluiu-se trombose venosa profunda.

A doente admitiu abandono da toma dos suplementos nutricionais proteicos, o que contribuiu para o agravamento da hipoalbuminémia e aumento dos edemas na semana anterior. Melhoria clínica após antibioterapia endovenosa e reintrodução da suplementação oral proteica.

Não há terapêutica curativa para a Sd. Hennekam. A dieta hiperproteica, vitaminas lipossolúveis e eletrólitos parecem ser benéficos. Muitos doentes também necessitam de uma dieta rica em triglicéridos de cadeia média e administrações periódicas de albumina. A drenagem linfática manual pode contribuir para a melhoria da qualidade de vida. O apoio psicológico é importante para o cumprimento das recomendações.

PO 02

SÍNDROME DE CAROLI – RELATO DE CASO

Fábio Caleça Emidio[1]; Teresa Abegão;
Pedro Gomes Santos[1]; Karolina Aguiar[1];
Ana Ribeiro[1]; Ana Lopes[1]
Centro Hospitalar do Algarve, EPE / Hospital de Faro

A doença de Caroli consiste numa patologia congénita rara por mutação do gene PKHD1 (polycystic kidney and hepatic disease 1), também responsável pela doença renal poliquística autossómica recessiva, pelo que ambas, geralmente coexistem. Caracterizada por dilatação segmentar e multifocal dos grandes ductos biliares intra-hepáticos, a doença "clássica" envolve apenas malformação do trato biliar. A associação a fibrose hepática congénita é mais frequente e denomina-se por síndrome de Caroli. O diagnóstico pode ser imagiológico ou, raramente, por biópsia hepática. O tratamento é de suporte, nomeadamente antibioticoterapia se colangite, e desobstrução das vias biliares. Nos casos graves com fibrose hepática extensa pode ser equacionada hepatectomia ou transplantação.
Homem de 84 anos, com Síndrome demencial e Doença de Caroli diagnosticada em 1997. Trazido ao Serviço de Urgência por aspiração alimentar. À admissão com insuficiência respiratória hipoxémica e distensão abdominal marcada. Objetivamente, apresentava roncos dispersos e palpava-se hepatomegalia maciça com bordo hepático a nível da fossa ilíaca direita, de contornos bosselados e consistência pétrea. Foi internado por necessidade de oxigenoterapia suplementar e antibioticoterapia. Nos primeiros dias de internamento permaneceu sem trânsito intestinal e refractoriedade a laxantes. Por suspeita de oclusão intestinal foi solicitada tomografia axial computorizada abdomino-pélvica, na qual se objetivou hepatomegália de grandes dimensões, com extensão à região pélvica, e substituição quase total do parênquima por inúmeras formações quísticas; sem evidência de dilatação das vias biliares e sem ascite ou esplenomegalia sugestivas de hipertensão portal. Identificados quistos renais corticais simples. Analiticamente apresentava padrão de colestase sem marcadores de lesão ou alteração da função hepática.
Embora se objective substituição exuberante do parênquima hepático por fibrose e formações quísticas, o presente caso não cursa com hipertensão portal. Por outro lado, não existe dilatação significativa das vias biliares nem descrição de episódios de colangite recorrente. Desta forma trata-se de um síndrome de Caroli em fase avançada, cuja apresentação clínica atípica se assemelha a lesão ocupante de espaço de evolução indolente.

PO 03

CUIDADOS PALIATIVOS NA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA NUM HOSPITAL GERAL

Rita Santiago[1]; Iuri Correia[1]; Simão Cruz[1];
Catarina Matos[1]; Anabela Alves; Hedi Liberato[1];
Miguel Silveira[1]; Maria Paula Custódio[1];
Mafalda Miranda[1]; Paula Espadinha[1]; Arlete Lopes[1];
Ana Oliveira[1]
[1]*Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca*

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa, incurável, com elevado impacto funcional e psicossocial.
A Federação Europeia das Sociedades Neurológicas preconiza uma abordagem multidisciplinar na ELA, de forma a maximizar o potencial de cuidados oferecidos. É também recomendado que os Cuidados Paliativos (CP) devam estar incluídos, com o intuito de avaliarem e integrarem a experiência de cada doente e família, assim como devem ser ativos e integrados precocemente em toda a doença severa, quer na abordagem de decisões de cuidados de saúde, quer na facilita-

ção de um coping mais adaptativo com vista à melhoria da qualidade de vida.

