

# **XI** NATIONAL CONGRESS OF **AUTOIMMUNITY**

**XXX** ANNUAL MEETING OF  
**NEDAI**

**19**  
**21**

**JUNE**  
**2025**

**ÉVORA**

**Connecting teams,  
transforming healthcare!**



**ABSTRACT BOOK**



## ORAL COMMUNICATIONS

Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

### CO 1

#### DELAYED DIAGNOSIS CONTRIBUTES TO INCREASED THROMBOTIC BURDEN AND INDEPENDENTLY PREDICTS SEVERE DAMAGE IN THROMBOTIC ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME

Diogo Santos<sup>1</sup>; Ana Mafalda Abrantes<sup>2</sup>; Filipa M. Costa<sup>2</sup>; Inês Parreira<sup>2</sup>; Ana Rita Lopes<sup>2</sup>; Ryan Costa-Silva<sup>2</sup>; Ana Teodósio Chícharo<sup>3</sup>; Joana Rosa Martins<sup>2</sup>; João Pedro Marques<sup>2</sup>; Ana Rita Cruz-Machado<sup>2</sup>; Pedro Gaspar<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

<sup>2</sup> Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE / Hospital de Santa Maria<sup>3</sup> Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro

#### INTRODUCTION

The diagnosis of thrombotic antiphospholipid syndrome (APS) can be challenging. We aim to investigate the impact of time to diagnosis on cumulative thrombotic events and damage accrual in patients with APS.

#### METHODS

Retrospective cohort study including 252 patients with APS attending a Portuguese tertiary centre. Time to diagnosis: time elapsing from the first thrombosis to disease diagnosis. Diagnosis and treatment delay:  $\geq 12$  months. Recurrent events occurred during antithrombotic therapy. Damage: assessed using the damage index for APS (DIAPS). Risk factors for diagnosis and treatment delay were assessed. Uni- and multivariate Cox regression analysis was used to determine predictors of damage (DIAPS $\geq 1$ ) and severe damage (DIAPS $\geq 3$ ). Significance was set as  $\alpha < 0.05$ .

#### RESULTS

Most patients were female (76.7%) with primary APS (71.8%) and the median age at onset was 40.5 (28 – 51) years. Venous thrombosis was the most common presenting thrombotic event (59.1%). The median time to diagnosis was 12 (5 – 56) months ( $\geq 12$  months, 53.6%). Patients were treated with long-term anticoagulation (86.9%): median time to start treatment, 5 (0 – 48) months ( $\geq 12$  months, 42.5%). More recent years of diagnosis decreased the risk for diagnosis (per one-unite increase OR 0.85, 95% CI 0.81 – 0.89,  $p < 0.001$ ) and treatment (per one-unite increase OR 0.91, 95% CI 0.88 – 0.94,  $p < 0.001$ ) delay. Neither the type of APS nor any comorbid condition was associated with both diagnosis and treatment delay. Arterial thrombosis increased the risk for treatment (OR 2.36, 95% CI 1.40 – 3.99,  $p = 0.001$ ) but not diagnosis delay. Patients with diagnosis delay had more cumulative thrombosis (2 vs 1,  $p < 0.001$ ) and recurrent thrombosis (38.5% vs 16.2%,  $p < 0.001$ ). Damage and severe damage affected 75.4% and 21.0% of patients, respectively. In univariate Cox regression analysis, the age at and the year of APS onset were predictors of damage and severe damage. The type of the first thrombosis did not predict any of the outcomes. Secondary APS (HR 2.65,



95%CI 1.52 – 4.62,  $p < 0.001$ ), cumulative thrombotic events (per one-unit increase HR 1.36, 95% CI 1.16 – 1.60,  $p < 0.001$ ) and recurrent thrombosis (HR 2.66, 95% CI 1.52 – 4.66,  $p = 0.001$ ) predicted severe damage but not damage. Treatment delay did not predict damage nor severe damage. Diagnosis delay did not predict damage but predicted severe damage (HR 2.99, 95% CI 1.25 – 7.16,  $p = 0.014$ ). In multivariate analysis, diagnosis delay remained a predictor of severe damage (HR 3.33, 95%CI 1.29 – 8.62,  $p = 0.013$ ) after adjusting for sex, age and year at APS onset, type of APS, type of first thrombosis, recurrent thrombosis, and treatment delay.

## CONCLUSION

In APS, diagnosis delay is associated with an increased number of cumulative thrombotic events and is an independent predictor of severe damage accrual. This highlights the critical need for awareness of this condition, earlier diagnosis and intervention.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

### CO 2

#### **ACONSELHAMENTO DA SEGURANÇA FARMACOLÓGICA NA GRAVIDEZ EM DOENTES COM DOENÇAS AUTOIMUNES**

Carolina Saca; Maria Carolina Carvalho; Joana Caetano; José Alves

MEDICINA 4 - HOSPITAL PROF. DR. FERNANDO FONSECA - AMADORA/SINTRA

#### **INTRODUÇÃO**

As doenças autoimunes afetam maioritariamente mulheres em idade reprodutiva, colocando desafios particulares no planeamento familiar, gravidez e amamentação, implicando avaliação dos riscos associados à exposição medicamentosa, e aconselhamento estruturado e individualizado. A evidência disponível quanto à frequência deste aconselhamento na prática clínica é escassa.

#### **OBJETIVO**

Avaliar a experiência de mulheres com doenças autoimunes quanto ao aconselhamento recebido sobre planeamento familiar e gravidez.

#### **MÉTODOS**

Estudo observacional e descritivo através de inquéritos a mulheres com doenças autoimunes, diagnosticadas em idade reprodutiva, seguidas em consulta numa unidade especializada entre janeiro-março 2025. O questionário incluiu questões sobre diagnóstico, terapêutica e aconselhamento médico durante o percurso reprodutivo.

#### **RESULTADOS**

Foram incluídas um total de 58 doentes, a maioria com idade superior a 43 anos (32.8%). Quanto ao grau de escolaridade, 41,4% tinham licenciatura ou grau superior. Os diagnósticos mais comuns foram espondilartropatias (24,1%), lúpus eritematoso sistémico (24,1%) e artrite reumatóide (13,8%). A maioria das doentes foi diagnosticada entre os 30 e os 42 anos (52.6%).

Durante o seguimento, 56,9% das doentes afirmaram ter sido questionadas sobre o planeamento familiar.

Em relação ao aconselhamento sobre a segurança dos fármacos na gravidez, das 21 doentes sob fármacos com potencial teratogénico (metotrexato, micofenolato de mofetil ou ciclofosfamida) e com respostas válidas, 52,4% receberam informação médica. Nas 44 doentes que utilizaram fármacos considerados compatíveis com a gravidez (ex.: azatioprina, hidroxicloroquina), essa proporção foi de 45,5%. No subgrupo de doentes sob agentes anti-TNF-alfa (n =

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



16), 62,5% reportaram ter sido informadas. Das 30 doentes com uso de anti-inflamatórios não esteróides 40% indicaram ter recebido aconselhamento.

Verificou-se uma associação estatisticamente significativa ( $p = 0.022$ ) entre o nível de escolaridade e a probabilidade de ter sido informada sobre a segurança dos fármacos na gravidez.

## CONCLUSÕES

Os resultados evidenciam uma taxa sub-ótima de informação prestada, demonstrando a necessidade de implementar e reforçar práticas de comunicação e acompanhamento multidisciplinar em saúde reprodutiva no seguimento das mulheres com doenças autoimunes.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

### CO 3

#### **GRUPO DE IMUNO-ONCOLOGIA- EXPERIÊNCIA DE UMA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR**

Catarina Favas; João Serôdio; Michelle Silva; Inês Eiriz; Andreia Chaves; José Delgado Alves  
Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

#### **RESUMO**

Os inibidores dos checkpoint imunológicos (ICI) inovaram o tratamento das neoplasias. As reações adversas imuno-mediadas (RAIM) associadas podem ser graves, mas pouco se sabe sobre a melhor estratégia terapêutica sem que se comprometa a eficácia dos ICI. Por isso, o envolvimento de várias especialidades, nomeadamente da Medicina Interna, é fundamental.

#### **MÉTODOS**

Estudo retrospectivo descritivo de uma coorte de doentes tratados com ICI que desenvolveram RAIM  $\geq$  grau 2, de acordo com a escala de terminologia comum para eventos adversos, entre janeiro 2024 e março de 2025. Foram consultados os processos clínicos informáticos e analisados dados demográficos, tipo de cancro e estadio, o fármaco ICI realizado, tratamento para a RAIM e *outcomes* clínicos.

#### **RESULTADOS**

Dos 291 doentes tratados com ICI nos últimos 24 meses, dezasseis foram encaminhados à consulta de imuno-oncologia por RAIM $\geq$ 2. Tinham idade média de 60,2 anos e treze eram mulheres. Seis doentes tinham cancro da mama, quatro do pulmão, três do colo do útero e os restantes do rim e do tubo digestivo. Dez foram tratados com intuito paliativo, enquanto seis foram tratados com intuito curativo (três neoadjuvante e três adjuvantes). Dezasseis doentes cumpriram terapêutica com inibidores PDL1/PD1, um dos quais em associação com inibidor CTLA4. As RAIM descritas foram: pneumonite, hipofisite, encefalite, síndrome miasténico, artrite, polimialgia reumática, vasculite crioglobulinémica, síndrome de activação macrofágica, hepatite, colite, psoríase e rash cutâneo. Apenas quatro doentes (25%) tinham doença auto-imune (DAI) prévia que agravou com ICI. O número médio de ciclos até RAIM foi de 6,4 ( $\pm$  5,5), tempo médio para RAIM foi de 135 dias ( $\pm$  98). Com excepção de um doente, todos foram tratados com corticóide (15/16), em 18% (3/16) associou-se outro imunossupressor e 31% (5/16) receberam terapêutica biológica. Nos últimos, a RAIM foi resolvida e até ao momento não houve progressão da doença tumoral. No global, 18% (3/16) doentes não interromperam ICI, 18% (3/16) suspenderam temporariamente e 62,5% (10/16) suspenderam definitivamente. Em quatro doentes a RAIM não foi ainda resolvida. Dos doentes com cancro estadio IV,

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



três faleceram por progressão de doença e sete mantém doença estável. Nos doentes com ICI neoadjuvante ou adjuvante, não houve recidiva tumoral até ao momento.

## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O rápido reconhecimento de RAIM graves pelo oncologista e a articulação com grupos multidisciplinares para a sua abordagem são essenciais para o melhor tratamento dos doentes com cancro sob ICI. O internista com experiência em imunologia clínica pode desempenhar um papel central na gestão das RAIM. Nesta coorte, a associação de terapêutica biológica verificou-se segura e eficaz, mas dados a longo prazo e uma amostra mais robusta são necessários. Os autores não encontraram na literatura nenhum estudo semelhante na população portuguesa.



## ORAL COMMUNICATIONS

Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

### CO 4

#### UTILIZAÇÃO DE TERAPÊUTICA OFF-LABEL NUMA UNIDADE DE DOENÇAS AUTOIMUNES

Cátia Henriques<sup>1</sup>; Garcieith Gomes<sup>2</sup>; Luís David<sup>2</sup>; Catarina Favas<sup>2</sup>; José Delgado Alves<sup>2</sup>

<sup>1</sup> ULS Entre Douro e Vouga, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira

<sup>2</sup> Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra

#### INTRODUÇÃO

A utilização de um fármaco *off-label* consiste na sua utilização para uma finalidade que não consta no resumo de características do medicamento. Contudo, a prescrição de terapêutica *off-label* é uma prática frequente. Este estudo tem como objetivos caracterizar e monitorizar a prescrição de fármacos de utilização hospitalar propostos em regime *off-label* numa unidade de doenças imunomediadas.

#### MATERIAL E MÉTODOS

Estudo observacional descritivo, retrospectivo e longitudinal, com recurso a informação do processo clínico dos doentes com doença autoimune aos quais foram prescritos fármacos *off-label* no ano de 2024.

#### RESULTADOS

A Unidade submeteu a avaliação pela comissão de farmácia e terapêutica do hospital 197 fármacos, dos quais 101 foram em regime *off-label* (51,23%), para 86 doentes. Foram excluídos da análise 5 doentes. Foram analisados 96 fármacos (81 doentes). Em 11 doentes foi aprovado mais do que um fármaco.

A maioria dos doentes era do sexo feminino (72,8%) com mediana de idades de 53 anos (AIQ 25,3). As patologias para as quais se solicitaram mais fármacos *off-label* foi esclerose sistémica (n=22, 22,9%) e lúpus eritematoso sistémico (n=22, 22,9%), seguido de vasculites sistémicas (n=9, 9,4%), trombocitopenia imune (n=6, 6,3%), síndromes anti-sintetase (n=6, 6,3%), sarcoidose (n=4, 4,2%), espondilartrite (n=4, 4,2%), artrite reumatoide (n=4, 4,2%) e outras (n=19, 19,8%). O fármaco mais solicitado foi o rituximab (n=28, 29,2%), seguido de micofenolato de mofetil (MMF) (n=20, 20,8%), iloprost (n=7, 7,3%), tocilizumab (n=6, 6,3%), infliximab (n=5, 5,2%), adalimumab (n=3, 3,1%), anacina (n=3, 3,1%), upadacitinib (n=3, 3,1%), tofacitinib (n=2, 2,1%), outros biológicos (n=6, 6,3%) e outros não biológicos (n=13, 13,5%).

O tempo mediano de dias entre a decisão de introdução do fármaco e o seu início foi de 24 dias (AIQ 52,25). O tempo mediano de tratamento foi de 5 meses (AIQ 6,5).



Até ao final do ano de 2024, 68 fármacos foram mantidos (62 doentes), com melhoria clínica documentada em 62 avaliações subsequentes. Foram administrados 10 fármacos autolimitados no tempo (mediana de dias 5, AIQ 1) em contexto de internamento (7 iloprost, 2 anacinra, 1 valganciclovir). Melhoria documentada em 2 doentes (1 sob rituximab, 1 sob tocilizumab), com possibilidade de suspensão do fármaco. Foram descontinuados 9 fármacos por efeitos secundários, 3 por ineficácia e 1 por decisão do doente. No período de seguimento houve 5 óbitos: 1 por infeção (sob MMF e rituximab), 1 no contexto de síndrome hemofagocítica (sob anacinra) e 3 sem acesso à informação.

#### **DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

O uso de medicação *off-label* é frequente em contexto de terapêutica imunomoduladora. Verificou-se eficácia terapêutica na maioria dos doentes e a suspensão dos fármacos foi ao encontro dos efeitos secundários descritos para os mesmos. A criação de protocolos de aprovação de fármacos poderá minimizar o tempo de início de terapêutica.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

CO 5

### SÍNDROME VEXAS: BREVE DESCRIÇÃO MEDIANTE UMA SÉRIE DE 3 CASOS CLÍNICOS

Carolina Marcos Queijo; Daniela Augusto; Elisa Serradeiro; Andreia Rocha Costa; Fernando Salvador  
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

#### INTRODUÇÃO

A síndrome VEXAS é uma doença inflamatória rara, descrita em 2020, e caracteriza-se pela apresentação sob inflamação sistémica e alterações hematológicas, como síndromes mielodisplásicas (SMD). O acrónimo refere-se à presença de vacúolos (V) em precursores mielóides e eritroides, mutação na enzima activadora E1 (E), ligação ao cromossoma X (X), autoinflamação (A) e mutação somática (S) do gene UBA1.

#### CASOS CLÍNICOS

Descreve-se, à continuação, o caso de três doentes do sexo masculino, entre os 77 e os 85 anos, com mutações no gene UBA1, compatíveis com síndrome VEXAS.

O primeiro, com mutação c.122T>C p.(Met41Thr), apresentava envolvimento articular (artrite periférica), ocular (uveíte anterior), condrite auricular recidivante e hematológico (anemia macrocítica Hb 9,6 g/dL; VGM 111,6 fL; trombocitopenia 75.000/mm<sup>3</sup>). O mielograma revelou displasia trilinear com vacúolos. Evoluiu com dependência transfusional, diabetes induzida por corticoides e osteoporose. Faleceu em outubro de 2024 após fratura do colo do úmero.

O segundo, também com mutação c.122T>C p.(Met41Thr), apresentava envolvimento articular (artrite), condrite auricular, ocular (inflamação da órbita), trombótico (TVP e AVC isquémico), auditivo (hipoacusia), gastrointestinal (hepatomegalia) e sistémico (inflamação recorrente com elevação de PCR e VS). Respondeu parcialmente à corticoterapia, tendo iniciado metotrexato (15mg/semana) com estabilização clínica.

O terceiro, com mutação c.121A>C p.(Met41Leu), apresentava, por sua vez, envolvimento cutâneo (dermatomiosite amiopática), articular (artrite), hematológico (SMD com displasia multilinear e fibrose grau 2), trombótico (TEP/TVP) e sistémico. O mielograma revelou vacúolos esporádicos e displasia das três linhas hematopoiéticas. Respondeu parcialmente à corticoterapia, pelo que iniciou tocilizumab, suspenso por neutropenia, sendo substituído por ruxolitinib.



## DISCUSSÃO

Com os casos pretendemos ilustrar a diversidade fenotípica da síndrome VEXAS e a sobreposição com doenças autoimunes e hematológicas. A estratégia terapêutica apresenta ainda limitações mas inclui corticosteróides, metotrexato, agentes hipometilantes, inibidores da JAK 1/2 e inibidores IL-6. A idade e comorbilidades limitam terapias mais agressivas, como é o caso do transplante autólogo de células histaminais.

## CONCLUSÃO

A síndrome VEXAS deve ser considerada no diagnóstico diferencial de doentes com inflamação sistémica inexplicada e SMD. O diagnóstico definitivo é feito através de confirmação genética, contudo a análise é demorada e não reconhece variações. A abordagem terapêutica representa ainda um desafio na adequada gestão destes doentes, necessitando frequentemente de uma perspetiva multidisciplinar.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: André Real (ULS do Médio Tejo); João Matos Costa (ULS Lezíria)

### CO 6

#### **ARTRITE REUMATÓIDE E LEUCEMIA DE GRANDES LINFÓCITOS GRANULARES: UM CASO DE REMISSÃO COM RITUXIMAB**

Daniela Augusto<sup>1</sup>; Carlos Vasconcelos<sup>2</sup>; António Marinho<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

<sup>2</sup> Unidade Local de Saúde de Santo António

#### **INTRODUÇÃO**

A leucemia de grandes linfócitos granulares (LGL) é uma doença linfoproliferativa rara e heterogénea, que afeta principalmente as células T. Na dependência da proliferação clonal e infiltração de sangue periférico e medula óssea, cursa habitualmente com citopenias, entre quais a neutropenia se destaca pela sua frequência, esplenomegalia e infeções recorrentes. A associação com artrite reumatóide (AR) está descrita em, aproximadamente, 1/3 dos casos.

#### **CASO CLÍNICO**

Homem de 49 anos, com tabagismo ativo (40 UMA) e diagnóstico prévio de AR (15 anos de evolução), encaminhado para consulta de Doenças Autoimunes e Hematologia por neutropenia persistente (280 u/L à data da primeira consulta). Diagnóstico inaugural de neutropenia com aparente relação temporal com início de metotrexato, no entanto, fruste resposta hematológica após a sua suspensão. Alterada terapêutica para leflunomida, que culminou em novo agravamento de neutropenia e, conseqüente, infeção cutânea com necessidade de internamento, antibioterapia e estimuladores de crescimento. Realizado estudo complementar com mielograma e imunofenotipagem, que demonstrou expansões de LGL-T alfa/beta CD8 e gama/delta com características fenotípicas anormais, fortemente sugestivas de monoclonalidade. Adicionalmente, ecografia abdominal com evidência de esplenomegalia (18cm). Confirmado o diagnóstico de LGL, iniciada ciclosporina, todavia com suspensão posterior por toxicidade renal. Tentada ainda ciclofosfamida, com reagravamento da neutropenia, razão pela qual, após discussão multidisciplinar se decide *switch* por rituximab, com normalização sustentada da contagem de neutrófilos. Ao longo do seguimento, repetido ciclo de anti-CD20 por artrite (2.<sup>a</sup> e 3.<sup>a</sup> metacarpofalângicas), igualmente com resposta favorável.

#### **DISCUSSÃO**

A associação entre AR e LGL representa um desafio diagnóstico e terapêutico. A ativação imunológica crónica da AR pode contribuir para a expansão clonal das células T, resultando em manifestações hematológicas. O tratamento convencional com imunossuppressores pode ser limitado por toxicidade. Neste caso, o recurso a rituximab, apesar de

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



não considerado terapêutica de primeira linha, demonstrou eficácia tanto a nível da neutropenia como da remissão da AR.

## CONCLUSÃO

Este caso evidencia a importância do reconhecimento da LGL no contexto de AR com citopenias persistentes. O rituximab revelou-se uma alternativa terapêutica eficaz e segura, com benefício simultâneo nas manifestações hematológicas e articulares.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

### CO 7

#### **RAYNAUD'S PHENOMENON IN SYSTEMIC-SCLEROSIS: TREATMENT AND PATIENT-REPORTED OUTCOMES**

Joana Caetano; Marta Amaral; Susana Oliveira; José Delgado Alves

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

#### **INTRODUCTION**

Raynaud's phenomenon (RP) is one of the clinical hallmarks of systemic sclerosis (SSc). It can manifest with different degrees of severity, determining a potential burden on patients' function and quality of life. A wide range of drug therapies have been explored for RP in SSc, with dihydropyridine-type calcium channel blockers (CCB) still being the first-line option.

#### **OBJECTIVE**

This study aims to evaluate the treatments prescribed in our unit for SSc-associated RP and patient-reported outcomes (PRO) on RP symptoms.

