

XII NATIONAL CONGRESS OF AUTOIMMUNITY

XXXI ANNUAL MEETING OF
NEDAI

17
—
20

JUNE
2026

PENAFIEL
PONTO C

BUILDING BRIDGES
TO THE FUTURE

ABSTRACT BOOK





NEDAI National Coordinator

Carlos Carneiro

Chairperson

Natália Oliveira

Organising Committee

Carlos Vasconcelos

José Delgado Alves

António Marinho

Fernando Salvador

Margarida Jacinto

Edite Pereira

Elisabete Pinelo

André Real

Daniel Oliveira

Margarida Coelho

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 1**ANÁLISE DESCRITIVA DAS CRIOGLOBULINEMIAS DIAGNOSTICADAS NUM SERVIÇO DE MEDICINA INTERNA**

André Carlos Coelho; Cátia Barra; Jéssica Marques; Rosário Cunha; Elsa Gaspar
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

As crioglobulinemias constituem um grupo de doenças que se caracteriza pela presença de imunoglobulinas circulantes que precipitam a baixas temperaturas. As formas idiopáticas têm uma prevalência de 1:100000, estando as restantes formas associadas a doenças oncológicas, autoimunes e infecciosas. Tanto podem ser assintomáticas como afetar qualquer órgão/sistema do organismo, inclusivamente de forma fatal.

Material e Métodos

Estudo observacional descritivo envolvendo os doentes com diagnóstico de crioglobulinemia feito num serviço de Medicina Interna entre janeiro de 2016 e março de 2026.

Resultados

Obteve-se uma amostra de 96 doentes, 58 (60,42%) do sexo feminino e 38 (39,58%) do sexo masculino. A idade média ao diagnóstico foi 59 anos e as crioglobulinemias mistas (91,67%) foram mais prevalentes que as simples (3,13%). A etiologia mais provável com maior prevalência foi autoimune (33,33%), seguindo-se as etiologias idiopática (29,17%), infecciosa (16,67%) e neoplásica (15,63%). De referir que 5 casos ainda se encontram em estudo etiológico e que 29,17% dos casos eram assintomáticos. As principais manifestações clínicas foram fenómeno de Raynaud (19,79%), púrpura (16,67%) e artralgias (15,63%). Analiticamente, anemia, elevação da velocidade de sedimentação (VS) e consumo do complemento foram os achados mais comuns. Houve 27 casos (28,13%) a necessitar de tratamento específico para além da causa subjacente, com a ressalva de que o tratamento específico da crioglobulinemia coincide frequentemente com o da condição médica que lhe está associada. Neste contexto, os corticosteroides foram a classe farmacológica mais utilizada.

Discussão

O número crescente de diagnósticos ao longo dos anos revela uma maior sensibilização da comunidade médica para estas patologias, possivelmente subdiagnosticadas devido às manifestações clínicas e analíticas inespecíficas e semelhantes às próprias patologias a que se associam. Os sinais e sintomas abrangem um espectro alargado que inclui situações potencialmente ameaçadoras da vida. O agente infeccioso que mais se associou a crioglobulinemia foi o vírus da hepatite C (HCV) e a maior parte das crioglobulinemias simples surgiram em contexto de doença hemato-oncológica, o que vai ao encontro do descrito na literatura.

Conclusão

Perante sintomatologia vasculítica atípica ou sintomas inespecíficos em doentes com doença infecciosa, autoimune ou oncológica conhecida, deve ser considerado o diagnóstico de crioglobulinemia.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 2

PROGNOSIS IN CONNECTIVE TISSUE DISEASE-ASSOCIATED PULMONARY ARTERIAL HYPERTENSION OVER TIME: REAL-WORLD STUDY

António Cardoso Fernandes¹; Carolina Marcos Queijo²; Alzira Melo³; Joana Alves³; Fabienne Gonçalves³; Luísa Carvalho³; Inês Furtado³; Bruno Bragança³; José Meireles³; Mário Santos³

¹ *Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE / Hospital de Santa Luzia*

² *Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE*

³ *Unidade de Doença Vasculiar Pulmonar - Unidade Local de Saúde de Santo António*

INTRODUCTION

Randomized controlled trials (RCTs) establish efficacy in selected, lower-complexity patients. In contrast, real-world populations with connective tissue disease-associated pulmonary arterial hypertension (CTD-PAH) are more heterogeneous and multimorbid. Real-world studies are therefore essential to assess how treatment effectiveness translates into routine clinical practice over time.