Objetivos: Descrever o modelo de intervenção hospitalar da Consulta Multidisciplinar (CMD) de ELA com a integração dos CP e caraterizar a amostra.

Metodologia: Na caracterização da amostra recorreu-se a uma amostra de disponíveis, observada entre 01/01/2022 e 13/04/2022. Recolheu-se informação sociodemográfica e clínica do processo clínico e avaliou-se o grau de funcionalidade através da escala Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale Revised (ALSFRS-R). Procedeu-se a uma análise descritiva.

Resultado: A CMD abrange sete valências: Neurologia, Medicina Física e de Reabilitação, Pneumologia, Equipa Intra-Hospitalar de Suporte em Cuidados Paliativos, Psicologia de Ligação, Nutrição e Gastroenterologia. O tempo entre referenciação e primeira consulta é ≤ a 1 mês e entre consultas ≤ a 3 meses. A amostra tem 22 doentes, a mediana de idades é de 70 anos (dos 50 aos 87) e com uma distribuição homogénea quanto ao sexo. Metade dos doentes tem um Cuidador. A apresentação clínica predominante foi cervical com ALSFRS-R de 27,4±10,6. Referenciaram-se 5 doentes a Unidade de CP, 2 à Rede Nacional de Cuidados Continuados e 1 à Equipa Comunitária de Suporte em CP. Ocorreram 3 óbitos, 2 destes em meio não-hospitalar.

Conclusões: A implementação da CMD de ELA pauta-se por seguir as recomendações de consenso internacionais. A integração dos CP desde a fase inicial tem possibilitado uma precoce articulação com a comunidade, na facilitação da gestão de sintomas, colmatando eventuais hospitalizações prolongadas ou desnecessárias.

Futuramente, pretende-se objetivar o impacto da CMD a nível funcional e na qualidade de vida do doente com ELA e seus familiares/cuidadores.

PO 04

SAÚDE ORAL NA SÍNDROME DE RETT

Diana Nunes[1]; Catarina Silva[1]; Patrícia Flores[1]; Daniela Lopes[1]; Fátima Bizarra[1]; Sandra Graça[1]
[1]Faculdade de Medicina Dentária da ULisboa

Introdução: A síndrome de Rett (SRTT) é um distúrbio neurológico que resulta em graves deficiências cognitivas e físicas que interferem diretamente na qualidade de vida. Estes indivíduos apresentam dificuldades na higiene oral, tornando-se mais suscetíveis a problemas médico-dentários.

Objetivo: Analisar o perfil e caracterizar a saúde oral de indivíduos com SRTT.

Materiais e métodos: Os dados foram recolhidos através da análise dos processos clínicos dos indivíduos que frequentam a consulta para pessoas com deficiência da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa (FMDUL). Este estudo foi autorizado pela Comissão de Ética da FMDUL. A recolha de dados inclui dados sociodemográficos, história médica, hábitos de higiene oral, nível de dependência, e avaliação do estado oral através do índice de dentes cariados, perdidos e obturados (CPOD), do índice de depósitos moles (ID-S) e do índice de hemorragia modificado (IH-S).

Resultados: Nesta consulta existem 34 doenças raras em 64 indivíduos sendo SRTT a mais prevalente com 7 (10,93%) pessoas. A média de idades foi de 25,29 (±10,98) anos [9; 40] e a maioria do género feminino (n=5; 71,4%). A maioria está institucionalizado (n=4; 57,1%) e todos apresentavam comorbilidades, sendo a mais comum a epilepsia (n=3; 42,9%). Em termos de autonomia nas atividades de vida diária, apenas um (14,3%) é independente, sendo o único com capacidade de comunicação.