#### **METHODS**

retrospective review of the treatments prescribed for RP in a cohort of SSc patients, according to the 2013 ACR/EULAR systemic sclerosis classification criteria, and PRO (ScleroID score - minimum 0, maximum 10) during follow-up. Severe cases were defined as those complicated with digital ulcers (DU) and/or pitting scars (PS), or needing alternative treatments [prostacyclin analogs, phosphodiesterase 5 inhibitors (PDE5i), and endothelin receptor antagonists (ERA)].

#### **RESULTS**

94 SSc patients with RP symptoms were included, 95% women, mean age 61.4±15.0, mean SSc duration 12.0±7.5 years, mean RP duration 16.2±11.6 years. Severe cases occurred in 38% of the patients. CCB were prescribed as the first-line therapy in 54.2%, antiplatelets (e.g. aspirin) in 21.3% (1st-line in 8.5%), and pentoxifylline in 12.8% (1st-line in 5.3%). In severe cases, iloprost was used in 39%, ERA in 44% (for prevention of DU recurrence), and PDE5i in 11%. The mean scleroID scores for RP were 4.4 before and 4.29 after treatment (p=0.24). In severe cases, these scores were higher (4.9 before and 4.78 after treatment, p=0.29).



## CONCLUSIONS

There was a significant proportion of patients with severe disease, although the reported scores were low (scores<5). The treatments prescribed didn't significantly impact PRO, which can reflect the poor efficacy of the treatment in some patients, the subjective nature of the scores reported, or the lack of objective measurements for SSc-associated RP.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

### CO 8

#### **NOVEL HETEROZYGOUS PATHOGENIC VARIANT IN THE C-TERMINAL DOMAIN OF THE NFKB2 GENE IN A PATIENT WITH COMMON VARIABLE IMMUNODEFICIENCY**

Joana Correia Nunes; Maria Beatriz Marques; Francisca Costa; António Figueiredo; João Fernandes Serôdio; José Delgado Alves

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

It is estimated that around 10% of patients with Common Variable Immunodeficiency (CVID) have a genetic pathogenic variant underlying the cause of the immune dysregulation. Pathogenic variants in the *NFKB2* are among the most common causes of CVID, with those affecting the C-terminal domain being associated with the most severe phenotypes. These variants and their associated phenotype have increasingly been recognized and better characterized over the past few years. Here, we describe a novel pathogenic mutation in this domain.

We report the case of a 24-year-old woman followed at our hospital since the age of three. Her family history is unremarkable for immune dysregulation (no contact with her father). She presented with frequent severe infections beginning at 12 months of age. Notably, she was hospitalized for bronchiolitis at 12 months, for pneumonia at the ages of 3 and 7 (the latter with isolation of *Staphylococcus aureus*) and with *Salmonella enteritidis* gastroenteritis at the age of 6. Immunologic studies at that time revealed pan-hypogammaglobulinemia (IgG 336 mg/dL, IgA 23 mg/dL, IgM 19 mg/dL) and absent vaccine responses to pneumococcus, diphtheria, and tetanus. The diagnosis of CVID was made and Immunoglobulin replacement therapy (IGRT) was initiated. There was an important improvement in the rate of severe infections.

At the age of 9, she developed vitiligo, which resolved spontaneously. At 11 years-old, she was diagnosed with lymphocyte-predominant Hodgkin lymphoma (CD20+ cells), achieving remission with one cycle of OPPA (vincristine, prednisone, procarbazine, doxorubicin) and four infusions of rituximab. At 14 years, she was diagnosed with adrenal insufficiency secondary to ACTH deficiency, managed with hydrocortisone. The patient is currently on IGRT, without side effects and with mild infrequent infections.

Further immunologic evaluation showed decreased switched and non-switched memory B cells. T cell analysis revealed normal CD4+ T cell counts but reduced central and effector memory CD8+ T cells. Recently, genetic testing identified a heterozygous variant, c.2529delG (p.Val844Serfs\*42), in the *NFKB2* gene. This frameshift variant introduces a premature stop codon and likely affects the C-terminal domain, consistent with a phenotype of CVID

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



associated with ACTH deficiency, skin involvement (self-limited in this case), and impaired memory B cell development, hallmarks of C-terminal domain defects.

Given the patient's typical *NFKB2*-associated manifestations, the heterozygous Val844Serfs\*42 variant is likely pathogenic, further expanding the spectrum of known *NFKB2* mutations.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

CO 9

### CHARACTERIZATION OF A SINGLE-CENTRE COHORT OF PATIENTS WITH PRIMARY AND ACQUIRED IMMUNODEFICIENCIES

João Fernandes Serodio; Francisca Costa; António Figueiredo; José Delgado Alves  
Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

#### INTRODUCTION

Primary Immunodeficiency (PID) are complex diseases characterized by recurrent infections or opportunistic severe infections and immune dysregulation presented as autoimmune/inflammatory manifestations, lymphoproliferation and cancer. It is estimated that PIDs affect 1/10 000 individuals. Nowadays, Acquired Immunodeficiency (AID), beyond that caused by Human Immunodeficiency Virus, is increasingly recognized mainly in the context of hematologic malignancies, solid organ transplant and immunosuppressive therapy or chemotherapy use.

#### AIM AND METHODS

Our aim was to characterize the diagnosis and management of patients with PID and AID followed at single-centre cohort. A retrospective descriptive analysis was performed. Variables studied included demographic, clinical and immunological data. A subanalysis of patients receiving Immunoglobulin Replacement Therapy (IGRT) was also done.

#### RESULTS

Currently, 53 patients are followed at our Immunodeficiency cohort: 23 patients at the pediatrics clinic and 30 at the adult's clinic; 28 diagnosed in childhood and 25 diagnosed in adulthood. Forty-three patients (81%) were diagnosed with PID and 10 patients (19%) with AID. Mean age of diagnosis was of  $24,7 \pm 24,9$  years-old and 40 (75%) were female patients. Mean age of first symptoms was  $20,8 \pm 24,6$  years, but 13 (25%) had symptoms since the neonatal period. Recurrent or severe infections were present in 42 patients (79%), most frequently common bacterial in 30 (57%) patients and viral infections in 22 (42%) patients; opportunistic infections occurred only in 10 patients (19%). Regarding patients with PID, severe or recurrent infections were present in 32 (74%) patients, autoimmune/inflammatory manifestations in 12 (28%), allergy in 9 (21%), lymphoproliferation in 7 (16%) and 3 patients (7%) had cancer (2 patients with Hodgkin lymphoma, 1 with thymoma). Predominantly antibody disorders were most frequent affecting 19 (44%) patients, followed by combined immunodeficiency with syndromic features in 9 (21%), 5 patients (12%) with confirmed or suspected defects of innate immunity, diseases of immune dysregulation in 4 (7%), complement



deficiency in 2 (5%), severe combined immunodeficiency in 1 (2%) and 1 (3%) with autoinflammatory syndrome with impaired T cell functions. A pathogenic or probably pathogenic genetic variant was identified 21 patients. In 9/10 patients with AID, the cause was a rituximab-based immunosuppressive or chemotherapy regimen. Sixteen patients have been treated with IGRT (14 with IGIV, 2 IGSC), for a median period of 16 (8-185) months of treatment.

#### **DISCUSSION**

These results display the diversity of patients followed in our cohort of immunodeficiencies. The time lag from first symptoms to diagnosis, the complexity and heterogeneity of the patients emphasize the importance of specialized teams dedicated to these complex diseases.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

### CO 10

#### **CLINICAL TRAJECTORIES, COMPLICATIONS AND OUTCOMES IN A VEXAS SYNDROME SINGLE-CENTRE COHORT**

Catarina Antunes Salvado; Martim Henriques; António Lamas; Ana Rita Gonçalves; Márcia Oliveira; Luísa Regadas; Raquel Faria

Unidade Local de Saúde de Santo António

#### **INTRODUCTION**

VEXAS syndrome is an adult-onset systemic autoinflammatory condition caused by somatic mutations in the UBA1 gene, leading to inflammatory and hematological manifestations. Diagnosis relies heavily on clinical recognition and genetic confirmation. Treatment guidelines are lacking.

#### **OBJECTIVES**

To describe clinical features, comorbidities, complications and outcomes in a VEXAS syndrome inception cohort.

#### **METHODS**

Medical data were retrospectively collected for 8 VEXAS syndrome patients. Statistical analyses were performed using SPSS 28.

#### **RESULTS**

All patients were men. Mean age at symptom onset was 75 years ( $\pm 4.75$ ). Diagnostic delay averaged 43.38 months ( $\pm 27.95$ ; maximum 76). Mean follow-up time was 19.38 months ( $\pm 9.58$ ; range 5-30). UBA1 variants were: p.Met41Leu (4/8), p.Met41Val (2/8), and p.Met41Thr (2/8). Mean variant allele frequency at diagnosis was 60.55% ( $\pm 13.26$ ). Cutaneous and hematological involvement were the most frequent manifestations. Bone marrow studies were performed in all patients, mostly post-diagnosis by a mean of 2.5 months ( $\pm 10.25$ ). Myelodysplastic syndrome was present in 87.5% (n=7) and monoclonal gammopathy in 50% (n=4).

All patients started anti-inflammatory treatment with glucocorticoids (GC). Tocilizumab (TCZ) was used in 75% (n=6). One patient received more than 2 different drugs (GC, TCZ, then ruxolinitib, and azacitidine). Clinical remission (regardless of GC dosage, at any time during follow-up) was attained in 75% of patients (n=6), but persistent remission ( $\geq 2$  consecutive visits) occurred in only 50% of patients (n=4), lasting, on average, 14.25 months (6-24 months).



Complete response (4) – clinical remission, C-reactive protein  $\leq 10$  mg/L and a  $\leq 10$  mg/day of prednisone-equivalent therapy – was achieved in only 37,5% (n=3) (lasting from 3-12 months), all of them on TCZ.

A 50% mortality rate was observed (n=4), due to sepsis in 75% (n=3), and acute myeloid leukemia in one patient. Venous thromboembolism was present in 50% (n=4) of patients. Transfusion dependence occurred in 25% (n=2). Osteoporosis with fractures was observed in 25% (n=2). Infections were present in 19 instances (respiratory in 63% (n=12)), requiring hospital admission in 47% (n=9).

## CONCLUSIONS

VEXAS syndrome is a heterogeneous disease with etiological mechanisms and optimal treatments still awaiting clarification. This cohort consisted of elderly men with high prevalence of myelodysplastic syndrome and monoclonal gammopathy. Complete response was achieved in a minority of patients, with sustained remission even more infrequent. This study highlights the diagnostic delay, high mortality and complication rates (namely infections), associated with the disease and its treatments. These findings underscore the need for early diagnosis and effective treatment strategies to improve outcomes for VEXAS patients.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

### CO 11

#### **SÍNDROME EHLERS DANLOS COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE VASCULITE. A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO.**

JESSICA GONCALVES OLIVEIRA; Joana Cunha; Andreia Lopes; Inês Rento; Rita Sarmento; Carolina Anjo; Inês Fróis; Vera Romão; Ana Rodrigues; Luís Abreu; João Tavares  
ULS Viseu Dão Lafões (Hospital São Teotonio)

A síndrome *Ehlers Danlos* tipo IV (vascular) é uma doença hereditária rara autossómica dominante, causada por deficiência do colagénio tipo III codificado pelo gene COL31A1.

Sexo masculino, 25 anos, antecedentes pessoais de Perturbação Hiperatividade e Défice de Atenção, dislipidemia e 5 episódios de subluxação do ombro direito. Fumador (10 UMA). Recorre ao Serviço de Urgência por dor abdominal intensa, generalizada e de início súbito. Automedicado com Ibuprofeno 400mg 3id nos 5 dias prévios, por episódio de subluxação do ombro direito atraumática. Mãe faleceu aos 40 anos por perfuração intestinal e o avô materno aos 70 anos por AVC hemorrágico. Ao exame objetivo, febril e com sinais de irritação peritoneal. Estudo analítico sem alterações. Realiza TC toraco abdominal, que revela derrame pleural esquerdo e ascite de pequeno volume e provável ileíte. Por persistência dos sintomas, repete TC abdominal, que revela presença de pneumoperitoneu e achados compatíveis com peritonite. Submetido a laparostomia com ressecção segmentar do colon sigmoide por perfuração de víscera. Por choque séptico com disfunção multiorgânica é admitido na unidade de cuidados intensivos, D3 de internamento, com queixas de dor lombar esquerda súbita. Realiza TC abdominal que revela enfarte renal à esquerda. Por não ter indicação para revascularização vascular, inicia enoxaparina 1mg/Kg 12/12h. Dos exames complementares de diagnóstico realizados: ficha lipídica, com CT 223 mg/dL, LDL 145.8 mg/dL e triglicéridos 304 mg/dL, relação apoA/apoB aumentada. Sedimento urinário, urina 24h, imunoglobulinas e eletroforese de proteínas normais. ANA, antiSDNA, ENA, FR negativos. Anticorpos anti PR3, MPO, anti CCP e anti GBM negativos. C3 e C4 normais. Atividade do complemento e crioglobulinas normais. Antígenos HLA B57 positivo e HLA B27 negativo. Calproectina fecal e serologia ASCA negativas. Estudo de trombofilias adquiridas e hereditárias negativo. Como parte do estudo realiza angioTC toraco abdominal que evidencia TEP e alterações na vasculatura abdominal, assim e mediante a suspeita de vasculite de médios vasos, realiza angiografia da aorta abdominal que revela estenoses vasculares e microaneurismas na circulação renal, hepática e mesentérica. Assume-se provável poliarterite nodosa e inicia prednisolona 60 mg/dia. Internado novamente por perfuração do colon sigmoide, por cefaleias recorrentes realiza TC CE que revela leucoencefalopatia inespecífica, solicita-se RM, que descreve alterações sugestivas de leucodistrofia metocromática. É pedida colaboração de Neurologia e doente realiza teste genético das leucodistrofias, onde é detetada variante patogénica no gene COL31A.

O presente caso espelha a complexidade diagnóstica associada a microaneurismas, frequentemente associados a poliarterite nodosa, lembrando um diagnóstico diferencial que apesar de raro deve ser equacionado nestes doentes.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Vera Romão (ULS VDL/CUF Viseu); Daniela Marado (ULS Coimbra)

### CO 12

#### **FOLLOW-UP AND CLINICAL OUTCOMES IN A COHORT OF GCA PATIENTS: IMPACT OF IMAGING IN PROGNOSTIC ASSESSMENT**

Maria Beatriz Marques; Joana Correia Nunes; Carolina Saca; João Fernandes Serôdio; Susana Oliveira; José Delgado Alves

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

#### **INTRODUCTION**

Giant cell Arteritis (GCA) is the most common form of vasculitis in individuals over 50 years of age. In recent years, imaging techniques like Vascular Ultrasound (VUS) and FDG-Positron Emission Tomography (FDG-PET) have become cornerstone in the diagnosis of GCA. However, the impact of vascular inflammation, as detected by imaging, on the management and prognosis of GCA is still debatable. Our aim was to study the prognosis of GCA, taking into account imaging features of GCA.

#### **METHODS**

This was a retrospective analysis of all patients followed in the vasculitis cohort of our institution with the diagnosis of GCA until December 2024. According to our local imaging protocol, all patients with suspected GCA (new-onset or relapsing) undergo subsequent evaluation with VUS and FDG-PET. Cranial GCA (C-GCA) was defined when GCA affected exclusively cranial arteries and Large Vessel (LV) GCA when there was extracranial LV involvement. The outcome of interest was GCA-relapse defined as: GCA symptoms and increase in blood inflammatory markers and/or evidence of vascular inflammation on imaging. To assess prognosis, a Kaplan-Meier methodology was used.

#### **RESULTS**

Forty-eight patients with GCA were included, with median age of diagnosis of 71 (66-80) years, 24 (50%) were female. Median follow-up time was 31 (20-51) months. Eight patients (17%) had a previous diagnosis of polymyalgia rheumatica (PMR). Regarding imaging techniques at diagnosis, 44 (92%) patients underwent VUS and 37 (77%) did FDG-PET; 13 (27%) patients were classified as C-GCA and 35 (73%) as LV-GCA. All patients were treated with corticosteroids (mean prednisolone start dose 43,0±18,4 mg), 28 patients (58%) with tocilizumab and 14 (29%) with methotrexate/leflunomide. At last follow-up, 30 patients (63%) were still under corticosteroid treatment. A total of 17 patients (35%) experienced at least one GCA-relapse, with a total 20 relapses. Relapse presentation consisted of PMR-symptoms in 18 cases, constitutional symptoms in 5 cases and cranial/ischemic symptoms in 2 cases. There was a



trend towards increase relapse rate in patients with LV-GCA when compared to C-GCA (log-rank  $p = 0,074$ ). Corticosteroid or tocilizumab discontinuation was not associated with increase in relapse rate. Among 30 patients with a positive baseline FDG-PET, 22 (73%) had at least 1 follow-up FDG-PET performed 13 months (median) later: only 6(27%) had a normal vascular uptake, whereas 16 (73%) had at least a mild FDG uptake on the vascular territories.

#### **DISCUSSION**

Patients with LV-GCA tend to have increased risk of GCA-relapse. Stratification of GCA patients according to imaging seems helpful in aiding in the clinical management. Low number of patients and relapse are limitations of the analysis, that should be confirmed in larger studies.



## ORAL COMMUNICATIONS

Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 13

#### NEGATIVIZATION OF ANTIPHOSPHOLIPID ANTIBODIES IS ASSOCIATED WITH DECREASED RISK OF RECURRENT THROMBOSIS IN THROMBOTIC ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME

Pedro Gaspar<sup>1</sup>; Ana Mafalda Abrantes<sup>1</sup>; Diogo Santos<sup>2</sup>; Filipa Costa<sup>1</sup>; Inês Parreira<sup>1</sup>; Ana Rita Lopes<sup>1</sup>; Ryan Costa-Silva<sup>1</sup>; Ana Teodósio Chícharo<sup>3</sup>; Joana Rosa Martins<sup>1</sup>; João Pedro Marques<sup>1</sup>; João Eurico Fonseca<sup>1</sup>; Luis Graça<sup>4</sup>; Vasco C. Romão<sup>1</sup>; Ana Rita Cruz-Machado<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE / Hospital de Santa Maria

<sup>2</sup> Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

<sup>3</sup> Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro

<sup>4</sup> GIMM - Gulbenkian Institute for Molecular Medicine

#### INTRODUCTION

In antiphospholipid syndrome (APS), thrombotic risk is influenced by the persistence of antiphospholipid antibodies (aPL) which can fluctuate and become negative over time. We aim to assess the impact of aPL-*negativization* on recurrent thrombosis in thrombotic APS.

#### METHODS

Retrospective cohort study including patients with thrombotic APS diagnosed based on positivity for solid-phase aPL (IgM/IgG anti-cardiolipin [ACL] or anti- $\beta$ 2-glycoprotein [ $\alpha\beta$ 2GPI]). Then, patients were categorized in two groups according to current aPL status: 1) persistently aPL-positive; 2) aPL-*negativization* - previous aPL-positive and current aPL-negative (2 times, >6-12 months apart). Outcomes included recurrent thrombosis under antithrombotic therapy. Risk factors and predictors of recurrent thrombosis and aPL-*negativization* were assessed.

#### RESULTS

116 patients were included (female, 78.4%; median age, 52 years; primary APS, 72.1%). Venous thrombosis was the initial event in half, and all received antithrombotic therapy. aPL profile at diagnosis included ACL (82.8%), lupus anticoagulant (LA, 64.7%), and  $\alpha\beta$ 2GPI (64.7%); 40.5% were triple positive. During follow-up, 37 patients (31.9%) became aPL-negative and 79 (68.1%) remained aPL-positive. The follow-up time was similar between patients who become aPL-negative and those who remain aPL-positive ( $p=0.681$ ), and before and after aPL-*negativization* ( $p=0.072$ ) among those who become aPL-negative. The prevalence of hypertension and hyperlipidaemia increased over time. At diagnosis, LA (HR 0.35, 95% CI 0.18 – 0.67),  $\alpha\beta$ 2GPI (HR 0.40, 95% CI 0.21 – 0.76), and triple positivity (HR 0.13, 95% CI



0.05 – 0.37) predicted against aPL-*negativization*, while primary APS (HR 2.12, 95% CI 1.04 – 4.31) was the only clinical factor associated with a high likelihood of aPL-*negativization*. 45 patients (38.8%) experienced 70 recurrent thrombosis. Age at APS onset (HR 1.03, 95% CI 1.01 – 1.06) and arterial thrombosis (HR 2.16, 95% CI 1.19 – 3.94) predicted recurrence. Secondary APS and aPL profile at diagnosis did not predict recurrent thrombosis, whereas persistent ACL (HR 2.23, 95% CI 1.16 – 4.28) and triple positivity (HR 1.96, 95% CI 1.09 – 3.51) were predictors. Overall, aPL-*negativization* did not predict recurrent thrombosis (HR 0.58, 95% CI 0.29 – 1.14). However, when analysing recurrence timing, the risk of recurrent thrombosis was similar before *negativization* (OR 0.49, 95% CI 0.21 – 1.15), but dropped by 88% after *negativization* (OR 0.12, 95% CI 0.03 – 0.41), even after adjusting for age and type of initial thrombosis ( $p=0.001$ ).