METHODS

We conducted an observational, retrospective, single-center study of patients with CTD-PAH evaluated at a Pulmonary Hypertension Expert Unit over a 15-year period. Clinical, functional, and hemodynamic parameters were compared between baseline and the last available follow-up. Overall survival and predictors of mortality were assessed using Kaplan-Meier estimates and Cox proportional hazards regression.

RESULTS

A total of 77 patients with CTD-PAH were included, with a median age of 64 years. The majority were female (87%). Limited cutaneous systemic sclerosis (SSc) was the predominant underlying condition (64%). Most patients were treated with endothelin receptor antagonists (71%) and PDE5 inhibitors (64%). Most patients (77%) presented with at least one comorbidity, with hypertension (40%) and heart failure with preserved ejection fraction (28%) being the most prevalent. During the median follow-up of 2.5 years, 39% required hospitalization due to PAH decompensation and 27% died, with a 5-year survival rate of 61.2% (95% CI 47.7 - 78.6). In an univariable Cox proportional hazards analysis, worsen baseline NYHA functional class, hospitalization for PAH, elevated NT-proBNP, shorter 6-minute walk distance, and lower cardiac output emerged as significant predictors of mortality.

DISCUSSION AND CONCLUSIONS

This study contributes to the characterization of CTD-PAH in a real-world setting. The predominance of female patients and limited SSc is consistent with CTD-PAH epidemiology. Our cohort included older patients with a substantial burden of comorbidities, reflecting the complexity of the disease and an ageing population. Mortality rates were comparable to previous studies. Although some parameters may have prognostic value, accurately identifying which patients will improve, remain stable, or deteriorate remains challenging in routine clinical practice. Larger studies with longer follow-up are needed to assess disease trends better and validate potential predictive factors.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 3

CLINICAL SIGNIFICANCE OF ANTI-RNP ANTIBODIES: DESCRIPTIVE ANALYSIS OF AN ANTI-RNP POSITIVE COHORT

Carolina Camara; Carolina Maia Nogueira; Soraia Mendes; Luísa Viveiros; Raquel Faria; António Marinho
Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António

Background

Anti-U1-ribonucleoprotein (anti-RNP) antibodies are associated with several systemic autoimmune rheumatic diseases, particularly mixed connective tissue disease (MCTD), systemic lupus erythematosus (SLE), inflammatory myopathies, systemic sclerosis, and primary Sjögren syndrome. Their presence has been linked to distinct clinical phenotypes and organ involvement; however, their significance across heterogeneous connective tissue disease populations remains incompletely characterized.

Objectives

To characterize the demographic, clinical, serological and therapeutic profile of patients with connective tissue diseases and confirmed anti-RNP positivity.

Methods

We conducted a retrospective observational study including adult patients with confirmed anti-RNP positivity and established connective tissue disease diagnoses between 2018 and 2025. Clinical records were reviewed for demographic data, disease classification, organ involvement, autoantibody profile and treatment exposure. Descriptive statistical analysis was performed.

Results

Eighty-two patients were included, predominantly female (92.7%), with a mean age of 48.9 ± 15.8 years and median disease duration of 11 years (IQR 4.0–15.0). Median anti-RNP titer was 56.5 (IQR 16.0–240.0). Overlap phenotypes were highly prevalent, with MCTD/overlap syndromes accounting for 46.2% of cases and SLE/overlap syndromes for 39.0%, followed by systemic sclerosis (9.7%) and primary Sjögren syndrome (4.9%). Anti-RNP positivity was frequently associated with multisystem involvement. The most frequent manifestations were arthritis (79.3%), Raynaud phenomenon (74.4%) and cutaneous involvement (70.7%). Renal involvement occurred in 21.9% of patients, while pericarditis, myositis, interstitial lung disease, and pulmonary hypertension were identified in 18.3%, 8.5%, 7.3%, and 4.9% of cases, respectively. Serologically, anti-RNP frequently coexisted with other extractable nuclear antigen antibodies, supporting an overlap autoimmune phenotype. ANA positivity was present in 98.8%, anti-SM in 19.5%, anti-SSA in 31.7% and anti-SSB in 12.2%. Hydroxychloroquine was the most frequently used treatment (79.3%), followed by methotrexate (34.1%), rituximab (13.4%), mycophenolate mofetil (12.2%), and azathioprine (8.5%).