O índice de CPOD, apresentou um valor médio de 4,14, sendo a categoria dos dentes obturados (O) a que apresenta o valor mais

alto de 3,00 (± 6,27) [0; 17]. Não foram encontrados dentes cariados (C). O IH-S foi de 0,92, ou seja, não há presença de hemorragia e o ID-S de 1,41, considerado razoável. Todos apresentaram bruxismo.
Nos hábitos de higiene oral, a maioria (71,4%) realiza a escovagem duas ou mais vezes por dia, sendo que apenas dois (28,6%) são totalmente independentes.
Conclusão: Os resultados deste trabalho refletem que estes pacientes têm uma boa saúde oral e não manifestam doença ativa. Esta evidência deve-se em grande parte às idas frequentes a consultas de higiene oral, o que reforça a ideia de que estes utentes devem ser acompanhados regularmente por profissionais de saúde oral.
Palavras-chave: Síndrome de Rett, Doença Rara, Saúde Oral, CPO, Higiene Oral.

PO 05

ESTRATÉGIAS PARA MELHORAR AS TÉCNICAS DE HIGIENE ORAL NA SÍNDROME DE X FRÁGIL

Diana Nunes[1]; Catarina Silva[1]; Patrícia Flores[1]; Daniela Lopes[1]; Fátima Bizarra[1]; Sandra Graça[1]
[1]Faculdade de Medicina Dentária da ULisboa

Introdução: A síndrome do X Frágil (SXF) é um distúrbio genético relacionado com o braço longo do cromossoma X, sendo o motivo mais comum de deficiência intelectual hereditária. Esta síndrome apresenta características orais específicas que podem dificultar a execução da higiene oral, tornando-os mais suscetíveis a doenças orais.
Objetivo: Avaliar as características intraorais e adaptar técnicas de higiene oral.
Materiais e métodos: Os dados foram recolhidos através da análise dos processos clínicos dos indivíduos com doenças raras que frequentam a consulta para pessoas com deficiência da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa (FMDUL). A recolha de dados inclui dados sociodemográficos, história médica, os hábitos de higiene oral, nível de dependência, exame intraoral, índice de depósitos moles (ID-S) e técnicas adaptativas transmitidas na consulta. O estudo foi autorizado pela Comissão de Ética da FMDUL.
Resultados: Dos 555 indivíduos que frequentaram a consulta entre 2015 e 2019, 64 eram portadores de doença rara, dos quais seis (9,38%) têm SXF. A média de idades foi de 29,50 (±7,092) anos [21; 40] e todos eram do género masculino.
No exame intraoral observou-se o palato alto e estreito (n=5), macroglossia (n=4), mordida aberta (n=4), desgaste oclusal dos dentes (n=3) e má oclusão com classe de II de Angle em todos os indivíduos.
O Índice de ID-S foi de 1,67 (±0,85) [0,50; 3,00], considerado um valor razoável. Apesar da frequência de escovagem ser 2 ou mais vezes por dia na maioria dos indivíduos (66,7%) só 1 utente é autónomo com os restantes a dependerem do cuidador para a realização desta tarefa. Para facilitar esta tarefa, tendo em conta as características orais apresentadas, sugere-se a utilização de técnicas adaptativas como irrigadores orais, dedeiras, esponjas orais, escovas de cabeça tripla e escovas de cabo alongado.
Conclusão: Indivíduos com SXF são mais propensos a desenvolver características orais que dificultam a realização da higiene oral, aumentando a acumulação de placa bacteriana na cavidade oral e consequentemente a presença de doenças ativas, tornando-se importante a realização de técnicas específicas adaptativas para realizar a higiene oral diária dos portadores desta condição.
Palavras-chave: Síndrome de X frágil, Doença Rara, ID-S, Técnicas Adaptativas

PO 06

ALTERAÇÕES ORAIS EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE DOENÇA RARA

Fátima Bizarra[1]; Diana Nunes[1]; Catarina Silva[1]; Patrícia Flores[1]; Daniela Lopes[1]; Sandra Graça[1]
[1] Faculdade de Medicina Dentária da ULisboa