## CONCLUSION

aPL-*negativization* may hold clinical relevance, as it may reduce the risk of recurrent thrombosis despite similar follow-up and greater prevalence of comorbid conditions. This highlights the pathogenic role of aPL and the potential value of serial aPL monitoring in clinical practice.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 14

#### **DOENÇA DE BEHÇET VASCULAR: CONSENSO E CONTROVÉRSIAS NO VASCULO-BEHÇET E ANÁLISE CRÍTICA DE COORTE DE UM CENTRO HOSPITALAR PORTUGUÊS TERCIÁRIO**

Marta Vaz de Matos; Ana Rubim Correia; Luísa Serpa Pinto; Bárbara Leal; Tomás Abrantes Fonseca; Carlos Vasconcelos; António Marinho; João Araújo Correia  
CHP - HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO EPE

O genótipo vascular da Doença de Behçet (DB) é uma das formas mais graves e o aneurisma da artéria pulmonar é a principal causa de morte.

Com uma coorte de 303 doentes com DB, consideramos importante revermos a nossa experiência em Behçet Vascular, como forma de consolidarmos conhecimentos e auditarmos a nossa intervenção clínica e terapêutica.

Pôde-se constatar que 17,8% da coorte de DB tinha atingimento vascular. Desses, 16,7% eram arteriais, 83,3% venosos e 3,7% ambos. Quanto à terapêutica, 81% dos doentes com eventos venosos foram hipocogulados e só um terço (32%) recebeu terapêutica imunossupressora; nos doentes com atingimento arterial, um terço foi hipocogulado e a totalidade (100%) iniciou tratamento imunossupressor. Com respeito à taxa de recidiva, esta foi superior nos doentes com atingimento venoso: 53% frente a 33% nos arteriais.

A maior taxa de recidiva nos doentes com eventos venosos, e o facto de estes receberem menos frequentemente terapêutica imunossupressora, é provavelmente um indicador de que estes doentes beneficiam também de imunossupressão e, por isso, a indicação para início desta deverá ser revista face ao conhecimento atual.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 15

#### **DISPLASIA ESPONDILOEPIFISÁRIA COM OSTEOARTRITE PRECOCE – QUANDO A MEDICINA INTERNA E A GENÉTICA SE CRUZAM**

Sofia Brasil; João Rocha Gonçalves; João Vitor Fernandes  
Hospital dos Covões

#### **INTRODUÇÃO**

O gene COL2A1 codifica a cadeia alfa-1 do colagénio tipo II, fundamental na cartilagem hialina. Mutações patogénicas neste gene, geralmente do tipo *missense*, estão associadas a um espectro de condrodisplasias tipo II. A Displasia Espondiloepifisária (SED) com Osteoartrite Precoce integra este grupo, cursando com dor articular, rigidez e limitação funcional desde idades precoces, podendo simular doenças reumatológicas como a Artrite Reumatoide (AR).

#### **CASO CLÍNICO:**

Homem referenciado aos 48 anos à consulta de Ortopedia por gonartrose direita.

Antecedentes de obesidade grau I e coxartrose bilateral com prótese total da anca bilateral aos 43 anos.

Colegas de ortopedia enviaram o doente á consulta de Auto-Imunes por artralguas das MCFs e IFs.

Da avaliação na consulta, queixas poliarticulares de ritmo mecânico, sem evidência de artrite periférica. A data com PCR e VS normais. Radiografia das mãos com sinais de osteoartrose MCFs, IFPs e IFDs. Positividade para anti-CCP (título de 97UI/mL). Inicou prednisolona e metotrexato.

Em 2015, o filho de 15 anos foi avaliado em consulta de Genética por displasia óssea e baixa estatura, sendo identificada a mutação c.2155C>T (p.Arg719Cys) no exão 33 do gene COL2A1. A mesma mutação foi confirmada no nosso doente.

Decidida a suspensão de imunossupresão, encontrando-se sob AINEs e condroprotector.

#### **DISCUSSÃO**

A mutação p.Arg719Cys afeta a região da tripla hélice do colagénio tipo II, comprometendo a estabilidade da cartilagem e levando a degeneração precoce. A SED pode mimetizar AR, com dor articular, rigidez e alterações radiográficas degenerativas, sendo o diagnóstico diferencial muitas vezes desafiante. A ausência de elevação de marcadores de inflamação sistémica, o início precoce dos sintomas, a história familiar sugestiva e alterações esqueléticas devem levantar a suspeita clínica. O diagnóstico errado pode atrasar medidas adequadas e expor o doente a terapêutica imunossupressora desnecessária.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



Este caso realça a importância de manter um elevado índice de suspeição para diagnósticos alternativos, sobretudo perante história familiar sugestiva ou alterações esqueléticas atípicas. O diagnóstico precoce de SED permite otimizar a abordagem terapêutica e prevenir intervenções desnecessárias. A colaboração entre a Medicina Interna e a Genética assume um papel central na gestão destes doentes.

## CONCLUSÃO

A SED com osteoartrite precoce representa um desafio diagnóstico. O reconhecimento precoce e a abordagem multidisciplinar são determinantes na abordagem destes doentes.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 16

#### **ARE PERSONALITY TRAITS RELATED TO THE CLINICAL COURSE OF SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS?**

Núria Condé Pinto<sup>1</sup>; Raquel Faria<sup>2</sup>; Rute Alves<sup>3</sup>; António Marinho<sup>2</sup>; Carlos Vasconcelos<sup>2</sup>; Margarida Figueiredo-Braga<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António (ULSSA); Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Médio Ave (ULSMave)

<sup>2</sup> Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde Santo António (ULSSA); UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto

<sup>3</sup> Serviço de Medicina Intensiva Polivalente, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho (ULSGE)

<sup>4</sup> Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

#### **INTRODUCTION**

In a growing field of research, personality traits have been linked with inflammation. Neuroticism appears in higher inflammatory settings (higher CRP, IL-6 and IFN $\gamma$ ), while extroversion, openness to experiences, agreeability and consciousness in lower. We aimed to study the relationship between the Big Five personality traits with Systemic Lupus Erythematosus (SLE) clinical features.

#### **METHODOLOGY**

94 participants (pts) with SLE followed-up in our Centre responded to the Portuguese (PT) version of NEO-FFI questionnaire. Clinical charts were retrospectively reviewed from the diagnosis. The personality traits scores were adjusted to the PT normative values by sex and then analysed with demographic and clinical features: organ involvement, cumulative severity of SLE (Lupus Severity Index 1-10) and damage accrual, using SPSS v29.0.

#### **RESULTS**

87 pts (92.6%) were female. Mean age at SLE diagnosis was 28.78 $\pm$ 11.39 [range 7-63] years old; current age was 52.10 $\pm$ 10.75 [28-82]; disease duration was 22.87 $\pm$ 7.04 [8-39]. Most of the patients had had mucocutaneous, musculoskeletal and haematological involvement, 34% lupus nephritis and 21.3% neuropsychiatric involvement attributed to SLE. The mean lupus severity index was 6.44 $\pm$ 1.57 [4.07-0.46]. 53.2% had damage accrual (1-4 points).



Compared to the general PT population, SLE pts had higher neuroticism and agreeableness traits and lower extroversion, openness and conscientiousness traits. Neuroticism was higher in pts with less than 15 years of disease duration while extroversion was higher in pts with more than 15 years of disease, but lower than in the general population. Neuroticism was lower in pts who had lupus nephritis ( $p=0.009$ ) and in those with higher severity of SLE over time ( $r$  Pearson =  $-0.225$ ,  $p=0.029$ ).

#### **DISCUSSION**

To our knowledge, this is the first Portuguese study describing personality traits in SLE pts. Neuroticism appears as the main personality trait in early disease, in line with previous literature of higher Neuroticism in higher inflammatory settings, mainly IFN signature. Would that decrease after disease settling? What is the role of SLE treatment in this modulation?

#### **CONCLUSION**

Higher Neuroticism trait might be related to inflammation also in SLE. Longitudinal studies of personality profiles in SLE patients would help increase the understanding of the psychoneuroimmunological pathway as well the role of disease control in preventing these manifestations.



## ORAL COMMUNICATIONS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia**

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 17

#### **HYPOCOMPLEMENTEMIA AS THE GATEWAY TO RENAL MANIFESTATIONS IN SJÖGREN'S SYNDROME**

Paula Guimarães; Nuno Moreira Fonseca; Vera Bernardino; Heidi Gruner; Sofia Pinheiro; David Navarro  
Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE / Hospital de Santa Marta

#### **BACKGROUND**

Sjögren's Syndrome (SSj) is an autoimmune disease (AID) that affects exocrine glands. Kidney involvement can evolve into chronic kidney disease (CKD), but its prevalence and key predictors remain poorly defined. This study aims to assess prevalence of CKD in SSj and to identify the factors associated with worse renal outcomes.

#### **METHODS**

This retrospective study reviewed patients (pts) diagnosed with SSj at an AID outpatient clinic center, from 2013 to 2024. Data on clinical symptoms, immunological markers and laboratory variables were collected from medical records. The prevalence of CKD and its stages was assessed using estimated glomerular filtration rate (eGFR) values. Potential predictors of worse renal outcomes were determined by analyzing clinical and laboratory variables. Univariate and multivariate statistical analyses were performed to assess the association between these factors and CKD progression.

#### **RESULTS**

133 pts with SSj were included: 96% women, with mean age  $67 \pm 14$  years and average disease duration of  $11 \pm 7$  years. The most reported symptoms were xerophthalmia (97,0%), xerostomia (82,0%) and arthritis (46,6%). Relevant immunological findings included positive ANA (85.1%), anti-SSA (59.7%) and anti-SSB (29.1%) autoantibodies (aab); hypergammaglobulinemia (21.6%) and hypocomplementemia (hypoC) (10.4%). Comorbidities included overlapping AID (37,6%), type 2 diabetes mellitus (10,5%), hypertension (HTN) (43,6%) and dyslipidemia (48,1%). Systemic immunosuppression was observed in 81 patients (60.4%): prednisolone (36,8%), hydroxychloroquine (30,1%) and methotrexate (7,5%).

Previously diagnosed renal involvement was found in 3 pts, 1 of whom with interstitial nephritis and 2 with end-stage CKD of unknown etiology. No other types of renal involvement were documented. The mean estimated eGFR was 85 ml/min/1.73m<sup>2</sup>. Staging for CKD revealed 50 pts in Stage 1, 65 in Stage 2, 16 in Stage 3, 1 in Stage 4 and 2 in Stage 5. Proteinuria >30 mg/g was observed in 31 pts (23.1%); 1 patient presented a urine protein/creatinine ratio >500 mg/g.



Univariate correlation analysis for eGFR found associations with hypoC (r:0.2097; p=0.0158), anti-SSA aab (r:0.1775; p=0.0418) and HTN (r:0.2826; p=0.0010). No associations were found with other clinical manifestations of SSj, aab or ongoing treatment.

In multivariate analysis only hypoC remained statistically significant (B=12.25 [0.67 - 23.84]; p=0.038). When analyzing CKD stages, proteinuria and proteinuria stages, univariate correlations did not persist when evaluating in multivariate models.

### CONCLUSION

CKD is more frequent than initially thought. Early stages of CKD are often asymptomatic, making it crucial to identify at-risk pts before irreversible damage occurs. HypoC is a risk factor for decreased eGFR, suggesting that untreated subclinical inflammation is the root cause for the elevated CKD prevalence.



## ORAL COMMUNICATIONS

Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - Sala Sorraia

Moderators: Ana Grilo (ULS Loures-Odivelas); Elisabete Pinelo (ULS do Nordeste)

### CO 18

#### ESCLEROSE SISTÉMICA VS SÍNDROME ANTI-SINETASE: DAS SEMELHANÇAS A UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CORRETO

Rute Rita Goncalves; Joana Vaz da Cunha

Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

#### INTRODUÇÃO

A esclerose sistémica (ES) é uma doença autoimune crónica que afeta o tecido conjuntivo. Caracteriza-se por fibrose da pele e órgãos internos, vasculopatia e presença de anticorpos específicos. Por sua vez, a síndrome anti-sinetase (SAS) é uma doença autoimune inflamatória associada a anticorpos contra enzimas sintetases de tRNA.

#### CASO CLÍNICO

Mulher de 57 anos, observada em consulta de doenças autoimunes por **perda ponderal**, astenia, cansaço, mialgias e artralgias. O exame físico revelou **fenómeno de Raynaud** e "**puffy fingers**". A investigação complementar incluiu:

- **Capilaroscopia:** padrão esclerodérmico em fase precoce.
- **Estudo imunológico:** ANA 1:160; anti-PM-Scl100 positivo (fraco); Ro-52 fortemente positivo.
- **TC torácico:** doença intersticial pulmonar com alterações compatíveis com padrão fibrosante (UIP provável).
- **Inflamação sistémica leve:** VS 38 mm/h, PCR 3,39 mg/dL.

Com base nestes dados, foi feito o diagnóstico de Esclerose Sistémica com 9 pontos nos critérios **ACR/EULAR 2013** e iniciada terapêutica com **micofenolato de mofetil (MMF)** e **nintedanib**.

No entanto, após meses de tratamento, a paciente mantinha **mialgias importantes e fraqueza muscular proximal**, sintomas desproporcionais à evolução esperada de ES com controlo imunossupressor, pelo que foi realizada uma revisão do caso com estudo analítico alargado, que mostrou:

- **Enzimas musculares elevadas.**



- **Anti-EJ positivo.**

Com base nesta nova evidência, o diagnóstico foi revisto para **SAS com envolvimento muscular e pulmonar**. A terapêutica foi ajustada com início de **ciclofosfamida**, com melhoria clínica e laboratorial rápida e significativa.

### **DISCUSSÃO**

O diagnóstico de esclerose sistémica foi suportado por critérios classificativos formais (ACR/EULAR), no entanto, o uso isolado do score pode ser enganador em síndromes de sobreposição, como é o caso da SAS. Além disso, as queixas musculares iniciais foram subvalorizadas, possivelmente atribuídas à inflamação sistémica ou efeitos secundários da corticoterapia. A persistência de sintomas musculares apesar da imunossupressão apropriada levou à reavaliação do caso. A confirmação de miosite ativa associada ao anticorpo anti-EJ positivo permitiu estabelecer o diagnóstico de síndrome anti-sintetase. Para além disso, a rápida resposta à ciclofosfamida reforça o diagnóstico de SAS e sublinha a importância de terapêutica dirigida à componente inflamatória muscular ativa, frequentemente presente nestes casos.

### **CONCLUSÃO**

Este caso exemplifica a complexidade do diagnóstico diferencial entre ES e SAS, especialmente nas formas incompletas ou de sobreposição. Um seguimento cuidadoso, abordagem multidisciplinar e abertura à revisão diagnóstica são essenciais para melhorar o prognóstico destas doenças autoimunes sistémicas complexas.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 1

#### **A CASE OF CRYOGLOBULINEMIC VASCULITIS ASSOCIATED WITH IMMUNE-CHECKPOINT INHIBITOR FOR THE TREATMENT OF NON-SMALL cell lung cancer**

Maria Beatriz Marques; Joana Correia Nunes; João Rosa; Inês Eiriz; João Fernandes Serôdio; Catarina Favas; José Delgado Alves

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

#### **INTRODUCTION**

Immune checkpoint inhibitors (ICIs) have emerged as cornerstone therapies in the management of non-small cell lung cancer (NSCLC). However, these therapies may lead to immune-related adverse events (irAEs) which can be multisystemic and potentially severe. Vasculitis is a rare irAE, and timely recognition is essential for proper management

#### **CLINICAL CASE**

A 64-year-old woman with inoperable stage III NSCLC (KRAS G12C, PD-L1 90%) was treated with pembrolizumab monotherapy, with excellent clinical and radiologic response. After 9 months on pembrolizumab, the patient presented with stocking-glove paresthesia, followed by inflammatory joint pain, peripheral edema on both hands and feet and pruriginous purpuric skin lesions. The patient described multiple falls associated with right foot drop. On physical examination, there was asymmetric right foot drop, purpuric lesions, and inflammatory arthritis on hands, feet and elbows. Laboratory findings included decrease renal function, elevated ESR, low C4 (3,2 mg/dL; RV 10-40 mg/dL) and a positive rheumatoid factor. Cryoglobulins were positive, with identification revealing mixed cryoglobulins type III with polyclonal IgG. Cranial CT revealed chronic lacunar infarcts in bilateral striatocapsular and possibly thalamic regions. Electromyography was compatible with asymmetric axonal sensorimotor neuropathy with a pattern of a progressive mononeuritis multiplex. Muscle biopsy exhibited signs of vasculitis and neurogenic muscular spindle atrophy suggestive of neuropathy. We assumed the diagnosis of cryoglobulinemic vasculitis secondary to pembrolizumab. The patient stopped ICI and was started on prednisolone 30 mg/day with tapering, rituximab 1+1g induction regimen and cyclophosphamide 500 mg 2 doses 15 days apart, with clinical stabilization. At 6-month follow-up, the patient had marked improvement of neurologic deficits, normal levels of C4 and negative cryoglobulins. Regular CT scans revealed dimensional stable lung cancer, compatible with long-lasting efficacy of ICI



## DISCUSSION

Cryoglobulinemic vasculitis is typically associated with chronic immune stimulation such as chronic viral infections or autoimmune diseases. Rare cases of ICI-induced vasculitis have been described, typically presenting with large-vessel or peripheral nerve involvement. ICI-induced cryoglobulinemic vasculitis is exceedingly rare in the literature. This case illustrates ICI-induced cryoglobulinemia with systemic presentation. Early diagnosis was supported by autoimmune work-up and muscle biopsy. Immunosuppressive therapy was efficacious

## CONCLUSION

This case highlights cryoglobulinemic vasculitis as a rare but serious complication of pembrolizumab. Multisystemic irAEs require a multidisciplinary approach in order to prevent irreversible morbidity or mortality and allow a safe discontinuation of ICI therapy



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 2

#### IMUNOSSUPRESSÃO E INFEÇÃO: UM EQUILÍBRIO DELICADO

Ana Luís Vasconcelos; Luís Neves da Silva; Patrícia Cláudio Ferreira; Ricardina Macedo; Ana João Gonzaga; Margarida Monteiro; Olinda Caetano; Rosa Ferreira; Rosário Araújo  
Hospital Braga

#### INTRODUÇÃO

As micobactérias não-*tuberculosis* são ubiqüitárias, existindo mais de 200 espécies que podem colonizar ou infetar humanos. A doença ocorre quase exclusivamente em imunocomprometidos, em particular se infeção pelo vírus da imunodeficiência humana (VIH), linfopenia T, imunodeficiências primárias relacionadas com o IFN $\gamma$  e a IL-12 ou terapêutica anti-TNF $\alpha$ .

#### CASO CLÍNICO

Sexo feminino, 61 anos, melanodérmica. Antecedentes de Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) com baixa atividade da doença manifestada por leucopenia entre 2500-4500/mm<sup>3</sup>, Síndrome Anti-Sintetase (SAS) com autoanticorpos (AC) Jo1 e Ro52 positivos, miopatia, artrite e padrão de doença intersticial pulmonar não-específico, e Síndrome Anti-fosfolipídico. Medicada com hidroxicloroquina 400mg/dia, micofenolato de mofetil (MMF) 2g/dia e, desde há 1 ano, prednisolona 15mg/dia por agravamento da miopatia. Internada para estudo de lesões cutâneas de 1-2cm nodulares, pustulosas, com exsudação purulenta e evolução para úlceras, nas pernas e pés. Associadamente, edema exuberante das mãos e artrite das metacarpofalângicas e interfalângicas proximais, sugestivos de “puffy-hands”. No estudo analítico apresentava linfopenia grave (270/uL) com contagem de linfócitos T CD4+ de 58/uL. Os marcadores de inflamação aguda, imunológicos (AC anti-nucleares, AC anti-DsDNA, C3, C4, fator reumatoide, AC anti-peptídeos citrulinados, imunoglobulinas séricas), musculares e renais não apresentavam alterações relevantes. O rastreio infeccioso mostrava ausência de contacto com VIH, vírus da hepatite C, sífilis ou *Borrelia*, e contacto prévio com vírus da hepatite A e B, varicela-zoster e citomegalovírus. O ecocardiograma não tinha alterações valvulares ou funcionais. Foram realizadas biópsias cutâneas e colheita de pus, sendo que o Ziehl-Neelsen relevou bacilos álcool-ácido resistentes atípicos, identificados por biologia molecular como *Mycobacterium haemophilum*. A TC corporal excluiu atingimento infeccioso extra-cutâneo. Iniciou tratamento triplo com claritromicina, ciprofloxacina e rifampicina, bem como profilaxia de pneumocistose com atovaquona. As doses de prednisolona e MMF foram reduzidas para 7.5mg/dia e 1g/dia, respetivamente, sendo que, para manter controlo da atividade imune, iniciou imunoglobulina intravenosa (IgIV) 2g/kg a cada 4 semanas.



## DISCUSSÃO

No doente imunocomprometido por doença imunomediada com uma complicação infecciosa, a redução/suspensão da imunossupressão farmacológica é recomendada, mas tem risco de precipitar um *flare* da doença imune. A IgIV é uma opção terapêutica que não acrescenta risco infeccioso, sendo útil para controlar a doença imune durante o tratamento prolongado, entre 6 a 12 meses, da micobacteriose.

## CONCLUSÃO

Na imunossupressão prolongada, as infeções podem ter manifestações atípicas e um curso fulminante, exigindo um elevado grau de suspeição diagnóstica.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 3

#### **A PEQUENA MATRIOSCA: UMA DOENÇA RARA, UM SUBTIPO RARO, UMA APRESENTAÇÃO CLÍNICA RARA**

Ana Luís Vasconcelos; Luís Neves da Silva; Patrícia Cláudio Ferreira; Ricardina Macedo; Ana João Gonzaga; Margarida Monteiro; Olinda Caetano; Rosa Ferreira; Rosário Araújo  
Hospital Braga

#### **INTRODUÇÃO**

A granulomatose eosinofílica com poliangeíte (GEPa) é a mais rara das vasculites de pequenos vasos relacionadas com anticorpos anti-citoplasma de neutrófilo (ANCA). O atingimento orgânico mais frequente na fase vasculítica é a asma e o otorrinolaringológico. Os ANCA são detetados em cerca de 40% dos casos, quase sempre contra mieloperoxidase (MPO).