Conclusions

Anti-RNP positivity identifies a predominantly female connective tissue disease population characterized by overlap syndromes and frequent systemic involvement, particularly musculoskeletal, cutaneous, and vascular manifestations. These findings support the role of anti-RNP antibodies as clinically relevant biomarkers for disease phenotyping and patient monitoring in systemic autoimmune rheumatic diseases.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 4**DEMOGRAPHIC, CLINICAL AND THERAPEUTIC PROFILE OF PATIENTS WITH IDIOPATHIC INFLAMMATORY MYOPATHIES FOLLOWED IN AN AUTOIMMUNE DISEASE'S UNIT**

Carolina Saca; Matilde Coimbra; Maria Beatriz Marques; Marta Amaral; Susana Oliveira; Joana Caetano; José Delgado Alves
Medicina 4 - Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca - Amadora/Sintra

Background/ Aim

Idiopathic inflammatory myopathies (IIM) are heterogeneous systemic autoimmune diseases associated with muscular and extra-muscular involvement.

We aimed to characterize the demographic, clinical, serological and therapeutic profile of patients with IIM followed in an autoimmune disease's unit.

Methods

Retrospective cohort study including patients with IIM followed between January 2010 and March 2026. IIM subtypes included polymyositis (PM), dermatomyositis (DM), antisynthetase syndrome (ASSD), immune-mediated necrotizing myopathy (IMNM), inclusion body myositis (IBM) and overlap myositis (OM). Demographic, clinical, serological, therapeutic and outcome data were collected. Descriptive statistics were used.

Results

71 patients were included, with a median age at diagnosis of 56,5 years (IQR 47-65,5). 64,8% patients were female and 69,0% Caucasian. ASSD was the most frequent subtype (57.8%), followed by DM (16,9%), IMNM (9,9%), PM (8,5%), OM (5,6%) and IBM (2,9%). Median time between the first symptom and IIM diagnosis was 13 months (IQR 3,3-46) and median follow-up time was 3 years (IQR 0-6,5). Clinical manifestations included interstitial lung disease (ILD) (54.9%), proximal muscle weakness (52.1%), arthritis (43.7%), Raynaud's phenomenon (38.0%), skin involvement (33.8%), and dysphagia (26.8%). ANA positivity was observed in 80.3%. The serological profile was mainly characterized by antisynthetase antibodies, with anti-PL12 (26.8%) and anti-Jo1 (25.4%) being the most common. Among DM-associated antibodies, anti-NXP2 (15.5%) and anti-Mi2 (14.1%) predominated. Combination therapy with glucocorticoids and steroid-sparing agents were the main initial treatment strategy (63.4%). Mycophenolate mofetil (42,3%) and methotrexate (26,8%) were the most frequently used first-line conventional immunosuppressive agents, while rituximab was the most used biologic therapy (16,9%). Treatment escalation during follow-up occurred in 50.7% of patients, mainly due to inadequate disease control, resulting in rituximab exposure in over half of the cohort (52.8%). JAK inhibitors, abatacept and obinutuzumab were used in refractory disease. Mortality was observed in 16.9% of patients, mainly related to infectious complications and progressive interstitial lung disease.

Conclusions

This cohort highlights the marked clinical and serological heterogeneity of IIM, with a predominance of ASSD and high frequency of ILD. The frequent need for combined immunosuppressive therapy and treatment modification reflects the complexity and chronicity of these disorders.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 5

EPIDEMIOLOGY, CLINICAL PRESENTATION AND VASCULAR INVOLVEMENT IN TAKAYASU ARTERITIS

Carolina Saca; João Fernandes Serôdio; Susana Oliveira; José Delgado Alves
Medicina 4 - Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca - Amadora/Sintra

Background/Aim

Takayasu arteritis (TAK) is a chronic inflammatory large vessel vasculitis (LVV) involving predominantly the aorta and its main branches. It is rare in European populations, and Portuguese data are lacking.

We aimed to describe the epidemiology, clinical features and type of vascular involvement of TAK followed in a dedicated vasculitis cohort.

Methods

This retrospective cohort study included patients diagnosed with TAK and followed at a single-centre vasculitis cohort. All fulfilled 2022 ACR/EULAR classification criteria for TAK. Demographic, clinical, laboratory, imaging and treatment data were retrieved. Vascular involvement was characterized according to all imaging modalities used in the diagnosis and follow-up. Recurrence was defined as TAK-related symptoms with elevated inflammatory markers and/or new vascular lesions on imaging modalities. Major complications were classified according to the LVV index of damage. Prevalence was calculated using national population data from December 2025.