Introdução: Pessoas portadoras de doença rara têm predisposição para uma série de alterações orais, embora a maioria delas desconhecidas devido ao reduzido acesso ao diagnóstico.
Objetivo: Descrever as características orais de indivíduos com doenças raras.
Materiais e métodos: Estudo descritivo aprovado pela Comissão de Ética da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa (FMDUL). Para a avaliação, foi efetuado um exame intraoral das pessoas com deficiência que frequentaram as consultas entre outubro e dezembro de 2021.
Resultados: Durante o período de estudo foram observadas 19 pessoas com 13 doenças raras, com idades compreendidas entre os 18 e 50 anos, sendo maioritariamente do sexo feminino (57,9%). Na observação oral verificou-se hiperplasia gengival (n=9) na síndrome de Lennox Gastaut, West, Rett, X Frágil, Wolf Hirschhorn, Lisencefalia Tipo I e Microcefalia; Recessões Gengivais (n=7; 36,8%) na Síndrome de Lennox Gastaut, West, X Frágil, Klinefelter, Cri Du Chat e Distrofia Miotônica; e Bruxismo (n=6; 31,6%) na síndrome de West, Rett, Wolf-Hirschhorn e Cri Du Chat.
As alterações orais foram encontradas em 16 (84,2%) indivíduos, como Macroglossia (n=3) na síndrome de Lennox-Gastaut e X frágil; Desgaste Dentário (n=7) na síndrome de Pradder-Willi, West, Rett, X Frágil e Cri Du Chat; Hipodontia (n=2) na síndrome de Wolf-Hirschhorn e Klinefelter; Hipoplasia do Esmalte (n=3) na Síndrome de Pradder-Willi, X Frágil e Cri Du Chat; Respiração Oral (n=9) na Síndrome de Pradder-Willi, West, Microcefalia, Rett e Distrofia Miotônica; Palato Alto e Estreito (n=12) na Síndrome do Cromossoma 1, Wolf-Hirschhorn, West, X Frágil, Distrofia Miotônica e Cri Du Chat; Mordida Aberta (n=11) na Síndrome de Lennox-Gastaut, West, Rett, X Frágil, Distrofia Miotônica, Cri Du Chat e Hipoplasia Pontocerebelar Tipo II; e Mordida Cruzada (n=4) na Síndrome do X Frágil, Distrofia Miotônica e Hipoplasia Pontocerebelar Tipo II.
Conclusões: As alterações orais encontradas são típicas de cada síndrome. A identificação dessas características permite a criação de estratégias para melhorar a higiene oral diária.
Palavras-chave: "Doença Rara", "Características Orais", "Alterações Orais"

PO 07

DOENÇA DE MCARDLE: APRESENTAÇÃO DE UM CASO E REVISÃO DE CASOS REPORTADOS NO ADULTO, EM PORTUGAL

António Mateus-Pinheiro[1]; Tiago Dias da Costa[1]; Sónia Moreira[1]
[1] Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução: A doença do armazenamento do glicogénio tipo V, também conhecida como Doença de McArdle, é uma doença genética rara causada por mutações no gene que codifica a miofosforilase. Esta enzima participa num conjunto de reações que visam a degradação do glicogénio em glucose, razão pela qual a deficiência desta enzima promove a anormal acumulação de glicogénio tecidual, o que traz importantes repercussões no metabolismo e função musculares para os doentes.
Relato do Caso: Relatamos um caso de diagnóstico de doença de McArdle numa doente de 28 anos que recorreu ao serviço de urgência por episódios recorrentes de diarreia

interpretados em contexto de gastroenterite aguda infecciosa. Associadamente a doente apresentava queixas de mialgias generalizadas, fraqueza muscular e intolerância ao exercício físico desde há vários anos, que não tinham até à data sido alvo de estudo dirigido. Negava outras queixas, mas acrescentava que a irmã teria sintomatologia semelhante. Perante a suspeita de doença metabólica, a doente foi submetida a estudo analítico, que revelou rabdomiólise, com níveis séricos de creatina cinase de 24 171 U/L. No screening genético identificou-se a mutação 148C>T, em homozigotia, no gene PYGM, confirmatória de Doença de McArdle. A doente iniciou um regime dietético adaptado e foi instruída a evitar actividade física intensa, mantendo-se em seguimento na consulta de Medicina Interna-Doenças Hereditárias e Metabólicos do Adulto.