#### **CASO CLÍNICO**

Sexo masculino, 63 anos, com antecedentes de polipose nasal grau IV, alteração ventilatória obstrutiva sugestiva de asma e síndrome do túnel cárpico bilateral. Três meses antes da apresentação atual, teve agravamento da rinosinusite, tosse produtiva e pieira, que motivou 2 ciclos de antibioterapia. A TC tóraca mostrou nódulos peribroncovasculares e densificações em vidro despolido, interpretadas como infeção. Um mês antes, iniciou febre, vespertina, com cedência a antipirético. Nas 3 semanas prévias, a urina ficou espumosa e rosada, tendo sido medicado com ciprofloxacina na presunção de infeção urinária. Por fim, foi observado no Serviço de Urgência por persistência da febre, alterações da urina e, de novo, lesões eritematosas nas mãos, petéquias e edema dos membros inferiores. Analiticamente, a destacar creatinina sérica de 3.2mg/dL, ureia 61mg/dL, sedimento urinário com >50 eritrócitos e 10-25 leucócitos por campo, rácio proteínas-creatinina 1.9g/g, eosinofilia >4000/uL, velocidade de sedimentação 56mm/h, proteína C-reativa 73mg/L e ferritina 500ng/mL. A TC excluiu lesões pulmonares, uropatia obstrutiva ou sinais de nefropatia crónica. O estudo complementar revelou ANCA-MPO fortemente positivo (374 U) e foi negativo para anticorpos anti-membrana basal glomerular, anticorpos anti-nucleares, fator reumatoide, crioglobulinas, consumo de complemento, alteração das cadeias leves ou imunoglobulinas séricas, hemoculturas e urocultura. Após biópsia renal e cutânea, iniciou pulsos de metilprednisolona seguidos do corticoterapia oral e ciclofosfamida IV, de acordo com a suspeita de GEPa com atingimento renal grave (Five Factor Score de 1). Duas semanas depois, surgiu tosse hemoptoica, sem insuficiência respiratória, secundária a hemorragia alveolar difusa (HAD). Realizou novo ciclo de corticoterapia IV, tendo evoluído favoravelmente. A biópsia renal foi compatível com vasculite pauci-imune.



## DISCUSSÃO

O atingimento renal na GEPA ocorre em cerca de 20% dos doentes, associado à positividade ANCA-MPO. Na escassa evidência sobre o tratamento existe mais experiência com a ciclofosfamida no tratamento da lesão renal grave. Por sua vez, a HAD é extremamente rara neste subtipo de vasculite, apesar do atingimento pulmonar ser muito frequente.

## CONCLUSÃO

A GEPA é considerada a mais ligeiras das vasculites ANCA, no entanto o seu potencial de atingimento orgânico grave foi bem ilustrado neste caso. Apesar do prognóstico favorável com tratamento, o atingimento renal grave é um preditor de dano permanente.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 4

#### **ESCLEROMIXEDEMA REFROTÁRIO A IMUNOGLOBULINA INTRAVENOSA: RESPOSTA SUSTENTADA À LENALIDOMIDA**

Ana Filipa Martins<sup>1</sup>; Rita Relvas<sup>2</sup>; António Marinho<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Hospital Braga

<sup>2</sup> HOSPITAL CASCAIS

<sup>3</sup> CHP - HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO EPE

#### **INTRODUÇÃO**

O escleromixedema é uma rara doença fibro-mucínica caracterizada por erupção cutânea papular e esclerodermóide generalizada, com deposição dérmica de mucina, proliferação de fibroblastos e fibrose, associada a gamopatia monoclonal IgG/kappa. A doença pode cursar com envolvimento sistémico multiorgânico contribuindo significativamente para a sua morbimortalidade. O seu curso é imprevisível, frequentemente com resposta terapêutica limitada e recidivas recorrentes. A imunoglobulina intravenosa (IgIV) constitui o tratamento de primeira linha, sendo frequente a necessidade de terapêuticas alternativas.

#### **CASO CLÍNICO**

Homem de 50 anos, com diagnóstico de escleromixedema em 2017, após o aparecimento de espessamento cutâneo com morfologia esclerodermóide envolvendo a glabella, nariz, orelhas, dorso das mãos, face posterior dos braços e anterior das coxas, associado à presença de gamopatia monoclonal IgG/kappa. A biopsia cutânea confirmou o diagnóstico. Ao diagnóstico foi submetido a tratamento com IgIV em associação com talidomida, esta última suspensa por hipersonia. Nos anos seguintes, requereu múltiplos ciclos de IgIV 2 g/kg/mês, com controlo parcial da doença. Desenvolveu efeitos adversos significativos, incluindo urticária de contacto, eosinofilia, eritrocitose e nefrite intersticial aguda, pelo que suspendeu. Foi tentado rituximab, com agravamento do quadro cutâneo. Em 2024, iniciou bortezomib, sem eficácia, com desenvolvimento de neuropatia periférica. Posteriormente iniciou lenalidomida 25 mg/dia associada a dexametasona semanal. Após quatro ciclos, observou-se remissão clínica, com resolução da eritrodermia, regressão quase total da infiltração cutânea e desaparecimento da paraproteína.

#### **DISCUSSÃO**

A lenalidomida, um imunomodulador com ação antifibrótica e anti-inflamatória, demonstrou neste caso eficácia sustentada, mesmo após falência de IgIV e terapêutica de resgate com bortezomib. Pode representar uma estratégia

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



eficaz e segura no controlo de escleromixedema refratário, proporcionando resposta clínica sustentada e melhoria na qualidade de vida do doente.

## CONCLUSÕES

Este caso ilustra a natureza refratária e a complexidade terapêutica do escleromixedema. Reforça a necessidade de considerar alternativas imunomoduladoras precoces em casos refratários, e destaca a importância da vigilância rigorosa para monitorizar toxicidades potenciais.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 5

#### **HIPEREOSINOFILIA PERSISTENTE EM DOENTE COM ARTRITE REUMATOIDE: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL E RELEVÂNCIA imunopatológica**

Ana Filipa Martins<sup>1</sup>; Cristiana Almeida<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Hospital Braga

<sup>2</sup> CHP - HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO EPE

#### **INTRODUÇÃO**

A hipereosinofilia periférica (HEP) apresenta amplo diagnóstico diferencial. A associação com artrite reumatoide (AR) é rara e pode refletir maior gravidade ou desregulação imunitária.

#### **CASO CLÍNICO**

Mulher, 68 anos, com AR desde 2008, previamente tratada com metotrexato (até 2015), leflunomida (2016–2018) e corticoterapia ajustada à atividade da doença.

Em Dezembro de 2017, surgiu HEP persistente, com pico de eosinófilos de 6920/ $\mu$ L (50,1%). Iniciou corticoterapia progressiva, redução da dose e posterior suspensão de leflunomida e fitoterápicos, com persistência da HEP. Excluíram-se, entretanto, causas parasitárias, víricas, alérgicas, outras doenças autoimunes concomitantes, doença mieloproliferativa crónica ou patologia linfóide. A biópsia medular mostrou discreto aumento eosinofílico, sem displasia. Estudos moleculares (JAK2, FIP1L1-PDGFR $\alpha$ , PDGFR $\beta$ , BCR-ABL) foram negativos. TAC torácica revelou nódulos subpleurais com vidro despolido aumentados de 2017 para 2019. Broncofibroscopia e LBA com linfocitose T CD4+, sem eosinofilia ou agentes patogênicos. DLCO normal. Concomitantemente progressão da AR com nódulos reumatóides nos cotovelos e dedos das mãos e soroconversão. Admitiu-se HEP associada à atividade imunomediada da AR. Iniciou tofacitinib e progressão na redução da dose de corticoide (até prednisolona 2,5mg/dia), com sustentada resposta clínica e analítica, incluindo normalização da eosinofilia. Em Julho de 2023, surgiu síndrome febril com púrpura palpável. A biópsia cutânea mostrou vasculite leucocitoclástica. ANCA e serologias virais foram negativas. PET sem captação patológica. A imunofenotipagem revelou população LGL-T CD8+ fenotipicamente monoclonal, sem linfocitose, nem citopenias significativas. Interpretado como desregulação imune da AR. Após falência com rituximab, reiniciou-se tofacitinib, com resolução da eosinofilia e controlo da AR, sem progressão de LGL-T.



## DISCUSSÃO

A HEP requer investigação dirigida e sistemática. Neste caso, a exclusão criteriosa de causas secundárias e a resposta à imunomodulação sustentam uma etiologia reumatológica. Assim, apresenta-se um caso de hipereosinofilia secundária à AR, com fenótipos imuno-clonais CD8+ compatíveis com desregulação T, com potencial sobreposição com síndrome linfóide hipereosinofílico atípico ou fase precoce de LGL.

## CONCLUSÃO

A HEP constitui um desafio diagnóstico, podendo, apesar de rara, ser um marcador de gravidade em doenças autoimunes como a AR.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

PO 6

### DESNUTRIÇÃO NO ADULTO NO SÉCULO XXI – UMA COMPLICAÇÃO GRAVE DE ARTERITE DE TAKAYASU

Alexandra S. Machado<sup>1</sup>; Sara Bravo<sup>2</sup>; Sofia Lima<sup>1</sup>; Maria Manuel Moreira<sup>1</sup>; Mafalda Freitas<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>; Filipa Brochado<sup>1</sup>; Ricardo Pinho<sup>1</sup>; Rita Costa<sup>1</sup>; Rita Soares<sup>1</sup>; Mónica Tiexeira<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ULS Entre Douro e Vouga, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira

<sup>2</sup> ULS Baixo Vouga Hospital Aveiro

#### INTRODUÇÃO

A desnutrição tem um impacto negativo na qualidade de vida, autonomia e prognóstico dos doentes. A arterite de Takayasu (AT) é uma vasculite de grandes vasos que, sem tratamento, pode levar a estenoses vasculares críticas e isquemia de órgão.

#### CASO CLÍNICO

mulher de 47 anos, com diagnóstico de AT há 5 anos, com atingimento difuso grave, nomeadamente intracraniano e abdominal, com oclusão completa do tronco celíaco e artérias mesentéricas (AM), sob prednisolona 20mg/dia; toma única de infliximab, suspensa por micobacteriose não tuberculose, sob tratamento. Recorreu ao serviço de urgência por quadro com 3 meses de evolução de dor abdominal difusa e intensa, sem fatores de alívio, sem alterações gastrointestinais, associada a anorexia com 1 semana de evolução e perda ponderal de 13.7% em 3 meses (peso à data 36.5kg). À admissão, a destacar estabilidade hemodinâmica, dor e defesa à palpação abdominal superficial. Do estudo complementar, salientam-se análises com leucocitose (21500/L) e proteína C reativa 50mg/L; tomografia computadorizada abdominal com significativo espessamento parietal da aorta abdominal e dos vasos íliacos, com restantes achados sobreponíveis aos anteriores, mas sem evidência de isquemia intestinal. Dada a dificuldade em controlo da dor com terapêutica otimizada, foi contactada Cirurgia Vascular, tendo realizado angiografia com angioplastia e colocação de stent na AM superior. Ao retorno ao serviço de Medicina Interna, *Nutrition Risk Screening-2002* de 5 pontos (elevado risco), já sob nutrição parentérica. Apesar da melhoria transitória inicial, a doente evoluiu com choque séptico secundário a bacteriemia associada a catéter por *Klebsiella pneumoniae*, sendo transferida para a Unidade de Cuidados Intensivos e iniciado meropenem e vancomicina. Embora tenha apresentado necessidade de ventilação mecânica invasiva, apresentou uma boa resposta à terapêutica, com possibilidade de extubação para ventilação mecânica não invasiva e da sua suspensão após um curto período. Em simultâneo, otimizamos terapêutica antiálgica, possibilitando a reintrodução da dieta entérica e reabilitação, com evolução favorável a permitir alta para a enfermaria e, posteriormente, para o domicílio. De momento, a doente mantém seguimento em hospital de dia e



consulta de Doenças Autoimunes, tendo retomado terapêutica biológica, com ganho de 22Kg e recuperação do seu estado funcional.

### **DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

Este caso ilustra uma complicação grave e as consequências do atraso do tratamento dirigido numa patologia com atingimento sistémico difuso. A desnutrição, aliada à imunossupressão, contribui para o aumento do risco de infeção. Por sua vez, as intercorrências infecciosas agravam a miopatia e fragilidade, tornando-se num círculo vicioso. No contexto desta doente, a possibilidade de retomar a alimentação após controlo da dor, foi a chave para o início da sua recuperação.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: Miriam Cimbron (US Ilha de São Miguel), Helena Brito (ULS Algarve)

### PO 7

#### ENVOLVIMENTO PULMONAR PARENQUIMATOSO NA DOENÇA AUTOIMUNE SISTÉMICA – ESTUDO RETROSPECTIVO

Filipa Domingues; Raquel Leitão; Sandra Raquel Sousa; Lília Castelo Branco; Cátia M. Loureiro Pereira; Elisabete Pinelo; Eugénia Madureira

Unidade Local de Saúde do Nordeste

#### INTRODUÇÃO

O envolvimento pulmonar, incluindo o atingimento do parênquima pulmonar, constitui uma das manifestações mais graves associada a doenças autoimunes sistémicas, sendo uma causa importante de morbimortalidade.

#### MATERIAL E MÉTODOS

Análise retrospectiva de doentes da consulta de Doenças Autoimunes com envolvimento parenquimatoso pulmonar de 2012 a abril 2025.

#### RESULTADOS

A amostra incluiu 21 doentes, sendo 47% mulheres, com média de idades de 64 anos. 42% tinha antecedentes de tabagismo ativo ou passado. 71% apresentava sintomatologia respiratória ao diagnóstico, sendo a tosse e a dispneia os sintomas mais frequentes. Relativamente ao diagnóstico de base: 8 (38%) tinham diagnóstico de artrite reumatoide (dos quais 1 com síndrome de Caplan), 5 (23%) miopatia inflamatória (dos quais 2 com síndrome anti-sintetase e 2 com dermatomiosite amiópática MDA5+), 3 (19%) esclerose sistémica (1 com Síndrome de Erasmus), 1 (4%) lúpus eritematoso sistémico, 1 (4%) síndrome Sjogren, 1 (4%) doença mista do tecido conjuntivo, 1 (4%) overlap miosite/esclerose sistémica, 1 (4%) doença indiferenciada do tecido conjuntivo. Em termos de marcação serológica, realça-se que: 38% apresentavam positividade para anti-CCP, 19% para anti-Ro 52, 9% para anti-MDA5, 9% com anti-SCL70, 9% para anti-Jo1. Sobre o padrão de envolvimento pulmonar: 6 (28%) apresentavam padrão UIP (*Usual Interstitial Pneumonia*), 5 (23%) NSIP (*Non-Specified Interstitial Pneumonia*), 3 (14%) Nódulos Reumatóides, 2 (9%) *Pneumonia Organizativa*, 2 (9%) RB-ILD (*Respiratory Bronchiolitis Interstitial Lung Disease*), 1 (4%) hemorragia alveolar, 1 (4%) com silicose crónica e 1 (4%) com DIP (*Desquamative Interstitial Pneumonia*). Nas provas de função respiratória ao diagnóstico: 5 apresentavam padrão obstrutivo, 3 apresentavam padrão restritivo e 1 apresentava padrão misto; 11 apresentavam diminuição da difusão de monóxido de carbono. Relativamente à terapêutica: 16 estão sob corticoterapia (76%), 21 (100%) sob DMARD's clássicos, 8 (38%) sob DMARD's biológicos, 4 (19%) sob antifibrótico. Da

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



população de doentes, 4 cumpriram programa de reabilitação e apenas 1 doente teve necessidade de O2 suplementar e ventilação não invasiva. A mortalidade foi de 9%, sendo metade por etiologia infecciosa.

## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Esta casuística pretende alertar para a variedade de apresentações e evolução clínica do envolvimento parenquimatoso pulmonar nas doenças autoimunes sistémicas.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

### PO 8

#### QUANDO ENCURTA A RESPIRAÇÃO - E AGORA?

Adelaide Spinola<sup>1</sup>; Pereira Samuel<sup>1</sup>; Dias Graça<sup>1</sup>; Freitas Sara<sup>2</sup>; Barreto Francisco<sup>2</sup>; Faria Teresa<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Hospital dos Marmeleiros

<sup>2</sup> Hospital Dr. Nélio Mendonça

O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença autoimune multissistémica e heterogénea. A pleurite e o derrame pleural são as manifestações pulmonares mais comuns, sendo mais raras outras.

Mulher, 32 anos, com síndrome depressivo e ansiedade; síndrome dolorosa crónica; LES desde há 9 anos com envolvimento articular, cutâneo e nefrite lúpica classe II, anticorpos (ac.) anti-nucleossomas e histonas positivos, anti-dsDNA equívocos; síndrome antifosfolípido com último evento trombotico em 2024 - tromboembolia pulmonar (TEP). Inicia em fevereiro de 2024 após TEP quadros recorrentes de tosse de predomínio seco, toracalgia pleurítica e dispneia com agravamento progressivo, que motivaram admissões em urgência e internamentos. O último em maio de 2024, concomitantemente com poliartrite, no qual se destaca: linfócitos  $0.800 \cdot 10^3/\mu\text{L}$ , ANA 1/1280 AC-1, ac. anti-nucleossomas, SSA e RNP positivos, anti-dsDNA negativo, velocidade de sedimentação 4mm, complementos normais; provas funcionais respiratórias (PFR): capacidade vital forçada 42%, volume expiratório forçado no primeiro segundo 38%, capacidade pulmonar total 44%, capacidade de difusão do monóxido de carbono 53%, pressões inspiratória e expiratória máximas normais; ecocardiograma transtorácico dentro da normalidade; tomografia computadorizada torácica atelectasias bibasais, sem alterações sugestivas de patologia pulmonar difusa; cintigrafia pulmonar sem critérios de TEP. Avaliada multidisciplinarmente e admitido *Shrinking lung syndrome* (SLS). Manteve hidroxicloroquina, prednisolona, cálcio, vitamina D e acenocumarol, e iniciou broncodilatação de longa ação e reabilitação. Em outubro faz rituximab (RTX), com reação alérgica imediata na segunda administração. Em janeiro de 2025 inicia micofenolato de mofetil. O eletromiograma do diafragma foi normal. À data melhoria parcial respiratória e manutenção de artralguas. Aguarda avaliação da função respiratória e da Imunoalergologia para retomar RTX para controlo global da doença. O SLS é uma manifestação rara do LES, afetando 0.5-1.53% dos doentes, caracterizada por dispneia progressiva e inexplicada, redução dos volumes pulmonares e padrão restritivo nas PFR, com ou sem elevação do hemi-diafragma. A fisiopatologia não está esclarecida. O tratamento com imunossupressão é baseado em casos clínicos e tem em conta as outras manifestações do LES. Acarreta morbilidade significativa.

A abordagem multidisciplinar é essencial para o reconhecimento, abordagem e prognóstico do SLS.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

PO 9

### SÍNDROME TINU: UM DIAGNÓSTICO DE EXCLUSÃO NA ABORDAGEM DA UVEÍTE

Constantin Sitari; João Pires Santos; Rosario Blanco Sáez; Alexandra Martins; Helena Brito

Unidade Local de Saúde do Algarve

#### INTRODUÇÃO

A síndrome de nefrite túbulo-intersticial com uveíte (TINU) é uma entidade rara e subdiagnosticada, caracterizada por inflamação concomitante do interstício renal e da úvea. A apresentação clínica é frequentemente assíncrona, dificultando o diagnóstico. O reconhecimento atempado permite evitar complicações visuais e preservar a função renal.

#### Caso Clínico

MULHER DE 49 ANOS, PREVIAMENTE SAUDÁVEL, DESENVOLVEU UVEÍTE ANTERIOR UNILATERAL, UM MÊS DEPOIS COM ENVOLVIMENTO do olho contralateral. Dois meses depois, inicia quadro de náuseas, vômitos, poliúria, nictúria e perda ponderal de 6 kg. Analiticamente: Hemoglobina 10.8 g/dL, leucocitose ( $11.5 \times 10^9/L$ ) com neutrofilia, creatinina 4.3 mg/dL, ureia 41 mg/dL,  $HCO_3^-$  14.1 mmol/L, pH 7.22. Urina de 24h com 697 mg de proteína; sedimento com 22 leucócitos e 2 eritrócitos/campo. O estudo imunológico foi negativo (ANA, ANCA, dsDNA, anti-GBM, Fator reumatoide, imunocomplexos, crioglobulinas); C3, C4 e C1q normais. Serologias negativas para HIV, HCV, sífilis; imunidade para HBV; TASO normal. A biópsia renal revelou infiltrado linfoplasmocitário, fibrose intersticial (20–30%) e necrose tubular aguda, sem alterações glomerulares ou depósitos imunes. Estabelecido o diagnóstico de TINU, iniciou-se prednisolona 1 mg/kg/dia com posterior desmame progressivo e associação de metotrexato 15 mg/semana, com melhoria clínica e laboratorial.