Results

The LVV cohort comprised 83 patients, including 11 with TAK. Median age at diagnosis was 33 years (IQR 29-50.5), and 73% were women. Nine patients (82%) were of non-European descent. Median diagnostic delay was 6.5 months (IQR 1-12), and median follow-up time was 13 months (IQR 4.5-37). At presentation, constitutional symptoms were common (60%), as well as cardiovascular manifestations, particularly chest pain (70%) and hypertension (50%). Mean ESR was 58 mm/h and CRP 10.7 mg/dL. Vascular involvement most frequently affected the aorta (82%) and supra-aortic branches (73%) and less frequently the renal arteries (18%) and pulmonary arteries (9%), with multi-territory disease in 73%. All patients received corticosteroids at diagnosis, including pulse methylprednisolone in 36%. Conventional immunosuppressive therapy was initiated in 46%, while biologic therapy was used in 81%, mainly with tocilizumab. Corticosteroid suspension was achieved in 45%, while 45% experienced at least one recurrence during follow-up. Major complications occurred in 73%, including aortic valve insufficiency (27%), cerebrovascular events (18%), coronary artery disease (18%), renovascular hypertension (18%), aortic dissection (9%) and dilated cardiomyopathy (9%). One patient died during follow-up. The estimated prevalence of TAK was 19.8 (95%CI 9.5-36.4) cases per million inhabitants.

Conclusions

In this cohort, TAK predominantly affected young women of non-European descent. The disease was characterized by extensive vascular involvement and a burden of complications. Despite frequent biologic treatment use, 45% still experienced recurrences. Furthermore, given the significant representation of migrant populations in our cohort, the estimated prevalence may not be generalizable to other Portuguese regions.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - CC 1

INFEÇÃO POR UREAPLASMA PARVUM COMO MIMETIZADOR DE ATIVIDADE DO LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICOMaria Guilherme Muchata¹; Ana Cipriano²; Raquel Faria¹¹ Unidade de Imunologia Clínica - Unidade Local de Saúde de Santo António² Serviço de Doenças Infecciosas - Unidade Local de Saúde de Santo António**Introdução**

Ureaplasma parvum é uma bactéria que habitualmente integra a flora genital normal dos indivíduos sexualmente ativos. No entanto, embora pouco frequente, pode associar-se a infeções do trato genitourinário em indivíduos imunocomprometidos. Essas infeções podem também estar associadas a manifestações extragenitais, como a artrite séptica ou reativa e a osteomielite, quase exclusivamente nos expostos a terapêutica depletora de células B.

Caso Clínico

Mulher de 40 anos, natural do Brasil, seguida em Portugal desde 2006 por Lúpus Eritematoso Sistémico (LES), diagnosticado em 2000, após quadro inaugural de oligoartrite e eritema malar. Ficou medicada com Hidroxicloroquina (HCQ). Da evolução destaca-se Nefrite Lúpica em 2003 (sem biópsia renal) com indução com Rituximab 1gr ev com 2 tomas separadas por 2 semanas e Micofenolato de mofetil 2gr/dia de manutenção durante 2 anos, seguido de Azatioprina até 2023. Como dano cumulativo apresenta cataratas e artropatia de Jaccoud. A doença estava controlada, mas abriu surto articular em 2024, ficando com Prednisolona 5mg/dia, HCQ 400mg 3xs/semana e Metotrexato (MTX) 17,5mg/semana subcutâneo. Em 2025, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por dor e edema do joelho esquerdo, com 3 semanas de evolução, associados a poliartrite ligeira das pequenas articulações das mãos e elevação dos parâmetros inflamatórios. Exame articular com 25.685 leucócitos/mm³, sem isolamento de agente infeccioso em cultura, compatível com monoartrite inflamatória. Não houve resposta clínica a anti-inflamatórios não esteroides, nem a corticoterapia, tendo recorrido novamente ao SU, 4 semanas depois, por associação de febre (39,5°C), disúria e leucorreia, e iniciou antibioterapia empírica. Isolamento de *U. parvum* no exsudado vaginal e estudo microbiológico do sangue e do líquido sinovial negativos. Melhoria clínica e laboratorial progressiva sob Moxifloxacina, que prolongou por 12 semanas. A cintigrafia óssea evidenciou captação de contraste no prato tibial. Na ausência de outra evidência de atividade do LES, assumiu-se etiologia secundária em contexto de infeção, com redução gradual do MTX até 12,5mg/semana e vigilância de resolução imagiológica, com boa resposta sustentada.