Discussão: O caso apresentado reúne um conjunto de achados clínicos característicos da Doença de McArdle, mas que face à sua natureza inespecífica poderão ser facilmente desvalorizados. Em concreto, a exaustão muscular que ocorre precocemente após início de actividade física, bem como um fenómeno de "recuperação", conhecido como fenómeno de second-wind, no qual o doente recupera tolerância ao exercício após uma breve pausa de alguns minutos, são achados clínicos que importa reconhecer no sentido de iniciar o estudo diagnóstico desta doença. De entre os 5 casos de diagnóstico de Doença de McArdle no adulto reportados em Portugal nos últimos 20 anos, este trata-se do doente mais novo com diagnóstico em idade adulta, o que ilustra bem como mesmo sintomas típicos podem permanecer por explorar durante vários anos, conduzindo ao diagnóstico tardio e eventuais sequelas tardias.

PO 08

RELIEF OF CHRONIC MUSCULOSKELETAL PAIN IN PATIENTS DIAGNOSED WITH EDS: A QUESTIONNAIRE-BASED STUDY

Maria Eduarda Martins[1]; Isabelle Brock[2]; Maggie Buckley[3]; Pradeep Chopra[4]; Clair A. Francomano[5]; Beth Darnall[6]; Carlos Vaz[7]

[1] Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde [2] Clinical research project manager for GERSED (study and research group for EDS) Paris, France, Sr. clinical researcher QoLify research institute, NY, USA.[3] The Pain Community[4] Pain Medicine specialist, Brown Medical School, RI, USA [5] Department of Medical and Molecular Genetics, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, IN, USA [6] Department of Anesthesiology, Perioperative and Pain Medicine, Stanford University School of Medicine, Palo Alto, California [7] Department of Medicine of Faculty of Medicine of Porto University, Rheumatologist at Centro Hospitalar Universitário de São João

Background: *Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorder are often painful conditions in which most patients suffer from chronic musculoskeletal pain. To date, few published studies have described chronic pain managements, treatments and strategies utilized by these patients.*

Objective: *This study seeks to understand what treatments, actions, and coping mechanisms, scientifically proven or not, are used by patients diagnosed with Ehlers-Danlos Syndrome/Hypermobility Spectrum Disorder to treat chronic musculoskeletal pain.*

Subjects: *International online convenience sample of 1145 patients with a self-reported diagnosis of Ehlers-Danlos Syndrome or Hypermobility Spectrum Disorder. Respondents were 92.8% female and the average age was 38.*

Methods: *An online questionnaire was developed by the authors. It studied the effectiveness of 51 different treatments selected through an informal scoping review. Patients*

rated the analgesic benefits and harms for each treatment. In cases of reported analgesic benefit were queried on the time to provide relief. A beta-test was performed on 32 individuals. The final version of the questionnaire was distributed internationally by doctors, in clinics and social media. A descriptive study was done.

Results: *The most effective treatments reported were heating pads and splints/braces. Cold showers and CrossFit were considered the least effective. CrossFit and horse riding were the treatments most reported as being harmful.*

Conclusion: *Patients reported a high number of treatments and strategies used to manage and self-manage chronic pain, albeit many with minimal analgesic benefit. Results identify some treatments worth focusing on in future research, as well the clear need to help patients avoid common harmful behaviours.*

PO 09

IN SILICO ANALYSIS OF GENETIC VARIANTS IN PERUVIAN PATIENTS WITH RARE DISEASES

Angelo Paul Motta Pardo[1]; Maria Luisa Guevara Gil[2]; Ricardo Fujita Alarcon[3]; Oscar Acosta Conchucos[3]; Jose Luis Buleje Sono[3]; Daisy Maria Obispo Achallma[3]; Solange Paredes Moscoso[4]; Claudio Villegas Llerena[5]
[1]Centro de Genetica y Biologia Molecular, Universidad San Martin de Porres, Lima, Peru; [2]Centro de Genetica y Biologia Molecular Universidad San Martin de Porres, Lima, Peru; [3]Centro de Genética y Biología Molecular, Universidad San Martín de Porre, Lima, Peru; [4]Centro de Genetica y Biologia Molecular, Universidad San Martin de Porres, Lima, Peru; [5]Centro de Genetica y Biologia Molecular, Universidad San Martin de Porres, Lima, Peru