#### DISCUSSÃO

Este caso evidencia a complexidade da gestão da síndrome TINU, uma condição rara com cerca de 300 casos descritos na literatura. A dissociação temporal entre as manifestações oculares e renais exige uma abordagem clínica atenta. O diagnóstico é de exclusão e requer confirmação histológica ou critérios clínicos compatíveis (uveíte anterior bilateral e critérios clínicos de nefrite túbulintersticial aguda). O tratamento baseia-se em corticoterapia sistémica, podendo associar-se imunossuppressores. A resposta terapêutica é geralmente favorável.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## CONCLUSÃO

A síndrome TINU deve ser considerada em doentes com uveíte bilateral e disfunção renal aguda. O tratamento dirigido permite boa recuperação da função renal e controlo da inflamação ocular. O prognóstico global é favorável, sobretudo com diagnóstico precoce e seguimento multidisciplinar adequado.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

### PO 10

#### DOENÇA DE STILL DO ADULTO - UM CASO CLÍNICO DE POLISEROSITE

Beatriz Santos<sup>1</sup>; Ana Leão<sup>1</sup>; Inês Domingues<sup>2</sup>; Vanda Spencer<sup>2</sup>

<sup>1</sup> IPR

<sup>2</sup> Hospital Garcia de Orta, EPE

#### INTRODUÇÃO

A doença de Still do adulto é uma patologia inflamatória sistémica rara, mais frequente no sexo feminino, em doentes com idade superior a 16 anos. Classicamente, apresenta-se com febre recorrente, artralguas/artrite, rash evanescente, e subida dos parâmetros inflamatórios. Não existem critérios patognomónicos, tratando-se de um diagnóstico de exclusão.

#### CASO

Homem, de 33 anos, sem antecedentes prévios, retorna ao serviço de urgência por toracalgia pleurítica e febre, após 72 horas da alta com diagnóstico de pericardite efusiva constrictiva, derrame pleural exsudativo bilateral e febre com 15 dias de evolução. Negava sintomas consumptivos. Clinicamente, persistia efusão pleural e pericárdica com febre, com restante exame objetivo sem alterações. Na investigação etiológica, procurou-se causas infecciosas, autoimunes e neoplásicas. Destacava-se a velocidade de sedimentação e proteína-C reativa elevadas, anemia microcítica hipocrómica, leucocitose ligeira sem neutrofilia, trombocitose, e ferritina aumentada. Do ponto de vista infeccioso, as hemoculturas, culturas pleurais e serologias virais foram negativas. O estudo autoimune revelou anticorpos antinucleares e fator reumatoide negativos. Na tomografia computadorizada toraco-abdomino-pélvica, documentou-se adenopatias mediastínicas inespecíficas, sem hepato-esplenomegália. Durante o internamento, o doente manteve febre diária vespertina, num dos episódios com rash cutâneo transitório no tronco associado. Assume-se o diagnóstico de doença do Still do adulto em quadro de poliserosite e febre sem foco (*Yamaguchi = 4 items*), após a exclusão de causas infecciosas e malignidade. Inicia-se prednisolona 1mg/kg/dia oral com remissão da dor e febre, assim como melhoria laboratorial e da imagem do derrame pleural e pericárdico, suportando o diagnóstico. À data de alta, iniciou seguimento na consulta de Reumatologia.

#### DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O envolvimento cardíaco e pulmonar na doença Still é comum mas potencialmente severo. Um caso de febre sem foco e serosite exige estar alerta para esta hipótese, nomeadamente em jovens, após exclusão de causas secundárias

**19**  
**21**  
JUN  
2025  
**ÉVORA**

# **XI** CONGRESSO NACIONAL DE **AUTOIMUNIDADE**

**XXX** REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



infecciosas, malignidade e outras doenças reumatológicas. Este caso ilustra a importância do diagnóstico clínico desta patologia, dada a inespecificidade dos resultados de exames complementares e ausência de critérios de diagnóstico universais.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

### PO 11

#### **ASSOCIATION BETWEEN DISEASE ACTIVITY AND SYMPTOMS OF ANXIETY AND DEPRESSION IN SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS PATIENTS**

Francisca Sarmiento<sup>1</sup>; Raquel Faria<sup>2</sup>; António Lamas<sup>2</sup>; Carlos Vasconcelos<sup>2</sup>; António Marinho<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Unidade de Imunologia Clínica - ULS Santo António; Serviço Medicina - Hospital Pulido Valente, ULS Santa Maria

<sup>2</sup> Unidade de Imunologia Clínica - ULS Santo António; UMIB-ICBAS, Universidade do Porto

#### **INTRODUCTION**

Systemic lupus erythematosus (SLE) is a chronic autoimmune disease characterized by multisystemic involvement and a relapsing-remitting course, with fluctuations in disease activity. Patients with SLE frequently report neurological and psychiatric manifestations, including anxiety and depression. Although several studies have suggested a possible association between disease activity and psychological symptoms, particularly anxiety and depression, findings remain inconsistent.

#### **OBJECTIVES**

This study aimed to evaluate the association between clinical disease activity and symptoms of anxiety and depression in patients with SLE.

#### **METHODS**

Patients diagnosed with SLE were recruited from a tertiary referral center. Demographic, clinical, and laboratory data were extracted from patients' medical records. Patients were evaluated for depression and anxiety using the Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS-A and HADS-D) and for active SLE using the Systemic Lupus Erythematosus Disease Activity Index (SLEDAI). Active disease was defined as an SLEDAI score >1, excluding serology.

#### **RESULTS**

We analyzed data from 150 patients, totaling 174 assessments using the HADS-A and HADS-D scales. The mean score of HADS-A was  $8.42 \pm 0.63$ , with a median of 7. For HADS-D, the mean score was  $5.46 \pm 0.53$ , with a median of 5. At the time of assessment, 125 patients were in clinical remission, and 49 were experiencing a disease flare. The mean HADS-A score for patients with active SLE was  $7.76 \pm 3.89$ , compared to  $8.55 \pm 4.53$  ( $p = 0.020$ ). For HADS-D, the mean score in the active SLE group was  $5.47 \pm 3.67$ , while the remission group had a mean of  $6.40 \pm 4.24$  ( $p = 0.200$ ).

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## DISCUSSION/CONCLUSION

Our findings revealed that patients undergoing disease flares reported lower levels of anxiety than those in remission, and a similar pattern was observed for depressive symptoms. This supports the hypothesis that active SLE disease may be associated with reduced emotional responsiveness or impaired emotional processing, potentially linked to broader cognitive dysfunction, commonly referred to as “lupus fog”, and with the concern related to the active disease clinic. These results highlight the importance of considering the emotional component of the “lupus fog” assessment in SLE patients, particularly during flares.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**  
Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

### PO 12

#### **HETEROGENEIDADE CLÍNICA NA MIOPATIA NECROTIZANTE IMUNOMEDIADA: UM RELATO DE DOIS CASOS**

Catarina Antunes Salvado; Adriana Pereira Guedes; Ana Sofia Reis; Isabel O. Cruz; Beatriz Frutuoso; Andreia Seixas  
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho

As miopatias inflamatórias idiopáticas (MII) são um grupo de doenças autoimunes crónicas caracterizadas por fraqueza muscular proximal. Um subtipo de MII é a miopatia necrotizante imunomediada (MNIM). De acordo com a presença ou ausência de autoanticorpos, pode ser classificada como *anti-3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzimaA redutase* (HMGCR) positiva, *anti-Signal Recognition Particle* (SRP) positiva e MNIM seronegativa.

Apresentam-se dois casos de MNIM com apresentações clínicas diferentes, que espelham a heterogeneidade da doença.

Caso 1. Homem de 75 anos, com antecedentes de esteatose hepática, dislipidemia e hipertensão arterial, apresenta-se na consulta de Medicina Interna com queixas subagudas de fraqueza muscular predominantemente proximal e dor de carácter inflamatório da cintura pélvica. Analiticamente, velocidade de sedimentação 70mmHr, creatinina kinase (CK) 220 U/L, aminotransferase aspartato (TGO) 203 U/L, aldolase 15.4 U/L, anti-SRP positivo e anti-HMGCR negativo. Foi feito o diagnóstico de MNIM. Iniciou prednisolona 1mg/kg/dia, com melhoria das queixas e normalização analítica. Iniciou metotrexato e fez desmame progressivo de corticóide até à sua suspensão.

Caso 2. Homem de 50 anos, com antecedentes de perturbação do uso do álcool, doença hepática crónica avançada e dislipidemia, medicado recentemente com atorvastatina, recorreu ao Serviço de Urgência por mialgias e fraqueza muscular de predomínio proximal com 3 dias de evolução, com importante limitação funcional. Analiticamente, CK 63720 U/L, TGO 2645 U/L, mioglobina indoseável e lesão renal aguda anúrica, com necessidade de terapêutica de substituição renal. Pela apresentação compatível com miopatia induzida por estatina, esta foi descontinuada e foram pedidos os testes serológicos (entre os quais anti-SRP e anti-HMGCR) que foram negativos. Tendo em conta a gravidade do quadro, iniciou pulsos de metilprednisolona 500mg durante 3 dias e imunoglobulina endovenosa, com melhoria progressiva, seguidos de prednisolona 1mg/kg/dia. Realizada biópsia muscular já sob corticoterapia, que revelou padrão miopático inespecífico, sem inflamação.

A MNIM é uma miopatia grave, com um amplo espectro de manifestações clínicas, desde uma evolução subaguda até uma apresentação aguda com disfunção multiorgânica. Pela heterogeneidade, é essencial um elevado grau de suspeição clínica para o reconhecimento precoce desta entidade, orientando o estudo com exames complementares

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



como a ressonância magnética (RM) muscular, os testes serológicos e a biópsia, fundamentais para confirmar o diagnóstico e excluir outras etiologias. Nos casos descritos, a RM poderia ter sido particularmente útil, não só no apoio diagnóstico, mas também na orientação da biópsia e monitorização da inflamação. A instituição precoce de terapêutica imunossupressora é essencial para melhorar o prognóstico e prevenir danos irreversíveis.



## POSTERS

**Dia 19 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: José Villa Brito (ULS Arrábida), Francine Morais (ULS do Alto Alentejo)

PO 13

### DOENÇA RELACIONADA À IGG4: A MIMETIZADORA DE NEOPLASIAS COM DIAGNÓSTICO TARDIO - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Catarina Antunes Salvado; Jorge Reis; Fátima Silva; Andreia Seixas

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho

A doença relacionada à IgG4 (IgG4-RD) é uma doença imunomediada caracterizada pela infiltração de plasmócitos IgG4(+) nos órgãos afetados, acompanhada por um grau variável de fibrose. Distúrbios tradicionalmente considerados idiopáticos isolados (como a pancreatite autoimune ou a tiroidite de Riedel) são agora reconhecidos como manifestações desta doença. A incidência e a prevalência são difíceis de determinar devido ao elevado subdiagnóstico e ainda não é amplamente conhecida pela comunidade clínica. Os achados clínicos e radiológicos variam de acordo com o órgão envolvido e são frequentemente associados a quadro neoplásico numa primeira análise.

Apresenta-se o caso de uma mulher de 73 anos, com antecedentes de cardiopatia isquémica e múltiplos fatores de risco vascular, referenciada a consulta de Medicina Interna por síndrome constitucional e anemia ferripriva de etiologia não esclarecida. O estudo analítico inicial revelou uma velocidade de sedimentação indoseável (>120mm/h) e hipergamaglobulinemia. A tomografia computadorizada toracoabdominopélvica evidenciou a presença de adenomegalias generalizadas e alterações ósseas escleróticas heterogéneas. A ressonância magnética da coluna lombossagrada mostrou espessamento dos tecidos moles paravertebrais. Foi colocada a hipótese de doença linfoproliferativa e realizada *core-biopsy* de gânglio linfático, sem resultado conclusivo. Estudos adicionais excluíram várias etiologias infecciosas, neoplásicas e autoimunes, tendo sido decidida realização de biópsia excisional ganglionar que revelou características histológicas compatíveis com IgG4-RD. Iniciou prednisolona 40mg/dia, com boa resposta e foi posteriormente introduzido metotrexato, enquanto poupador de corticóide. Mais de um ano depois, por recorrência da doença, foi introduzido rituximab, tendo-se verificado redução dimensional das lesões.

O diagnóstico de adenopatias relacionadas com a IgG4-RD é relativamente simples em doentes com história conhecida da doença, mas é um verdadeiro desafio na sua ausência. Pelo seu caráter mimetizador de neoplasias, esta entidade exige um alto índice de suspeita clínica e o seu diagnóstico é frequentemente tardio. Considerando o seu potencial atingimento multissistémico, estudos adicionais devem ser feitos para excluir acometimento de outros órgãos. O início precoce do tratamento é essencial para prevenir complicações como o estabelecimento da fibrose.



## POSTERS

Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA

Moderators: Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

### PO 14

#### MIOPATIA INFLAMATÓRIA DE SOBREPOSIÇÃO COM ENVOLVIMENTO CARDÍACO COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO

Maria de Meneses Rebelo<sup>1</sup>; Ana Campar<sup>2</sup>; António Marinho<sup>2</sup>

<sup>1</sup> ULS S. José - Hospital Santo António dos Capuchos

<sup>2</sup> Unidade Local de Saúde de Santo António

A miopatia inflamatória de sobreposição (ou, miosite de *overlap*) é um dos subtipos de Miopatia Inflamatória Idiopática (MII), que pode ou não evoluir com sobreposição de outras doenças autoimunes, mais frequentemente a Esclerose Sistémica. Habitualmente, cursa com autoanticorpos associados a miosite, sendo o PM-Scl um dos mais importantes, pelo potencial de envolvimento pulmonar intersticial e cardíaco.

Sexo feminino, 78 anos, hipertensão arterial, dislipidemia e bócio multinodular com hipotiroidismo subclínico. Evoluía há um ano com fraqueza muscular proximal, xerofthalmia, xerostomia e, mais recentemente, disfagia para sólidos e líquidos, associada a sinais de insuficiência cardíaca direita.

Admitida por agravamento da dispneia de esforço e tosse produtiva mucosa. À observação, hemodinamicamente estável, com insuficiência respiratória tipo 2 sem acidémia, fevres bibasais e edema bilateral dos membros inferiores. ECG com inversão de ondas T de novo nas derivações inferiores e precordiais. EcoTT com FEVE preservada, disfunção e dilatação do ventrículo direito (VD), insuficiência tricúspide moderada, movimento anómalo do septo e hipertensão pulmonar (HTP), PSAP 50mmHg. EcoTT anterior sem alterações. Troponina T 0,7 ng/mL, CK 993 U/L, CK-MB 119 U/L, mioglobina 471 ng/mL, AST/ALT ~80 U/L. SCA excluída pela ausência de precordialgia, alterações segmentares e movimento septal sugestivo de sobrecarga de pressão. AngioTC tórax sem TEP, mas com dilatação do tronco pulmonar, bulhas e pequeno derrame pericárdico.

Internamento para estudo de IC inaugural, com melhoria clínica sob diuréticos, mas sem alteração dos marcadores enzimáticos cardíacos. Coronariografia com artérias ectásicas e irregularidades parietais. Cateterismo confirmou HTP pré- e pós-capilar. Cintigrafia ventilação perfusão sem TEP ou shunt direito-esquerdo. RM cardíaca com disfunção do VD e sem realce tardio com contraste. Objectivada, entretanto, fraqueza muscular proximal da cintura pélvica, ANA 1/640 (padrão nucleolar) e anti-PM-Scl100 positivo. PET sem captação suspeita inflamatória/neoplásica. Assumido envolvimento cardíaco por MII, tendo iniciado corticoterapia oral. Após a alta, eletromiografia revela miopatia inflamatória de distribuição proximal. Reinternamento para tratamento de indução com imunoglobulina intravenosa e bólus de metilprednisolona, com melhoria clínica e redução da rbdomiólise e marcadores cardíacos. Em consulta de seguimento (data actual): melhoria global, disfagia esporádica e força de grau 4 na cintura pélvica e 4+ na escapular e

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



pescoço. Iniciado desmame de corticoterapia e azatioprina 50 mg/dia, mantendo imunoglobulina mensal. Aguarda resultado da biópsia muscular.

O reconhecimento precoce desta entidade, dada a sua gravidade e manifestações multissistémicas, é crucial para a instituição célere de imunossupressão e preservação funcional.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

**PO 15**

### **THE CHALLENGE OF A RAPIDLY PROGRESSIVE ANTI-SRP ANTIBODY MYOSITIS**

Marta Botelho de Sousa<sup>1</sup>; Rita da Silva Vieira<sup>2</sup>; João Paulo Nóvoa<sup>1</sup>; Sara Margarida Dias<sup>1</sup>; Anna Viola Taulaigo<sup>1</sup>; Madalena Vicente<sup>1</sup>; Sara Guerreiro Castro<sup>1</sup>; Ana Catarina Rodrigues<sup>1</sup>; Heidi Gruner<sup>1</sup>; Vera Bernardino<sup>1</sup>

<sup>1</sup> MEDICINA 2 - CHLC - HOSPITAL DE CURRY CABRAL

<sup>2</sup> IPR

### **BACKGROUND**

Inflammatory idiopathic myopathies (IIM) are a rare and heterogeneous group of systemic autoimmune diseases, with a wide range of clinical manifestations, treatment response and prognosis. Yet, due to its rarity, diverse presentation and lack of large-scale, randomized controlled trials, the treatment of IIM remains challenging.

### **CASE PRESENTATION**

A 60yo woman presented at the emergency department with a monthly progressive edema, involving the limbs and the face, with generalized myalgia and exertional dyspnea. Her medical history was remarkable for type 2 diabetes, obesity dyslipidemia and liver steatosis. Usual medication included metformin and simvastatin.

Clinical examination found periorbital heliotrope rash, lower limbs edema, mild dysphasia and proximal myopathy. Lab analysis revealed increased liver enzymes, creatine-kinase, myoglobin and troponin T, reaching a maximum of 32323 U/L, 16079 ng/mL and 8281 ng/mL respectively. An immunological panel disclosed positive antinuclear, anti-SRP and anti-Ro52 (Ro52) autoantibodies. Cardiac and full body MRI presented an extensive muscle involvement, including cervical and tongue muscles. Biventricular cardiac function was preserved on echocardiogram, albeit the myocardial fibrosis found at the anterior septum. Paraneoplastic syndromes were excluded. Statin-induced myopathy was considered unlikely.

Intravenous (IV) methylprednisolone (MPDN) pulse (1g/3 days) was provided, tapered to 1mg/Kg per day of prednisolone, along with IV immunoglobulin (IVIG) (2g/Kg totally). As severe muscle weakness further evolved, leading to important dysphagia, rituximab was initiated and IVIG was repeated with its 2nd dose. Plasmapheresis was discarded due to hemodynamic instability. As the patient's condition worsened, she was started on cyclophosphamide and transferred to the intensive care unit. Despite our best efforts, severe infections evolved to refractory septic shock and the patient died, 84 days after admittance.



#### DISCUSSION:

As far as the authors know, this is the first case of an anti-SRP myositis with such a rapidly progressive phenotype, and Ro52 could be related to a more severe disease course. Limited evidence fails to support a therapeutic regimen that effectively controls and anticipates systemic damage. Despite a fast implementation and escalation of immunosuppression and IVIG, the patient's condition was refractory and she died at disease presentation.

#### CONCLUSION:

IIM treatment is challenging and immediate aggressive immunosuppression and IGIV must be implemented if extensive muscle and/or bulbar involvement is present. International multidisciplinary consensus-driven guidelines and institutional therapeutic protocols, adjusted to geographical regions and disease subtypes, may provide the clinicians a basis for a fast approach that favourably impacts the prognosis.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

### PO 16

#### **Polineuropatia desmielinizante sensitiva como possível complicação rara do tratamento com 5-aminossalicilatos**

Lúis Filipe Rocha Couto; Correia de Miranda, Pedro; Ribeiro, Elisabete; Alves, Maria Glória; Cotter, Jorge  
HOSPITAL SRA OLIVEIRA - GUIMARAES

#### **INTRODUÇÃO:**

Os 5-aminossalicilatos são a base do tratamento da colite ulcerosa (CU). A mesalazina é eficaz no tratamento de indução e manutenção em casos ligeiros a moderados de CU, sendo o tratamento de primeira linha. Contudo, 5 a 10% dos doentes são incapazes de tolerar o fármaco devido a alergia, intolerância ou reações idiossincráticas. Mais raramente, complicações neurológicas podem estar associadas ao tratamento.

#### **CASO CLÍNICO:**

Homem de 48 anos. Antecedentes de Colite ulcerosa, com doença controlada.

Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro progressivo, com 3 meses de evolução, de diminuição de força muscular, hipoestesia e disestesias simétricas dos membros superiores e inferiores. Desconhecia infeções ou imunizações no último ano. Doente encontrava-se sob terapêutica com mesalazina, 3 gramas por dia *per os*, há cerca de 4 meses.

Ao exame objetivo não foi objetivada diminuição da força muscular ou alterações dos reflexos osteotendinosos. Apresentava diminuição ligeira da sensibilidade táctil e álgica nos membros inferiores.

Doente foi internado para estudo complementar. Suspendeu mesalazina.

Estudo analítico realizado sem quaisquer alterações, nomeadamente: valores normais de hemograma, função renal e ionograma, CK, Mioglobina e Aldolase, enzimologia hepática, função tireoideia, VS e PCR, Urinálise; sem défices vitamínicos; serologias infecciosas negativas nomeadamente para *Borrelia burgdorferi*, HIV, HBV e HCV; e estudo de autoimunidade sem quaisquer autoanticorpos positivos nomeadamente ANAs e painel de anticorpos associados a miosites inflamatórias idiopáticas.

Realizou punção lombar: sem alterações.

Ressonância magnética de neuroeixo sem alterações de relevo.

Realizou eletromiografia – sem alterações significativas; e eletroneurografia com valores aumentados de latências com diminuição da velocidade de condução para as respostas sensitivas avaliadas nos membros inferiores; achados compatíveis com possível neuropatia desmielinizante sensitiva. Cumpriu Imunoglobulina endovenosa e iniciou corticoterapia 0.5 mg/Kg/dia, com desmame até suspensão ao final de 6 semanas. Teve alta de internamento com agendamento de biópsia de nervo – que não realizou por resolução de queixas.