Rare diseases are currently a public health problem in Peru, where there would be approximately 1.5 to 2 million people affected. There are genetic variants detected in Peruvian patients that could be associated with rare diseases such as Marfan Syndrome and Epidermolysis bullosa. The purpose of this study was to analyze genetic variants in Peruvian patients with rare diseases through in silico analysis. Stabilization and three-dimensional modeling of mutant proteins were determined using the I-Mutant 2.0 and Pymol web servers, respectively. A total of 19 single nucleotide polymorphisms (SNPs) identified, 17 SNPs had a decreasing effect on protein stability, while the other 2 SNPs had an increasing effect. Based on the model results, some differences were revealed between the mutant-type amino acids and the wild-type amino acids, such as those in physicochemical properties; charge, size and hydrophobicity related to a possible functional effect on the identified protein. The SNPs predicted to be deleterious in this study could be used in the selection of target SNPs for molecular level diagnosis of the diseases Marfan Syndrome and Epidermolysis Bullosa. In this way, it contributes to the knowledge of genetic factors in rare diseases in Peru and the world.

PO 10

SUPORTE PALIATIVO NA VIVÊNCIA DE UMA DOENÇA RARA – UM CASO CLÍNICO

Sílvia Elisabete Pereira Gonçalves Carvalho Sereno[1]; Tânia Santos Afonso[1]; Rita Mascarenhas Pessoa[1]; Rodrigo Santos Vicente[1]; Maria Paula Custódio[1]
[1]Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Os Cuidados Paliativos (CP) abrangem, como cuidados de saúde, um vasto leque de patologias, não sendo exceção as doenças raras. O sarcoma diagnosticado, enquanto doença rara, associa-se a cerca de 1% das neoplasias malignas da mama. É escassa a literatura que relaciona os CP à vivência de uma doença rara, o que constitui motivação para a publicação.

Objetivo: Descrever a intervenção de uma

Equipa Intra-Hospitalar de Suporte em CP (EIHSCP), no apoio a uma doente/família com doença rara.

Caso clínico: Mulher de 62 anos, casada. Situação social débil. Diagnóstico clínico de leiomiossarcoma da mama direita. Mastectomia simples há 1 ano. Diagnosticada recidiva local em 4 meses. Carcinoma da mama esquerda intervencionado, sob Tamoxifeno. Cumpriu radioterapia com fraca resposta. Internada após franco depauperamento do estado geral e decisão de apoio paliativo. Referenciada à EIHSCP. Na primeira abordagem, doente centrada na limitação de movimentos por intervenções técnicas como a soroterapia. Assintomática. Aceitante da avaliação e cuidados a ferida maligna (FM) mas pouco colaborante na comunicação sobre a sua doença.

Resultados: As abordagens subsequentes e interdisciplinares garantiram ganhos de confiança, conforto e partilhas. A dor manifestada era total, multidimensional. O apoio prestado envolveu: suporte terapêutico farmacológico médico; orientação dos cuidados de enfermagem a FM e a facilitação/gestão de esforço/mobilidade; apoio psicológico na gestão da ansiedade e suporte social. O planeamento de cuidados englobou: a promoção do contacto com a família em facilitação de relações que eram previamente problemáticas e o estabelecimento de uma referenciação a Unidade de CP (UCP) para continuidade de cuidados, da qual não chegou a beneficiar por desfecho final da doença ainda em internamento hospitalar.

Conclusões: A vivência de uma doença rara poderá ser melhorada pela abrangência de um suporte global dirigido às necessidades de doentes/famílias, sendo este um elemento de honra nos CP. A referenciação tardia a CP condicionou um planeamento de cuidados em fim de vida e não o acompanhamento precoce que seria desejável. No entanto, a articulação entre a EIHSCP e a equipa do internamento permitiu: sintomatologia controlada, promoção da presença regular de familiar e cumprimento de tarefas de fim de vida.