Repetiu eletroneurografia: sem alterações.

Atendendo a evolução temporal, assumiu-se que quadro de polineuropatia pode ter resultado de neurotoxicidade da mesalazina.

Doente manteve assim suspensão de aminossalicilatos. Iniciou ustekinumab para tratamento da CU.

Doente mantém-se assintomático dois anos após quadro neurológico que motivou internamento.

#### **DISCUSSÃO E CONCLUSÃO:**

Apesar de a mesalazina apenas estar esporadicamente associada a casos de polineuropatia, que até mais frequentemente estão descritos como manifestação extraintestinal de CU, neste caso a evolução temporal e a exclusão de outras causas mais prováveis não permitem excluir esta relação causal.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

**PO 17**

### **LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO BULHOSO COM NEFROPATIA LÚPICA CLASSE V: UM CASO REFROTÁRIO A MÚLTIPLOS FÁRMACOS IMUNOMODULADORES**

João Augusto Ferreira Horta Casanova Pinto<sup>1</sup>; Marc Hernández<sup>2</sup>; Ignasi Rodriguez-Pintó<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Hospital Cascais - Dr. José de Almeida

<sup>2</sup> Hospital Clínic Barcelona

#### **INTRODUÇÃO**

O lúpus eritematoso sistémico bulhoso (LESB) é uma manifestação cutânea rara e grave do LES, caracterizada por erupção bulhosa subepidérmica mediada por autoanticorpos contra proteínas da membrana basal, como o colagénio tipo VII. Está fortemente associado a elevada atividade sistémica da doença, particularmente a nefropatia lúpica (em mais de 50% dos casos). A sua coexistência com glomerulopatia membranosa (classe V) é extraordinariamente rara.

#### **CASO CLÍNICO:**

Mulher de 22 anos, africana, com epilepsia e traço falciforme, iniciou em junho de 2023 urticária crónica e angioedema. Em março de 2024, desenvolveu lesões bulhosas tensas, dolorosas e pruriginosas na face, tronco e membros, úlceras orais, alopecia e mal-estar inespecífico. A biópsia cutânea revelou dermatite vesicular subepidérmica com depósitos intensos de IgG, IgA, IgM e fibrinogénio na junção dermoepidérmica, sugerindo LESB ou epidermólise bulhosa adquirida. A imunologia confirmou ANA fortemente positivo, anti-dsDNA, anti-Sm, anti-RNP, anti-Ro, anti-La, anti-BP230 e anti-colagénio tipo VII positivos, com consumo de C3/C4. Evoluiu com proteinúria nefrótica, hematúria e sedimento urinário ativo. A biópsia renal confirmou nefropatia lúpica classe V, com depósitos granulares de IgG, IgA, IgM, C3 e C1q em ansas capilares. Apresentava SLEDAI-2K de 18 pontos. Foi tratada com prednisona, hidroxiquina, dapsona, micofenolato mofetil (suspenso por intolerância gastrointestinal), metotrexato e anifrolumab, com resposta clínica limitada. Devido à refratariedade mucocutânea, foi iniciada terapêutica com rituximab (1 g IV, dias 0 e 14), com melhoria parcial das lesões cutâneas e da proteinúria, possibilitando dose de prednisolona < 5 mg/dia em 3 meses.

#### **DISCUSSÃO:**

Este é um caso raro de LESB com envolvimento mucocutâneo exuberante e nefropatia classe V. A apresentação em mulher jovem de origem africana é típica, mas a resistência a múltiplos agentes imunomoduladores incluindo anifrolumab destaca o desafio terapêutico. O caso ilustra a sobreposição fenotípica com outras doenças bulhosas

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



como a epidermólise adquirida, reforçando o papel central da histologia e da imunofluorescência. O LESB é habitualmente responsivo a dapsona ou esteroides, mas a refratariedade em doentes com elevada carga autoimune pode exigir terapias biológicas como o rituximab, ainda que com eficácia variável.

## CONCLUSÃO:

Este caso reflete a complexidade diagnóstica e terapêutica do LESB, sobretudo quando associado a nefropatia lúpica não proliferativa e refratariedade ao tratamento convencional. A abordagem multidisciplinar e escalonada é essencial para o controlo eficaz da doença cutânea e sistémica.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

### PO 18

#### **A PELE COMO PISTA DIAGNÓSTICA: UM CASO DE ESCLERODERMIA CUTÂNEA DIFUSA**

Daniela Diniz; Ana Lucia Rosário; Mariana Simão Magalhães; Mariana Leão; Joana Frutuoso; Nuno Pinheiro; Rosa Amorim

Hospital Distrital Caldas da Rainha

A esclerodermia sistémica (SSc) é uma doença autoimune sistémica. A forma cutânea difusa (dcSSc), frequentemente associada a anticorpos anti-RNAPolIII, apresenta maior risco de complicações, nomeadamente crise renal esclerodérmica (SRC), envolvimento cardíaco e pulmonar.

Apresentamos o caso de um homem de 78 anos com antecedentes de hipertensão arterial, insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada e doença renal crónica. Recorreu ao serviço de urgência por agravamento do estado geral, dispneia e edemas. Ao exame físico, apresentava espessamento cutâneo extenso, com queixas de limitação funcional das mãos e fenómeno de Raynaud. Analiticamente, destacava-se anemia normocítica, trombocitopenia, PCR elevada e creatinina progressivamente agravada.

O ecocardiograma mostrou, função sistólica preservada, derrame pericárdico moderado e sinais indiretos de hipertensão pulmonar (PSAP 50 mmHg, TAPSE/PSAP <0,55). A TC torácica revelou alterações compatíveis com padrão intersticial.

Durante o internamento, o doente apresentou uma crise de gota, iniciando corticoterapia, após a qual se verificou um agravamento progressivo da função renal. Perante as alterações cutâneas, foi realizado um perfil imunológico, que revelou ANA 1/320 nuclear com anti-RNAPolIII positivos (RP11 e RP155). A deterioração da função renal foi interpretada como uma crise renal esclerodérmica precipitada pela corticoterapia, tendo o doente necessitado de técnicas dialíticas.

O diagnóstico final foi de esclerodermia cutânea difusa RNAPolIII positiva, com envolvimento cutâneo, vascular, renal, pulmonar e cardíaco.

Este caso destaca a importância do reconhecimento das alterações cutâneas como chave para o diagnóstico, assim como a necessidade de identificar precocemente a SRC e compreender a potencial gravidade multissistémica da esclerose sistémica RNAPolIII positiva.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Elsa Gaspar (ULS Coimbra), João Pedro Tavares (ULS Viseu)

### PO 19

#### **IMPACTO DO TRATAMENTO NO ESSPRI EM DOENTES COM SÍNDROME DE SJÖGREN PRIMÁRIO**

Joana Carvalho de Sousa<sup>1</sup>; Eva Silva Fernandes<sup>1</sup>; Ivo Barreiro<sup>2</sup>; Ivone Valadão<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa

<sup>2</sup> Unidade Local de Saúde de Santo António

#### **INTRODUÇÃO**

A síndrome de *Sjögren* primária (SSp) é uma doença autoimune crónica, com um amplo espectro de manifestações clínicas e possível envolvimento multissistémico. O ESSPRI (EULAR *Sjögren's Syndrome Patient Reported Index*) é uma ferramenta clínica projetada para avaliar a intensidade dos sintomas e a opinião do doente sobre o “burden of disease”. O objetivo deste estudo foi avaliar o impacto do tratamento com fármacos modificadores da doença (DMARDs) e/ou terapêuticas tópicas nos valores de ESSPRI.

#### **MATERIAIS E MÉTODOS**

Estudo observacional transversal dos doentes com diagnóstico de SSp em seguimento em consulta hospitalar. Foram comparados os valores do ESSPRI total e das subescalas (secura, dor, fadiga) entre grupos com e sem terapêutica com DMARDs (hidroxicloroquina, metotrexato, azatioprina, ciclofosfamida, micofenolato de mofetil, ciclosporina) e/ou tópica (oral, oftálmica, cutânea ou genital). A análise estatística foi realizada com SPSS®v18. A normalidade das variáveis foi avaliada com os testes de *Shapiro-Wilk* e *Kolmogorov-Smirnov* que indicaram distribuição não normal ( $p < 0,05$ ). Assim, foram aplicados testes *Mann-Whitney U* e modelos de regressão linear múltipla.

#### **RESULTADOS**

O estudo incluiu 127 doentes com SSp, com uma média de idades de  $62,1 \pm 14,4$  anos e com predomínio do sexo feminino (93,7%). Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas entre os grupos com e sem DMARDs, nem entre os grupos com ou sem terapêutica tópica, quer no ESSPRI total, quer nas subescalas (todos os  $p > 0,05$ ). Nos modelos de regressão, não se identificou associação significativa entre qualquer forma de terapêutica e os valores de ESSPRI. A variância explicada ( $R^2$ ) foi residual e todos os modelos não foram significativos. As estatísticas de colinearidade situaram-se dentro dos limites aceitáveis ( $VIF \approx 1,013$ ), indicando ausência de multicolinearidade.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## DISCUSSÃO/CONCLUSÃO

Os dados obtidos sugerem que, nesta amostra, o uso de DMARDs e/ou terapêutica tópica não se associou a melhorias significativas nos sintomas reportados pelos doentes com SSs. Estes resultados levantam questões pertinentes sobre os fatores que influenciam a perceção sintomática, incluindo possíveis limitações da escala, da eficácia terapêutica ou características individuais dos doentes. Este estudo reforça o desafio no tratamento deste tipo de doentes e a necessidade futura de explorar abordagens individualizadas para o controlo sintomático efetivo. Adicionalmente, a validação desta escala na população portuguesa poderá ser importante para uma avaliação mais precisa. A disponibilização de meios de informação que promovam o alinhamento entre as expectativas dos doentes e os objetivos realistas da terapêutica poderá também influenciar a forma como os sintomas são percecionados e relatados.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 20

#### **CASUÍSTICA DA CONSULTA DE DOENÇAS AUTOIMUNES: ANÁLISE DIAGNÓSTICA E TERAPÊUTICA**

Maria Fialho; Rita Louro; Margarida Jacinto; Flávio Quadrado; Maria de Belém Coelho; Ana Teresa Vieira; Filipe Alfaiate  
Unidade Local de Saúde do Alentejo Central

#### **INTRODUÇÃO**

As doenças autoimunes representam um grupo heterogéneo de patologias crónicas, frequentemente desafiantes no diagnóstico e na gestão terapêutica. O acompanhamento em consulta especializada é fundamental para a definição de estratégias terapêuticas individualizadas. Este estudo teve como objetivo caracterizar os diagnósticos mais prevalentes e os tratamentos instituídos em doentes seguidos em consulta de doenças autoimunes.

#### **MÉTODOS**

Estudo retrospectivo e observacional, baseado na análise de processos clínicos de utentes seguidos em consulta de doenças autoimunes entre janeiro e dezembro de 2023, com seguimento ativo em 2025, na Unidade Local de Saúde do Alentejo Central (ULSAC). Foram recolhidos dados demográficos, diagnóstico clínico principal, comorbilidades autoimunes associadas e terapêutica farmacológica instituída. A análise estatística foi descritiva.

#### **RESULTADOS**

Foram incluídos 388 utentes, com uma média de idade de 58,4 anos; 81,4% eram do sexo feminino.

Os diagnósticos mais prevalentes foram: artrite reumatoide (30,4%), lúpus eritematoso sistémico (18%), artrite psoriática (9,3%), espondilite anquilosante (8,3%) e síndrome de Sjögren (4,9%).

Cerca de 45,9% dos doentes estavam sob corticoterapia. Quanto ao uso de fármacos modificadores da doença (DMARDs), 52,8% utilizavam DMARDs convencionais e 18% encontravam sob terapêutica biológica.

Entre os utentes sob corticoterapia, 69,1% faziam concomitantemente DMARDs convencionais, enquanto apenas 14% estavam sob DMARDs biológicos. Os DMARDs convencionais mais utilizados foram: metotrexato (33,2%), hidroxiquina (21,9%), azatioprina (8%) e sulfassalazina (6,7%).

Nos DMARDs biológicos, destacaram-se o etanercept (6,4%) e o adalimumab (4,1%).

Trinta e quatro utentes estavam sob terapêutica combinada com DMARDs convencionais e biológicos.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## CONCLUSÃO

A presente análise permitiu traçar o perfil clínico e terapêutico dos doentes com doenças autoimunes seguidos em consulta especializada. A diversidade diagnóstica e a elevada frequência de terapêuticas combinadas evidenciam a complexidade destes doentes e reforçam a necessidade de equipas multidisciplinares e seguimento rigoroso.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 21

#### **DOENÇA DE BEHÇET: UMA APRESENTAÇÃO PECULIAR**

Mariana Campos Lobo; Gisela Pinheiro; Sara França; Sara Pereira; Tiago Pinto

Unidade Local de Saúde de Matosinhos

A Doença de Behçet é uma vasculite que pode atingir qualquer vaso. O envolvimento neurológico é raro e uma causa importante de morbimortalidade. Relatamos um caso de apresentação inaugural atípica com atingimento neurológico.

Homem de 45 anos, residente em ambiente rural, com história de hipoacusia neurosensorial bilateral. Recorre ao serviço de urgência por diminuição súbita da acuidade visual, febre, mialgias e lesões cutâneas pustulosas com 3 dias de evolução. Ao exame objetivo, apresentava três lesões dolorosas de 3 mm (axila esquerda, corpo do pênis e região temporal direita). Analiticamente: linfocitopenia, trombocitopenia, citocolestase ligeira, aumento de marcadores inflamatórios, testes treponêmicos e serologia VIH negativa. Avaliação oftalmológica inicial mostrou edema macular bilateral e 2 microaneurismas no olho direito. Na suspeita de infecção zoonótica, iniciada doxiciclina e rifampicina. Durante o internamento, desaparecimento da febre, mas aparecimento de aftas orais, pseudofolicolite, úlceras bipolares com exsudado fibrinoso, gonalgia bilateral de ritmo inflamatório, hiperestesia cubital direita, agravamento súbito da hipoacusia e progressivo da acuidade visual. Dado este agravamento, foi realizada punção lombar que revelou pleocitose com predomínio de mononucleares, proteinorraquia e hipoglicorraquia, com pesquisa de vírus neurotrópicos negativa e RM cerebral com hipodensidade da substância branca periventricular. A nível oftálmico, com amputação vascular bilateral, pior à esquerda, e angiografia com isquemia venosa no olho esquerdo e tomografia de coerência óptica com isquemia arterial no olho esquerdo. Foi excluída outro atingimento de órgão. Foi assumida provável doença de Behçet com envolvimento de vários órgãos (neurológico, oftalmológico, cutâneo e articular) e iniciada metilprednisolona 1mg/kg com franca melhoria clínica e da acuidade visual. Inicialmente, pela dúvida de processo infeccioso subjacente, cumpriu 14 dias de ceftriaxone em dose meníngea. Posteriormente, com HLA-B51 positivo, ANA e ANCA negativos. Estudo infeccioso extenso negativo. Eletromiografia e RM confirmaram neuropatia cubital. Seguimento em consulta externa de medicina interna, tendo sido introduzida a azatioprina como poupador de corticóide, sem nova recidiva.

A apresentação inaugural com envolvimento do sistema nervoso central e periférico é rara na Doença de Behçet. Além disso, este caso levanta a hipótese de infecção viral como possível trigger de uma doença imunológica.

A Doença de Behçet é um diagnóstico de exclusão e pode mimetizar diversas condições ou aparecer após estados infecciosos. O reconhecimento precoce e a abordagem multidisciplinar são essenciais para melhorar o prognóstico.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 22

#### **BEHÇET-LIKE SYNDROME TYPE 1 AND PERSONALIZED MEDICINE: DISCLOSING A CASE OF POLYARTERITIS NODOSA, BASED ON A GENETIC ANALYSIS**

Renata Martinho; Sara Dias; Inês Silva; Marta Sousa; Ana Rita Gomes; Anna Taulaigo; Madalena Vicente; Sara Castro; Melissa Fernandes; Eunice Patarata; Ana Rodrigues; Heidi Gruner; Vera Bernardino  
HOSPITAL CURRY CABRAL

Autoinflammatory syndromes are increasingly recognized as underlying causes of complex diseases that mimic autoimmune conditions, particularly in patients with systemic symptoms and refractory vasculitis, due to immune dysregulation.

We describe the case of a 46yo woman, presenting with severe Raynaud's phenomenon (RP), livedo racemosa, recurring digital ulcers (but no evidence of oral or genital ulcers), and leg ulceration compatible with necrotizing cutaneous vasculitis. Systemic symptoms included inflammatory arthralgia, vascular headaches and migraine, and extreme fatigue. Blood test analysis revealed refractory ferropenic anaemia, persistently increased ESR and thrombocytosis. Ulcer biopsies disclosed polyarteritis nodosa (PAN). Immunology was positive for anti-Ro52KD+ and persistent anti-cardiolipin IgG/M and anti- $\beta$ 2GP1 IgM autoantibodies. A scleroderma pattern was observed in nailfold capillaroscopy. Antiphospholipid syndrome (APS) was assumed, overlapping with PAN and possibly another connective tissue disease, and the patient was started on warfarin.

Therapeutic options were successively adjusted, including conventional immunosuppressants, like methotrexate, corticosteroids, systemic vasodilators (bosentan, nifedipine and pentoxifylline) and analgesics. Rituximab was proposed, but recurrent infections made this option less safe. Due to refractory leg ulceration, a monthly intravenous immunoglobulin (IVIG) was initiated, with sustained improvement in skin manifestations and the patient's general condition. Currently, she has no cytopenias, ulcers or vasculitis lesions, remaining a moderate RP and fleeting livedo reticularis.

Further investigation of this polymorphous clinical involvement, by using a NGS panel (v6, 100 genes), disclosed a heterozygous pathological variant, identified on the gene TNFAIP3 (c.414del; p.Phe138Leufs\*78), compatible with a Behçet-like 1 syndrome. As this autosomal dominant variation causes a truncated A20 protein, a key regulator of the NF- $\kappa$ B signaling pathway, this finding led to a reinterpretation of the clinical picture, and previously diagnosed PAN and APS were accepted as a consequence of immune dysregulation associated with NF- $\kappa$ B, rather than isolated

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



entities. Given the patient's sustained clinical stability under IVIG therapy, anticoagulation was safely discontinued. If needed in the future, anti-TNF or anti-IL1 agents might be an ideal solution for this patient.

This case illustrates how PAN, progressively seen as a syndrome rather than a single disease, should prompt clinicians to look for underlying causes in a multidisciplinary approach, particularly in atypical or refractory presentations. The NF- $\kappa$ B pathway dysfunction represents a challenging connection between autoinflammation, vasculitis and immunodeficiency, compelling to a personalized medicine.



## POSTERS

Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 23

#### CLINICAL AND GENETIC INTEGRATION IN THE DIAGNOSIS OF AUTOINFLAMMATORY SYNDROMES: A LESSON FROM A TNFAIP3-MEDIATED SYNDROME

Renata Martinho; Sara Dias; Inês Silva; Marta Sousa; Ana Rita Gomes; Anna Taulaigo; Madalena Vicente; Sara Castro; Melissa Fernandes; Eunice Patarata; Ana Rodrigues; Heidi Gruner; Vera Bernardino  
HOSPITAL CURRY CABRAL

Behçet's Disease (BD) is a chronic inflammatory vasculitis affecting vessels of all calibers, typically involving mucocutaneous, ocular and articular manifestations. While its etiology is often multifactorial, early-onset disease with atypical features and poor response to conventional therapies should raise suspicion for an underlying autoinflammatory syndrome mimicking BD.

We present the case of a 23-year-old woman diagnosed with BD, with recurrent oral and genital ulcers, erythema nodosum, uveitis, arthralgia and acneiform lesions. Lab test results were relevant for an increased ESR and a positive ANA titer (1:640 in a speckled pattern). HLA-B51 was negative. Additional immunological markers were not detected. Over time, she developed additional features, including mild neurological symptoms (vascular headaches), thrombophlebitis, Raynaud's phenomenon. No evidence of CNS vasculitis was observed on cranial MRI. The disease course was refractory, marked by frequent flares, partially responding to colchicine, azathioprine, corticosteroids, and later adalimumab (with unreliable compliance). Tobacco use was discouraged, but without success. A decade into follow-up, she developed persistent hidradenitis suppurativa (HS), Hurley stage II–III, with nodular, fistulizing lesions in axillary and inguinal areas, treated with the recommended antibiotic therapy. The patient has two children, one of whom presents with recurrent oral ulcers and is suspected of having BD.

The coexistence of HS and Behçet-like features, as well as a possible hereditary pattern, with poor response to standard treatments, prompted investigation for an autoinflammatory condition. A next-generation sequencing panel identified a heterozygous pathogenic variant in TNFAIP3 (c.1810\_1811dup; p.Ser605Argfs\*93), causing a frameshift and premature stop codon. This confirmed the diagnosis of haploinsufficiency of A20 (HA20), a rare autoinflammatory disease with autosomal dominant inheritance, due to impaired regulation of the NF-κB pathway. This reclassification supported a therapeutic shift toward targeted treatment options (namely IL-1 inhibitors), discontinuation of ineffective immunosuppressants, and family genetic counseling to her children, due to hereditary implications. This case underlines the importance of recognizing autoinflammatory mimics of BD, particularly when associated with atypical cutaneous features, like severe HS. The identification of HA20 has direct implications on prognosis, treatment selection, and familial screening, illustrating the critical role of genetics in precision medicine



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 24

#### **GRANULOMATOSE EOSINOFÍLICA COM POLIANGEÍTE – APRESENTAÇÃO RARA**

MARIA MARTA DIAS LOPES; Rui Pancas; Tatiana Gonçalves; Arsénio Santos; Lèlita Santos  
Unidade Local de Saúde de Coimbra

#### **INTRODUÇÃO**

A Granulomatose Eosinofílica com Poliangeíte (GEP) é uma vasculite sistémica rara, caracterizada por inflamação granulomatosa, eosinofilia periférica e envolvimento multissistémico. Afeta sobretudo doentes com asma, manifestando-se de forma heterogénea e frequentemente mimetizando outras patologias, o que dificulta o diagnóstico. A hipereosinofilia, achados clínicos típicos (alérgicos, mononeurite múltipla) e histopatologia com infiltração eosinofílica, com ou sem vasculite, são fundamentais para o seu diagnóstico. O tratamento envolve corticoterapia e imunossupressão, cruciais para evitar complicações graves.

#### **CASO CLÍNICO**

Homem de 70 anos, com antecedentes de asma, rinite alérgica e diabetes *mellitus* tipo 2, recorreu ao serviço de urgência por astenia, parestesias e perda de força nos membros inferiores, com duas semanas de evolução e em agravamento progressivo. Ao exame neurológico apresentava défices sensitivos e motores hemicorpo direito. A tomografia crânio-encefálica não mostrava alterações. Analiticamente apresentava elevação dos parâmetros inflamatórios (PCR 23,71 mg/dL), hipereosinofilia (6,96 G/L) e troponina em perfil ascendente (17604,2 ng/mL >> 19869,1 ng/mL). Os eletrocardiogramas não foram sugestivos de isquemia aguda. Foi assumida infeção sem foco identificado e enfarte agudo do miocárdio tipo 2. Iniciou antibioterapia empírica e ficou internado para estudo. Apresentou rápida deterioração clínica com agravamento da função renal, falência respiratória com necessidade de ventilação mecânica, infiltração eosinofílica miocárdica com desenvolvimento de trombos ao nível do endocárdio do ventrículo esquerdo e folhetos da válvula mitral, assim como de múltiplas lesões isquémicas microvasculares cerebrais de etiologia embólica. Fez uma biópsia a pólipos nasais, que revelou infiltrado inflamatório rico em eosinófilos. O estudo autoimune revelou ANCA positivo e anti-MPO > 600. Perante critérios clínicos e laboratoriais, diagnosticou-se GEP. Foi iniciada corticoterapia e ciclofosfamida (protocolo CYCLOPS), com melhoria progressiva.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## CONCLUSÃO

A GEP é uma doença rara cujo diagnóstico é difícil devido à grande diversidade de manifestações clínicas que pode apresentar. Este caso destaca a complexidade da doença, a sua rápida progressão e a necessidade de tratamento precoce.



## POSTERS

**Dia 20 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Sónia Moreira (ULS Coimbra), Joana Vedes (ULS Guarda)

### PO 25

#### **SIMPLE MARKERS OF PLATELET ACTIVATION ARE DIFFERENT IN ACTIVE AND REMISSION EVENTS IN INDIVIDUALS WITH SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS**

Tiago Alexandre<sup>1</sup>; Raquel Faria<sup>2</sup>; António Lamas<sup>3</sup>; Carlos Vasconcelos<sup>3</sup>; António Marinho<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Unidade de Imunologia Clínica - ULS Santo António; Serviço de Medicina - Hospital de Portimão, Unidade Local de Saúde do Algarve

<sup>2</sup> Unidade de Imunologia Clínica - ULS Santo António; UMIB - ICBAS, Universidade do Porto

<sup>3</sup> Unidade de Imunologia Clínica - ULS Santo António; UMIB-ICBAS, Universidade do Porto

#### **INTRODUCTION:**

Simple markers of platelet activation have been linked to endothelial disruption in several inflammatory diseases, mainly, higher Mean Platelet Volume (MPV) and MPV to Platelets count ratio (MPV/PLT). We aimed to explore if these routinely available markers differ also in active vs remission events in Systemic Lupus Erythematosus (SLE).

#### **METHODOLOGY:**

We analysed 4631 episodes in 182 participants (pts) with SLE followed-up in our Centre. Clinical charts and laboratory features [platelets count (PLT), mean platelet volume (MPV), C3 and C4 complement levels] were retrospectively reviewed for those episodes. MPV/PLT ratio was calculated. SPSS v29.0 was used to analyse clinical and laboratory features.

#### **RESULTS:**

172 pts (94.5%) were female. Mean age at SLE diagnosis was 30.71±11.68 [range 10-63] years old; current age was 50.95±12.50 [22-84]; disease duration was 20.22±8.45 [3-46]. Most of the patients had had mucocutaneous, musculoskeletal and haematological involvement, 30.8% lupus nephritis and 28.0% neuropsychiatric involvement attributed to SLE. The mean lupus severity index was 6.31±1.68 [3.10-9.51]. 51.1% had damage accrual (1-9 points).

Of the 4631 episodes studied, 1461 were active (clinical activity despite serological activity), 2680 were in remission and 490 had no clinical activity but prednisolone >5mg/day. On active episodes, MPV/PLT ratio was higher than in non-active 0.070±0.046 vs 0.053±0.016 (p<0.001). Higher MPV/PLT correlated with higher SLEDAI (r spearman= 0.081, p=0.005), lower C3 (r pearson= -0.260, p<0.001) and lower C4 (r pearson= -0.186, p<0.001). MPV alone did not differ between subgroups.



## DISCUSSION

Our study confirmed, in a large sample of SLE active episodes, that MPV/PLT ratio is higher in episodes of active SLE inflammation. MPV was not different in inflammatory flares, like in other inflammatory disease, probably due to the more frequent fluctuation in PLT count in lupus flares.

## CONCLUSION

Confirming that simple routinely available markers of platelet activation associates with active SLE episodes, adds a new tool to explore in real-time the risk of endothelial and cardiovascular disease in SLE.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

**PO 26**

### **SÍNDROME SAPHO: A COMPLEXIDADE DIAGNÓSTICA DE UMA DOENÇA MIMETIZADORA**

Rita Relvas<sup>1</sup>; Francisca Sarmento<sup>2</sup>; António Marinho<sup>3</sup>

<sup>1</sup> HOSPITAL CASCAIS

<sup>2</sup> Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE / Hospital Pulido Valente

<sup>3</sup> Centro Hospitalar do Porto, EPE / Hospital Geral de Santo António

#### **INTRODUÇÃO**

A síndrome SAPHO é uma síndrome rara, capaz de mimetizar diversas patologias com envolvimento osteoarticular, o que dificulta o diagnóstico precoce. Apresenta-se um caso desafiante, pautado por um reconhecimento difícil.

#### **CASO CLÍNICO**

Homem, 23 anos, com história pessoal de acne cística, com quadro com 4 anos de evolução de tumefação mandibular esquerda precipitada por extração dentária. Seguimento em Medicina Dentária, Cirurgia Maxilo-Facial e Estomatologia. Clinicamente com hipertrofia masseterica esquerda com dor intensa à palpação, incapacidade de abertura da boca superior a 1.5cm por dor, trismo e sinais de sinovite da articulação temporo-mandibular homolateral; ademais, com lesões acneicas pustulosas no tronco, dorso e membros. Do estudo tem-se tomografia computadorizada com alteração difusa da densidade da hemimandíbula esquerda, de aspeto heterogéneo e predominantemente esclerótico, com expansão óssea, sem massas perimandibulares; cintigrafia óssea com aumento da captação do radiofármaco na mandíbula esquerda; ressonância magnética com expansão da hemimandíbula esquerda de sinal heterogéneo relacionável com processo primário do osso (provável displasia fibrosa), com surgimento de novas áreas líticas, sugestivas de osteomielite da displasia fibrosa, corroborado por alterações inflamatórias dos tecidos moles adjacentes. Submetido a três biópsias de lesão, sem alterações. A nível terapêutico, tem-se refratariedade a anti-inflamatórios não esteroides e relaxante muscular e dependência de corticoterapia, com recorrência aquando de suspensão. Referenciado a consulta de Medicina Interna – Doenças Auto-Imunes, onde, sob Prednisolona 5mg/dia, apresentava tumefação mandibular esquerda, com desconforto à palpação e ainda limitação de abertura da boca, com extensas lesões de acne cística dispersas. Para melhor esclarecimento e avaliação de envolvimento de outros locais, realizou tomografia por emissão de positrões (PET), que revelou intensa marcação de lesão mandibular esquerda e lesões cutâneas hipermetabólicas dispersas pelo corpo, compatíveis com lesões acneicas. Assumido diagnóstico de osteomielite crónica asséptica da mandíbula e acne cística conglobata, enquadráveis em Síndrome SAPHO. Após rastreios infecciosos e imunizações devidas, iniciou terapêutica com Adalimumab quinzenal, conseguindo-



se suspensão de corticoide ao fim de 1 mês. Após 3 tomas terapêuticas, tem-se resolução de tumefação mandibular e melhoria franca de lesões acneicas, sem pústulas e evolução para aspeto cicatricial.

### **DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

Ainda que de patogénese não totalmente esclarecida, a Síndrome SAPHO apresenta uma morbilidade não menosprezável, fruto de cronicidade e curso flutuante, com possíveis complicações associadas. Assim, urge a sensibilização para o reconhecimento precoce e adequado tratamento e seguimento, com impacto no prognóstico.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

**PO 27**

### **CRIOGLOBULINEMIA MISTA TIPO 3 EM CONTEXTO DE BACTERIÉMIA POR STREPTOCOCCUS INFANTARIUS**

Cátia Barra; Carolina Teles; Elsa Gaspar; Isabel Fonseca

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

#### **INTRODUÇÃO**

A crioglobulinemia mista tipo III é uma doença caracterizada pela presença de imunocomplexos circulantes compostos por imunoglobulinas policlonais. Esta condição está frequentemente associada a infeções, doenças autoimunes e hepatites virais. A associação entre bacteriemia por *Streptococcus infantarius*, uma bactéria comensal do trato gastrointestinal, e crioglobulinemia é rara e pouco descrita na literatura.

#### **CASO CLÍNICO**

Apresenta-se o caso de um homem, 59 anos, com antecedentes de AVC hemorrágico e portador de prótese valvular aórtica mecânica por estenose aórtica severa, que foi admitido no internamento do Serviço de Medicina Interna para estudo de lesões purpúricas dos membros inferiores com uma semana de evolução associado a astenia. Apresentou febre e elevação dos parâmetros inflamatórios, pelo que foram colhidas hemoculturas com isolamento de *S. infantarius* multissensível. Foi realizado ecocardiograma que excluiu endocardite. Foi ainda realizada colonoscopia com identificação de múltiplos pólipos cujo estudo anatomopatológico evidenciou tratar-se de adenomas tubulares e tubulovilosos com displasia de baixo e alto grau. Do estudo analítico complementar, destaca-se ainda presença de crioglobulinemia tipo III que se assumiu presente no contexto infeccioso e como possível causa da púrpura. Restante estudo imunológico e serologias víricas foi negativo. Iniciou antibioterapia com Ceftriaxone com resolução das lesões purpúricas e melhoria analítica. Teve alta orientado para Consulta de Medicina Interna e Consulta de Gastroenterologia.

#### **DISCUSSÃO**

O caso sugere uma associação patogénica entre infeção por *S. infantarius* e ativação imunitária policlonal, levando à formação de crioglobulinas. A bacteriemia pode atuar como um *trigger* para a disfunção imunológica através de estimulação antigénica, nomeadamente em contexto de lesões intestinais. A investigação sistemática de patologia intestinal é fundamental nestes casos, dada a forte associação entre *S. infantarius* e neoplasia colorretal.

**19**  
**21**  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



## CONCLUSÃO

Este caso reforça a necessidade de uma abordagem abrangente em doentes com púrpura e bacteriémia, incluindo exclusão de crioglobulinemia.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

### PO 28

#### **DESAFIO TERAPÊUTICO NA POLIANGEÍTE MICROSCÓPICA ANCA PR3: A RECAÍDA INSUSPEITA**

Ana Patrícia da Fonseca Tenreiro<sup>1</sup>; Raquel Pinto<sup>2</sup>; Adriana Dias<sup>2</sup>; Ana Teresa Moreira<sup>1</sup>; Andreia Silva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Unidade Local de Saúde da Guarda

<sup>2</sup> Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE / Hospital de São Teotónio, EPE

#### **INTRODUÇÃO**

A poliangeíte microscópica (PAM) é uma vasculite sistémica de pequenos vasos. Pode associar-se à presença de anticorpos anticitoplasma dos neutrófilos anti proteinase tipo 3 (ANCA PR3), responsáveis por uma forma de PAM mais agressiva, com envolvimento renal grave e evolução para glomerulonefrite rapidamente progressiva. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos, laboratoriais e histológicos. O tratamento passa por imunossupressão com corticoterapia, rituximab ou ciclofosfamida.

#### **CASO CLÍNICO**

Homem de 54 anos, recorre ao seu médico assistente em janeiro de 2016 por astenia, mialgias e febre com 15 dias de evolução. Medicado com levofloxacina e ibuprofeno. Por manutenção do quadro fez análises que mostraram lesão renal aguda, tendo sido internado. Analiticamente: velocidade de sedimentação de 51 mm/h, creatinina sérica (sCr) de 3,3 mg/dL, sedimento urinário ativo e anticorpos anti-PR3 positivos (102,00 U/ml). Dada a hipótese de vasculite de pequenos vasos, cumpriu 3 pulsos de metilprednisolona e posteriormente, prednisolona 1 mg/kg/dia e ciclofosfamida 100 mg id. A biópsia renal (BR) mostrou glomérulos com crescentes celulares, rotura da cápsula de *Bowman*, fibroedema generalizado com infiltrado linfocitário, grandes cilindros hemáticos e atrofia tubular dispersa; a imunofluorescência (IMF) foi negativa. Diagnóstico histológico de vasculite pauci-imune de pequenos vasos ANCA PR3, compatível com o diagnóstico clínico de PAM. O doente melhorou a função renal (FR; sCr 1.3 mg/dl), e após 3 meses iniciou terapêutica de manutenção com azatioprina. Manteve seguimento na Nefrologia durante 7 anos, sem recidiva.

Em dezembro de 2022, apresentou elevação dos títulos ANCA PR3 e discreta hematúria microscópica (23 eritrócitos/campo), mantendo sCr e proteinúria sem alterações. Assintomático. Decidida vigilância clínica e analítica. Após 3 meses, mantinha subida de ANCA PR3 e SU ativo, pelo que realizou BR: glomérulos com pequenos crescentes celulares, necrose fibrinóide, rotura da cápsula de *Bowman* e IMF negativa - recidiva de vasculite ANCA PR3. Iniciou esquema de indução com rituximab, encontrando-se atualmente sob esquema de manutenção e em remissão da doença.



## DISCUSSÃO

Os títulos ANCA não predizem, por si só, recidiva de vasculite. Devem ser interpretados considerando a sintomatologia do doente e agravamento da FR e/ou proteinúria. Neste caso, o elevado grau de suspeição que levou à repetição da BR, já que a recidiva ocorreu 7 anos após o diagnóstico, o doente estava assintomático e sem agravamento analítico, foi fundamental para diagnosticar esta recidiva “camuflada” e iniciar terapêutica.

## CONCLUSÃO

Nas vasculites de pequenos vasos o reaparecimento de títulos ANCA não é sinónimo de recidiva da doença, mas obriga a um seguimento mais apertado destes doentes. A realização precoce de BR permite identificar a potencial recidiva e evitar dano renal irreversível.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

**PO 29**

### **ENTRE A PELE E O DIAGNÓSTICO: UM CASO CLÍNICO DE PÚRPURA**

Sara Vasconcelos; Cátia Henriques; Catarina Branco; Miguel Fidalgo; Pedro Mesquita Oliveira  
Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga

#### **INTRODUÇÃO**

As lesões purpúricas representam uma manifestação clínica de uma grande variedade de patologias, sendo um achado frequente na crioglobulinemia. Trata-se de uma doença imune caracterizada pela presença de imunoglobulinas que precipitam a temperaturas inferiores a 37°C, podendo manifestar-se clinicamente como uma vasculite sistémica, com manifestações cutâneas, articulares, neurológicas ou renais. Esta entidade pode estar associada a infeção por hepatite C, doenças linfoproliferativas ou autoimunes, sendo importante o seu diagnóstico precoce.

#### **RESUMO**

Mulher de 74 anos, autónoma, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, diabetes mellitus tipo 2, asma e pneumonite de hipersensibilidade não fibrótica (por exposição a aves), seguida em consulta de Pneumologia. Recorre ao SU por lesões purpúricas exuberantes nos membros inferiores, com episódios semelhantes desde há oito anos, sobretudo nos meses de inverno, com resolução espontânea em uma semana. Negava introdução recente de fármacos, exposição profissional, picadas de insetos, febre, perda ponderal, hipersudorese noturna ou contexto epidemiológico de relevo.

À admissão, a destacar presença de lesões purpúricas dispersas nos membros inferiores e quadrantes abdominais inferiores, que não desaparecem à digitopressão, poupando palmas e plantas.

É internada no Serviço de Medicina Interna para estudo complementar.

Do estudo complementar realizado a destacar fator reumatoide aumentado (396UI/mL), consumo de C4 (<3mg/dL), C3 normal (132mg/dL) e pesquisa de crioglobulinas positiva.

Realizada biópsia de pele que revelou vasculite leucocitoclástica, com depósitos imunes (IgG e IgM).

Realizou corticoterapia sistémica com prednisolona 1mg/kg/dia durante 5 dias com posterior esquema de desmame, com resolução das lesões, sendo encaminhada para consulta de Doenças Autoimunes para seguimento.

#### **CONCLUSÃO:**

A crioglobulinemia representa uma patologia complexa, frequentemente subdiagnosticada, cuja apresentação pode variar desde sintomas inespecíficos até manifestações graves de vasculite sistémica. A presença de lesões purpúricas,

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



acompanhada de manifestações sistémicas deve aumentar o grau de suspeição, sendo essencial um estudo complementar minucioso. O diagnóstico precoce é essencial, de modo a prevenir complicações e reduzir morbimortalidade.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

**PO 30**

### **QUANDO A FALTA DE FORÇA ESCONDE UMA DOENÇA RARA: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO**

Raquel Leitão<sup>1</sup>; Lília Castelo Branco<sup>2</sup>; Sandra Sousa<sup>2</sup>; Cátia Pereira<sup>2</sup>; Tiago Loza<sup>1</sup>; Elisabete Pinelo<sup>2</sup>; Eugénia Madureira<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Medicina Intensiva, Unidade Local de Saúde do Nordeste

<sup>2</sup> Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Nordeste

### **INTRODUÇÃO**

As miopatias inflamatórias (MIs) são um grupo heterogéneo de doenças sistémicas, imunomediadas, raras, caracterizadas por mialgias e fraqueza muscular associadas ou não a alterações cutâneas. A miopatia necrotizante imunomediada (MNIM) é caracterizada por achados histológicos que mostram necrose muscular com infiltrado inflamatório moderado a ausente. Atualmente distinguem-se 3 subgrupos de MNIM: doentes com anticorpo (Ac) anti-SRP, doentes com Ac anti-HMGCR e doentes seronegativos.

### **CASO CLÍNICO**

Masculino, 50 anos, institucionalizado, dependente (Barthel 30) com antecedentes pessoais de HTA, DM tipo 2, dislipidemia sob atorvastatina, Obesidade Grau 2, SAOS sob CPAP, autónomo até há 4 meses aquando do diagnóstico de provável doença do neurónio motor embora não cumprindo critérios definitivos. Referenciado ao serviço de urgência por clínica respiratória com 2 dias de evolução, objetivado infeção a SARS-CoV2 com pneumonia e insuficiência respiratória hipoxémica grave com necessidade ventilação invasiva mecânica e tetraparésia (força distal grau 4- e força proximal grau 2- nos 4 membros) sem outras alterações neurológicas. Do estudo realizado a salientar TGP 440U/L, TGO 336 U/L e Creatinaquinase (CK) 13243 além da elevação dos parâmetros inflamatórios. Evolução favorável em termos respiratórios, reequacionado o diagnóstico neurológico considerando possível miopatia inflamatória realizou biopsia muscular onde se identificaram frequentes fibras em necrose associada a fibrose marcada do endomísio e pequenas áreas de substituição adiposa, na ausência de infiltrados inflamatórios e MHC classe I com marcada positividade; Anticorpos anti-HMGCR 143,8 U. Assumido diagnóstico miopatia necrotizante imunomediada grave. Suspendeu estatina e iniciou terapêutica com imunoglobulina humana endovenosa, corticoterapia, e programa de reabilitação intensiva, apresentando evolução favorável, com melhoria significativa da capacidade funcional (Barthel 100).

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O caso exemplifica a complexidade de definir diagnóstico das MIIs e a importância da avaliação integrada do doente, do contínuo raciocínio clínico sobretudo em contexto de evolução atípica. Neste caso a reavaliação multidisciplinar e a investigação adicional permitiram identificar e tratar de forma dirigida a Miopatia necrotizante imunomediada, com resposta terapêutica e recuperação funcional.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 1 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Paula Soares Ferreira (ULS de Gaia e Espinho), Mafalda Santos (ULS de Entre Douro e Vouga)

**PO 31**

### **Fenótipos da Doença Relacionada à IgG4: Uma Série de Casos**

Raquel Leitão<sup>1</sup>; Filipa Domingues<sup>2</sup>; Sandra Sousa<sup>2</sup>; Lília Castelo Branco<sup>2</sup>; Cátia Pereira<sup>2</sup>; Elisabete Pinelo<sup>2</sup>; Eugénia Madureira<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Medicina Intensiva, Unidade Local de Saúde do Nordeste

<sup>2</sup> Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Nordeste

### **INTRODUÇÃO**

A doença relacionada com IgG4 (DR-IgG4) é uma doença imunomediada sistémica que pode afetar virtualmente qualquer órgão e se pode apresentar com uma grande variedade de manifestações clínicas, partilhando uma base histopatológica comum. Apresenta quatro fenótipos principais: doença pancreato-hepato-biliar, fibrose retroperitoneal/aortite, doença limitada à cabeça e pescoço e envolvimento sistémico. O objetivo deste trabalho é a caracterização de uma população de doentes com DR-IgG4.