PO 11

SÍNDROME INFLAMATÓRIO MUTISSISTÉMICO PÓS-INFEÇÃO COVID-19 NUMA JOVEM ADULTA

Marta Pinheiro[1]; Joana Urzal[1]
[1] HPP Hospital de Cascais

Objetivos: O síndrome inflamatório multissistémico nas crianças (multisystemic inflammatory syndrome) é uma entidade rara e grave que surge em doentes com infeção COVID-19 prévia ou ativa. Casos MIS em adultos (MIS-A) foram documentados.

Caso clínico: Mulher de 34 anos com antecedentes de mutação do gene protrombina, tromboembolismopulmonar (TEP) em 2013 e 2016, obesidade e infeção a SARS-CoV-2 (PCR positivo a 01/02/2021). Recorreu ao Serviço de Urgência a 25/02/2021 por febre diária que não cedia a antipiréticos, cefaleia e mialgias, com 3 dias de evolução. Analiticamente com AST 183 U/L e ALT 503 U/L, padrão de citocolestase com hiperbilirrubinemia (GGT 319 U/L, FA 293 U/L, bilirrubina total 1.99 mg/dL, bilirrubina direta 1.74 mg/dL), PCR 11.3 mg/dL. Função renal sem alterações. Realizou tomografia computorizada de tórax com contraste que revelou TEP da artéria lobal superior direita. Durante o internamento, manteve picos febris diários. A doente evoluiu com dor abdominal, icterícia, colúria e acolia, poliartrite das tibiotársicas e joelhos bilateralmente e uveíte. Do ponto de vista analítico, bilirrubina total máxima 7.06 mg/dL e bilirrubina conjugada de 6.04 mg/dL, parâmetros inflamatórios elevados (PCR 15.65 mg/dL, VS 123 mm/h, ferritina 369 ng/dL) com proteinúria/creatininúria 451 mg/g, anemia inflamatória com Hb 8.2g/dL e trom-

bocitose. Do ponto de vista de autoimunidade, anticorpos positivos para síndrome de anticorpos antifosfolipídicos (cardiolipina e b2 glicoproteina). Excluídas causas neoplásicas, infeciosas ou autoimunes que justificassem o quadro inflamatório. A doente cumpriu 3 dias de metilprednisolona 500 mg, imunoglobulina endovenosa 2g/kg (200g) e toma única de tocilizumab 800mg, com melhoria clínica e analítica, com descida dos parâmetros inflamatórios

Discussão: A incidência deste síndrome é desconhecida uma vez que o seu diagnóstico é difícil. Não existem ainda guidelines para o seu tratamento, mas a utilização de corticoides, imunomodeladores e terapêutica de suporte continuam a ser os tratamentos sugeridos.

Conclusão: O MIS-A é uma entidade rara mas grave e potencialmente fatal. Apesar do surgimento recente de critérios diagnósticos de MIS-A pelo CDC, não existem ainda algoritmos para abordagem e tratamento destes doentes.

PO 12

ENTENDENDO A SINDROME DE DIGEORGE

Eliana Cajigas Silva[1]; Victoria Cabral[1]
[1]Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE / Hospital de Santa Marta

Introdução: A Sindrome de Digeorge consiste em uma microdeleção heterozigótica no braço longo do cromossomo 22q11.2. Considerada uma das mais frequentes trastornos genéticos na população pediátrica. A prevalência ao nascimento estima-se em 1/4.500-1/10.000 no mundo inteiro. As alterações resultam da migração anormal das células embrionárias da terceira e quartas bolsas faríngeas que afectam o desenvolvimento do timo, paratiroide e o arco aórtico. Está classificada em total/completa ou parcial e o espectro clínico depende do grau do comprometimento tímico. As características clínicas mais relevantes são hipocalcemia, hipoparatireioidismo, anomalia do timo, défice imunológico, anomalias cardíacas, fenda palatina, dismorfismos faciais e alterações na fala e na deglutição. Uma vez confirmado o diagnóstico o tratamento está baseado numa abordagem multidisciplinar que pode incluir transplante de medula óssea.

Caso clínico: Lactente com 9 meses de idade, nascido em Moçambique. Fruto da segunda gestação com polihidramnios. Notados dismorfismos logo ao nascimento dados por orelhas de implantação baixa, micrognatia, boca, língua e nariz pequenos, baixa implantação do palato, hipertelorismo e fácies de "bubbly baby" pelo qual foi colocada a hipótese de Sindrome de Digeorge confirmanado a deleção 22q11.2 por FISH, cariótipo e imunofenotipagem sem alterações. Ingressa à nossa instituição com má progressão ponderal, ataxia ligeira e alimentação por sonda nasogástrica. Avaliação analítica: ligeira hipercaliemia (5.6 mmol/L), Hemograma sem linfopenia, sem alterações do metabolismo fosfo-cálcico nem tiroideia. Descartadas anomalias congénitas do tracto gastro-intestinale/ou sistema cardio-vascular.

Conclusões: Uma maior familiaridade com a doença e um elevado índice de suspeição do reconhecimento dos fenótipos pode levar a um diagnóstico e correção precoce dos distúrbios cardíacos e metabólicos que proporcionem uma melhor qualidade de vida.

PO 13

SARCOIDOSE PULMONAR RECIDIVANTE – RELATO DE CASO

Fábio Emídio[1]; Teresa Abegão[1]; Ramiro sá Lopes[1]; Karolina Aguiar[1]; Ana Ribeiro[1]; Ana Lopes[1]
[1]Centro Hospitalar do Algarve, EPE / Hospital de Faro

A sarcoidose é uma doença granulomatosa multissistémica, caracterizada pela presença de granulomas não caseosos nos órgãos

envolvidos, tipicamente no pulmão. Afeta geralmente adultos jovens, sendo a sua etiologia desconhecida, embora se presuma o contributo de fatores ambientais e genéticos. Em aproximadamente metade dos casos o diagnóstico é "acidental" por exame radiológico de rotina. As manifestações respiratórias mais frequentes incluem tosse e dispneia.

Homem de 77 anos, com antecedente de sarcoidose pulmonar diagnosticada em 1987, e biopsia no início de 2021 que confirmava presença de granulomas não caseosos; dislipidemia e cardiopatia isquémica. Recorre ao serviço de urgência em Março de 2022 por cansaço e dispneia para pequenos esforços, de agravamento progressivo, com 3 dias de evolução. Referia agudizações anuais, geralmente nos 3 últimos meses do ano, que careciam de corticoterapia sistémica durante 6 meses. Na sequência de intervenção eletiva por aneurisma da aorta abdominal, teria reduzido abruptamente a dose de prednisolona de 40mg para 5mg, aproximadamente 1 semana antes do início do quadro. À admissão encontrava-se polipneico, com insuficiência respiratória tipo 1 e auscultação pulmonar com crepitações bibasais. Analiticamente apresentava parâmetros inflamatórios elevados. Realizada angio-tomografia computorizada que revelava franco espessamento dos septos intra e interlobares, sugerindo um padrão fibrótico intersticial, bem como presença de enfisema centrolobular/parasseptal nos lobos superiores e regiões periféricas dos lobos inferiores, associado a adenopatias mediastínicas/hilares bilaterais. Iniciada antibioticoterapia empírica e retomada dose habitual de prednisolona, em esquema de desmame progressivo, com evolução favorável.

O diagnóstico diferencial das doenças pulmonares granulomatosas é múltiplo, sendo pertinente a exclusão de infeções e malignidade. No presente caso, o doente sofre anualmente crises clínicas, que motivavam a instituição de corticoterapia em doses elevadas. Aquando da suspensão abrupta, esta condicionou agravamento súbito do quadro respiratório, além de iatrogenia. Não estão estabelecidos critérios de monotorização e seguimento nestes doentes. Desta forma a semiologia médica constituí a "estrela guia" da atuação médica.

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

ORGANIZAÇÃO

SPMI NEDR NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS

SPMI Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

APOIOS

ALEXION AstraZeneca Rare Disease

Alnylam PHARMACEUTICALS

Amicus Therapeutics

BIOMARIN

CSL Behring Biotherapies for Life™

Chiesi global rare diseases

EUSAPharma

Intercept

Orphalan

Pfizer

PTC THERAPEUTICS

sanofi

sobi

Takeda

ultragenyx

SECRETARIADO

admédic+

paula.cordeiro@admedic.pt