### **MATERIAL E MÉTODOS**

Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes da consulta de doença autoimunes (DAI) em formato digital, recolhendo elementos clínicos, diagnósticos e terapêuticos relativos aos doentes diagnosticados com doença relacionada à IgG4, entre 2022 e 2025.

### **RESULTADOS**

A amostra é constituída por 3 doentes, todos do género masculino com idade média de  $61,6 \pm 9,1$  anos. O tempo médio entre o início de sintomas até ao diagnóstico foi de  $7 \pm 3,1$  meses e  $30 \pm 12,2$  meses de seguimento em consulta. As formas de apresentação mais frequente foram a dor abdominal, síncope e pneumonia de repetição e os fenótipos identificados foram: 66,7% aortite (2 doentes), 33,3 % fibrose retroperitoneal (1 doente) e massa pseudotumoral localizada no pulmão (1 doente). Os valores séricos de IgG4 encontravam-se acima de 135 mg/dL em 66,7% (2 doentes) e um doente (33,3%) com valor normal. Foi realizada biópsia em 1 doente, o qual tinha critérios histopatológicos de DR-IgG4. Do total de doentes, apenas 1 preenchia critérios de classificação ACR-EULAR para a doença. No que respeita o tratamento, todos os doentes foram tratados com corticoide sistémico, de forma isolada e 66,7% (2 doentes) em associação com outros fármacos imunomoduladores (Rituximab). Atualmente 66,7% (2 doentes) apresentam critérios de resposta clínica e nenhum com critérios de recidiva de doença.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
NEDAI



## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

A DR-IgG4 é uma doença rara e complexa, de apresentação geralmente insidiosa e manifestações variadas. O seu diagnóstico é baseado na integração de dados clínicos, laboratoriais e histopatológicos, uma vez que o doseamento de IgG4 sérico pode ser normal e a obtenção de confirmação histológica nem sempre é possível. Este estudo mostra a importância do conhecimento do espectro da doença de forma a estabelecer o diagnóstico e instituir tratamento dirigido precocemente.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

**PO 32**

### **NEUROSSÍFILIS – QUANDO O OLHO DENUNCIA A GRANDE IMITADORA – SÉRIE DE QUATRO CASOS**

J Ribeiro Mendes

Hospital do Espírito Santo, EPE, Évora

#### **INTRODUÇÃO**

A sífilis ocular é uma entidade cuja frequência tem aumentado nos últimos anos e que pode levar à cegueira. Há, inclusive, países que têm alertado a população, dado o crescimento da sua incidência. Conhecida como “a grande imitadora”, a sífilis pode afetar qualquer estrutura do globo ocular. Esta série de casos pretende ilustrar uma patologia em que a Oftalmologia e a Medicina Interna trabalham em conjunto na abordagem diagnóstica e terapêutica.

#### **CASO CLÍNICO**

Apresentamos quatro casos clínicos de doentes diagnosticados com sífilis ocular e, por conseguinte, com neurosífilis. Os doentes foram internados, realizaram punção lombar e receberam tratamento com penicilina intravenosa.

#### **DISCUSSÃO**

A sífilis pode afetar qualquer estrutura do globo ocular, sendo mais frequente a uveíte posterior e a panuveíte. O envolvimento ocular pode ocorrer em qualquer estágio da doença, sendo mais comum no estágio secundário. Dois casos apresentaram uveíte posterior, um caso apresentou uveíte anterior bilateral e outro panuveíte bilateral. Todos os doentes mostraram boa resposta ao tratamento sistémico, com recuperação completa da acuidade visual. A coinfeção por VIH foi identificada num dos casos, associando-se a uma forma de apresentação mais grave.

#### **CONCLUSÃO**

A sífilis ocular deve ser considerada em qualquer uveíte de causa inexplicada, dado o seu potencial para afetar qualquer estrutura ocular. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são fundamentais para preservar a função visual. Esta série de casos reforça a importância de uma abordagem integrada, envolvendo Oftalmologia e Medicina Interna, para uma gestão eficaz destes doentes.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

PO 33

### **A INFLAMAÇÃO COMO MODULADOR DO RISCO CARDIOVASCULAR: ANÁLISE DE CLUSTERS EM DOENÇAS AUTOIMUNES**

Rita Louro; Maria Santos Fialho; Maria de Belém Coelho; Flávio Quadrado; Ana Teresa Vieira; Margarida Jacinto  
Unidade Local de Saúde do Alentejo Central

#### **INTRODUÇÃO**

A inflamação é um reconhecido fator de risco cardiovascular e, nas últimas guidelines, um modulador independente do risco. Devido à fisiopatologia inflamatória, os doentes com doenças autoimunes apresentam maior risco de eventos cardiovasculares face à população geral. Este estudo procurou definir perfis inflamatórios numa população de doentes autoimunes e avaliar a sua associação com eventos cardiovasculares adversos (MACE), visando identificar subgrupos de maior risco.

#### **MATERIAL E MÉTODOS**

Foi realizada uma análise retrospectiva de 560 doentes seguidos em consulta de doenças autoimunes em 2023; 388 com seguimento ativo foram incluídos. Aplicou-se uma análise de clusters baseada em parâmetros inflamatórios (VS, PCR e ferritina), definindo dois grupos. O endpoint primário foi um composto de MACE: morte, acidente vascular cerebral, insuficiência cardíaca e síndromes coronárias. A associação entre fatores clínicos e MACE foi avaliada por regressão logística multivariada.

#### **RESULTADOS**

Dos 388 doentes, 52 integraram o cluster inflamatório e 325 o controlo. A distribuição por sexo foi semelhante (mulheres: 75.0% vs. 83.1%;  $p=0.16$ ), mas os doentes inflamatórios eram mais velhos (mediana 73 vs. 58 anos;  $p<0.05$ ). As comorbilidades como hipertensão, dislipidemia, diabetes e obesidade foram semelhantes entre grupos. O cluster inflamatório apresentou níveis superiores de VS (11.5 vs. 10.0 mm/h), PCR (6.5 vs. 0.0 mg/L) e ferritina (294.5 vs. 32.0 ng/mL) (todos  $p<0.05$ ). Não houve diferenças no perfil lipídico.

O cluster inflamatório associou-se a maior incidência de MACE (25.0% vs. 12.3%;  $OR=2.32$ ,  $IC95\%: 1.15-4.67$ ,  $p<0.05$ ) e mortalidade (7.7% vs. 1.2%,  $p<0.05$ ). Embora os eventos individuais como AVC, insuficiência cardíaca e síndromes coronárias tenham sido mais frequentes, não atingiram significância estatística. Na regressão multivariada, o cluster inflamatório manteve-se associado a maior risco de MACE ( $p=0.045$ ). O uso de estatinas também se associou independentemente a MACE ( $OR=5.27$ ,  $p=0.001$ ).



## DISCUSSÃO

A análise de clusters com marcadores inflamatórios demonstrou capacidade para identificar doentes autoimunes com risco cardiovascular acrescido. A pertença ao cluster inflamatório associou-se de forma robusta a MACE, independentemente de fatores de risco tradicionais. A associação entre estatinas e MACE poderá refletir identificação prévia de maior risco clínico. Estes dados reforçam a necessidade de encarar a inflamação como alvo terapêutico, adotando estratégias mais agressivas de controlo dos restantes fatores de risco.

## CONCLUSÃO

Perfis inflamatórios identificam subgrupos de doentes autoimunes com risco cardiovascular acrescido. A inflamação deve ser considerada um modulador independente do risco, justificando intervenções específicas e metas mais rigorosas de controlo cardiovascular.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

**PO 34**

### **GRANULOMATOSE COM POLIANGÉITE: ENVOLVIMENTO DE GRANDES VASOS - UMA APRESENTAÇÃO RARA**

João Francisco Abrantes; Hugo Morais Cecílio; Lígia Peixoto; Sandra Carmo Pereira

Unidade Local de Saúde de Santa Maria

#### **INTRODUÇÃO**

A granulomatose com poliangeíte (GPA) é uma vasculite necrotizante que tipicamente afeta vasos de pequeno e médio calibre das vias aéreas superiores e renais. O envolvimento da aorta pela GPA é raro, mas ameaçador à vida.

#### **CASO CLÍNICO**

Mulher, 53 anos de idade, autónoma, diagnóstico prévio de granulomatose com poliangeíte com envolvimento pulmonar (infiltrados dispersos) e neurológico (mononeuropatia *multiplex*) conhecidos, medicada diariamente com prednisolona 7,5mg e micofenolato de mofetil 2g. Admitida na consulta externa de Medicina e por queixas de dispneia, cansaço para esforços progressivamente menores, picos febris (padrão vespertino, temperatura máxima quantificada entre 38.4°C, de resolução espontânea), mal-estar inespecífico, artralguas (ritmo inflamatório, carácter aditivo, simétrico, com afeção das metacarpofalângicas e talocrurais bilateralmente) e episódios recorrentes de congestão nasal, epistáxis, crostas nasais, xerostomia e tosse com expectoração hematomucopurulenta, com 6 meses de evolução, é encaminhada para internamento. Negada claudicação da mandíbula ou nos membros, cefaleias ou alterações visuais. Em termos laboratoriais, a destacar: anemia ferropénica (Hb 7.9 g/dL, Ferro sérico 29.7 ug/dL, Ferritina 600 ng/mL, CTFF 226 ug/dL, Transferrina 13 %); lesão renal aguda KDIGO I sem hemato/proteinúria; painel de autoimunidade com ANA positivo, ac.anti-dsDNA negativo, ac.anti-citoplasma (c- ANCA) positivo (294.9).

Em termos imagiológicos, angioTC-toracoabdominopélvica sugere espessamento concêntrico da aorta ascendente e arco aórtico de novo sugestivo de vasculite. Admitiu-se *flare* de vasculite com afeção de grandes vasos (aorta ascendente e arco aórtico) e provável envolvimento renal (lesão renal aguda KDIGO I rapidamente progressiva sem hemato/proteinúria; biópsia renal pouco representativa com descritas lesões de nefrite túbulo-intersticial com necrose tubular aguda, sem evidência de lesões glomerulares sugestivas de glomerulonefrite), de novo, tendo cumprido ciclo curto de metilprednisolona 500mg/dia durante 3 dias, seguido de prednisolona 1mg/Kg/dia e indução com rituximab, com melhoria clínica e laboratorial.

19  
21  
JUN  
2025  
ÉVORA

# XI CONGRESSO NACIONAL DE AUTOIMUNIDADE

XXX REUNIÃO ANUAL DO  
**NEDAI**



## DISCUSSÃO/CONCLUSÃO

Apresenta-se um caso de GPA com envolvimento de grandes vasos (aortite). Embora rara, a inflamação periaórtica associada a GPA pode ser ameaçadora de vida e deve ser considerada.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

**PO 35**

### **CRISE RENAL ESCLERODÉRMICA: UMA CAUSA INCOMUM DE MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA**

Leonor Marques Gomes; Margarida Patrocínio Gomes; Diogo Domingos; Gonçalo Ávila; Rita Veríssimo; Tiago J Carvalho; Ivo Laranjinha; Célia Gil; Hermínia Estibeiro; Margarida Gonçalves

Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE / Hospital de Santa Cruz

#### **INTRODUÇÃO**

A esclerose sistémica é uma patologia com afeção multiorgânica, caracterizada por fibrose tecidual progressiva. Esta doença distingue-se pela heterogeneidade de fenótipos. A crise renal esclerodérmica (CRE) é uma complicação observada em 10% dos doentes. O seu diagnóstico é clínico e pode ser sustentado pela presença de anticorpos específicos. A abordagem terapêutica deve ser célere, de forma a retardar a progressão da doença.

#### **CASO CLÍNICO**

Mulher de 61 anos, com hipotireoidismo, gastrite crónica e asma, evidenciava quadro com um ano de evolução de mal-estar geral, anorexia, náuseas, enfartamento, perda ponderal, fenómeno de raynaud e artralguas, com agravamento progressivo no último mês, e sensação de diminuição do débito urinário desde há uma semana. Sem antecedentes pessoais ou familiares de doença renal crónica (DRC) ou doenças autoimunes. À admissão, apresentava hipertensão arterial (172/72 mmHg), anemia hemolítica microangiopática (hemoglobina 7,5 g/dl, lactato desidrogenase aumentada, haptoglobina indoseável e presença de esquizócitos), trombocitopenia, lesão renal aguda (LRA) (creatinina 3.37 mg/dl) com proteinúria (rácio proteína/creatinina na urina de 1921 mg/g) e hemoglobinúria. Registou-se agravamento da função renal associado a sobrecarga hídrica, com necessidade de indução dialítica. Foi assumido o diagnóstico de microangiopatia trombótica (MAT) associada ao complemento e iniciou-se eculizumab. Posteriormente, o resultado definitivo da biópsia renal revelou MAT, sem lesões de cronicidade. Concomitantemente à instituição da terapêutica, solicitou-se estudo funcional e genético do complemento e foram investigadas causas secundárias, destacando-se a presença de anticorpos anti-RNA polimerase III e um estudo de trânsito esofágico que revelou hipomotilidade. Desta forma, foi admitida MAT em contexto de CRE, suspendeu-se eculizumab e iniciou-se captopril, com resolução da anemia e da trombocitopenia. No entanto, após três meses, não houve recuperação da função renal, mantendo-se sob hemodiálise.



## DISCUSSÃO

A CRE é caracterizada pelo início súbito de hipertensão arterial e LRA, podendo manifestar-se, também, na forma de MAT. O diagnóstico é clínico e cerca de 60 a 80 % dos doentes apresenta anticorpos anti-RNA polimerase III. O início do terapêutica deve ser precoce, com o intuito de evitar progressão para DRC terminal.

## CONCLUSÃO

O diagnóstico de esclerose sistémica é desafiante, dada a diversidade de apresentações clínicas, que são, muitas das vezes, inespecíficas em estádios iniciais. A CRE é uma manifestação rara e grave desta doença, que implica um diagnóstico e tratamento precoces. Este caso visa sensibilizar os profissionais para considerar esta hipótese diagnóstica em casos de LRA associada a MAT, uma vez que, sem tratamento adequado, apresenta uma elevada taxa de progressão para DRC terminal e significativa mortalidade.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

**PO 36**

### **CORTICOSTEROID USE AND ITS PATIENT PERCEPTION IN A LUPUS COHORT: INSIGHTS FROM A SINGLE-CENTER AUDIT**

Sara Moreira Dias<sup>1</sup>; Costa Manuel<sup>2</sup>; Sousa Marta<sup>1</sup>; Martinho Renata<sup>1</sup>; Marques da Silva Inês<sup>1</sup>; Taulaigo Anna<sup>1</sup>; Vicente Madalena<sup>1</sup>; Patarata Eunice<sup>1</sup>; Guerreiro de Castro Sara<sup>1</sup>; Rodrigues Ana Catarina<sup>1</sup>; Gruner Heidi<sup>1</sup>; Bernardino Vera<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ULS S. José

<sup>2</sup> HOSPITAL DE CASCAIS DR. JOSÉ DE ALMEIDA

#### **INTRODUCTION**

Systemic lupus erythematosus (SLE) is an autoimmune disease with a wide range of clinical manifestations and corticosteroids (CS) remain a cornerstone in its management. Recent EULAR recommendations advocate tapering prednisolone (PDN) to  $\leq 5$  mg/day promptly, to minimize long-term toxicity. We conducted an internal audit to promote more rational and individualized CS use.

#### **MATERIAL /METHODS**

This retrospective cross-sectional study included SLE adult patients (pts) fulfilling ACR/EULAR 2019 criteria, followed at a tertiary center. Clinical and therapeutic data were consulted. Disease activity (SLEDAI), damage index (SLICC) immunosuppressive therapies were assessed. CS use was categorized as absent, past or current. Pts' perceptions of CS— effectiveness and adverse effects—were assessed by an anonymous questionnaire proposed by Favas et al.

#### **RESULTS**

Of 180 pts, 86.1% were female, the mean age was  $53.6 \pm 15.5$  years (yr), and the mean age at diagnosis was  $32.9 \pm 13.5$  yr. Mean SLEDAI was 1.91; mean SLICC was 4.54. CS exposure was current in 77 (42.8%), past in 65 (36.1%), and absent in 21 (11.7%) pts. Current CS users had a SLEDAI score of  $2.5 \pm 3.1$  and a SLICC of  $5.2 \pm 2.4$ , versus  $1.3 \pm 2.3$  and  $4.2 \pm 2.3$  in past users, and  $1.1 \pm 2.2$  and  $3.6 \pm 2.4$  in absent users. PDN dose was  $\leq 5$  mg/d in 89,7%, 6-10 mg/d in 6,5% and  $>10$  mg/d in 3,9% of pts. Current CS users were also on hydroxychloroquine (HCQ) (36,4%) or HCQ plus another immunosuppressant (HCQ+) (45,5%), like azathioprine or mycophenolate (20,8%), belimumab (5,2%), rituximab (2,6%) and anifrolumab (0,6%). Among current CS/HCQ+ agent users (n=35), mean SLEDAI was  $3.0 \pm 3.5$  and SLICC was  $5.3 \pm 2.3$ , without statistical correlation. No correlation was found between CS dose and the number of ongoing immunosuppressants ( $p=0.00$ ,  $p=1.00$ ), SLEDAI ( $p=0.23$ ), SLICC ( $p=0.10$ ), or complications (all  $p=1.00$ ). 84 pts participated on the CS perception questionnaire: 70.2% had been on  $>20$  mg PDN/day; 94.2% reported adverse effects such as irritability (n=49), skin fragility (n=37), insomnia (n=36), hypertension (n=36), and diabetes (n=31).



Other effects included weight gain, striae, acne, and osteoporosis. About 20.3% deemed CS indispensable, 39.1% very important and 20.3% of little or no importance.

### DISCUSSION AND CONCLUSIONS

These findings underscore the burden of corticosteroid toxicity, often linked to past high-dose exposure despite current low-dose use. No correlation was found between CS dose and activity, damage, or complications, suggesting cumulative effects over time. Patient-reported outcomes revealed awareness of adverse effects and mixed perceptions, reinforcing the need for shared decision-making and regular screening. Internal audits are key to identifying unmet needs and improving care standards.



## POSTERS

**Dia 21 de junho - 8h30-09h30 - E-POSTER 2 - E-POSTERS AREA**

Moderators: Edite Pereira (Centro Hospitalar Universitário de São João), Hilda Freitas (SESARAM)

**PO 37**

### **LES NA NONA DÉCADA: A IDADE NÃO DITA O DIAGNÓSTICO**

Pedro Mateus; Alexandra Costa; Cláudia Marques; Bernardo Baptista; Alexandra Bayao Horta  
Hospital da Luz Lisboa

O lúpus eritematoso sistêmico (LES) é uma doença autoimune multissistêmica, sendo o doente padrão a mulher jovem em idade fértil. Contudo, a sua apresentação pode ocorrer em qualquer faixa etária, com ampla variabilidade clínica. O caso que apresentamos desafia o paradigma clássico, e destaca a importância de considerar o LES em idades incomuns, onde fatores confundentes se adicionam.

Relatamos o caso de uma mulher de 92 anos, com antecedentes de púrpura trombocitopénica imune sob eltrombopag, que se apresenta com febre, dispneia e dor pleurítica esquerda. Clinicamente, era apenas evidente derrame pleural esquerdo. A avaliação complementar evidenciou anemia com padrão inflamatório, monocitose não clonal, trombocitopenia, lesão renal aguda sem sedimento ativo, elevação da proteína c-reativa e velocidade de sedimentação, aumento do NT-proBNP, bem como derrame pleural bilateral e derrame pericárdico. O estudo imunológico foi positivo para anticorpos (AC) antinucleares (ANA), em título de 1:640, anti-dsDNA (com título de 62 UI/mL), anti-nucleossoma, anticorpos anti-fosfolípidos e consumo de complemento. A doente iniciou prednisolona 0,5mg/kg, hidroxiquina e colquicina e suspendeu o eltrombopag, com remissão clínica e laboratorial transitória. Nos meses subsequentes evoluiu com duas agudizações pautadas por atividade hematológica (agravamento da monocitose e da trombocitopenia), poliserosite e atividade imunológica (aumento do título de anti-dsDNA e consumo de complemento), com cortico-dependência e necessidade de introdução da azatioprina. À data atual a doente encontra-se em remissão clínica e laboratorial sob azatioprina 2mg/kg, hidroxiquina 200mg/dia e prednisolona 2,5mg/dia.

Este caso destaca-se pela apresentação incomum do LES em idade avançada, contrariando o padrão epidemiológico clássico. O acometimento pleural e hematológico atípico, como a monocitose, contrasta com o tradicional envolvimento cutâneo, artrite e linfopenia. O perfil imunológico, com positividade para ANA, anti-dsDNA e anti-nucleossoma suportam o diagnóstico e a atividade da doença.

O caso exigiu alto índice de suspeição e reflexão criteriosa das opções diagnósticas e terapêuticas disponíveis, visando prevenir complicações, controlar a atividade da doença e melhorar o prognóstico e qualidade de vida dos doentes.