Discussão

Este caso ilustra uma apresentação rara de infeção por *U. parvum* com envolvimento articular em contexto de imunossupressão, mimetizando um surto de LES, no entanto, sem resposta aos anti-inflamatórios. Reforça a importância do diagnóstico diferencial de artrites inflamatórias, particularmente em doentes imunocomprometidos, mesmo que vários anos após terapêutica depletora B.

Conclusão

Em doentes com doenças autoimunes sob imunossupressão, a artrite exige uma abordagem diagnóstica cuidada e abrangente. Considerar agentes atípicos como *U. parvum* pode ser determinante para evitar intensificação inadequada da imunossupressão e, assim, melhorar o prognóstico.

Moderators: Vera Romão, Rosário Silva

CO EIC 01 | CO EIC 06 - CO CC 01 - 08:30-09:30

CO - EIC 6

CLINICAL PRESENTATION OF 22Q11.2 DELETION/MICRODUPLICATION SYNDROME: WIDENING THE SPECTRUM OF DIGEORGE SYNDROME

Joana Correia Nunes; Catarina Ferreira Nunes; Maria Beatriz Marques; Francisca Costa;
João Fernandes Serôdio; José Delgado Alves
Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introduction

22q11.2 deletion syndrome represents one of the most frequent inborn errors of immunity. It is classically characterised by thymic hypoplasia or aplasia, hypoparathyroidism and congenital heart disease, features historically described as DiGeorge syndrome, which is now considered part of the phenotypic spectrum. However, the clinical phenotype is highly variable, with no clear genotype–phenotype correlation. In contrast, 22q11.2 microduplication syndrome is less common and generally associated with a milder and more heterogeneous presentation. The objective of this study was to characterise the clinical and immunological features of a cohort of patients with 22q11.2 deletion or microduplication syndrome.

Methods

A retrospective observational analysis was performed including patients with a confirmed genetic diagnosis of either 22q11.2 deletion or microduplication syndrome. Demographic, clinical and laboratory variables were analysed.

Results

Nine patients were included in this analysis. Female patients represented 89% (n=8), with a median age at diagnosis of 5 years (range: 1 month–67 years). Most cases (89%, n=8) were diagnosed postnatally: five in childhood and three in adulthood. 22q11.2 deletion was present in 78% (n=7) and 22q11.2 microduplication syndrome in 22% (n=2). All deletion cases were sporadic 78% (n=7), whereas both microduplication cases 22% (n=2) occurred in related patients (mother and daughter).

Immunological features included recurrent infections (44%, n=4), CD4 T-cell lymphopenia (33%, n=3), thrombocytopenia (33%, n=3), benign lymphoproliferation (22%, n=2), hypogammaglobulinemia (11%, n=1), severe allergy (11%, n=1) and granulomatous uveitis (11%, n=1). Common non-immune manifestations were cognitive developmental delay (67%, n=6), congenital heart disease (67%, n=6), craniofacial or palatal abnormalities (33%, n=3) and mild hypocalcemia (11%, n=1). Of note, neonatal diagnosis occurred in 44% (n=4), all identified due to congenital heart disease.

On the other hand, patients with 22q11.2 microduplication syndrome presented later with immune dysregulation: one with chronic recurrent granulomatous uveitis and one with severe urticaria, responsive only to omalizumab. No case of severe combined immunodeficiency was identified in this cohort.

Conclusion

In this cohort, patients were diagnosed both in pediatric and adult age groups and showed marker phenotypic heterogeneity. Most neonatal cases were diagnosed following identification of congenital heart disease while patients with 22q11.2 microduplication syndrome presented later in life with milder phenotypes and predominantly symptoms of immune dysregulation. The complexity of the disease requires a comprehensive approach from a multidisciplinary team dedicated to its diagnosis and management.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - CC 2

SÍNDROME ANTIFOSFOLIPIDÍCO OBSTÉTRICO REFRACTÁRIO: SUCESSO GESTACIONAL COM ANTAGONISTA DO TNF-ALFA

Fatima Alexandra Machado Cereja; Maria Guilherme Muchata; Graziela Carvalheiras
Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução

O síndrome antifosfolipídico (SAF) é uma doença autoimune caracterizada pela persistência de anticorpos antifosfolipídicos e manifestações trombóticas, não trombóticas e/ou obstétricas. O SAF obstétrico refratário constitui um desafio clínico, marcado por perdas gestacionais recorrentes ou complicações graves apesar do tratamento padrão com ácido acetilsalicílico (AAS), heparina de baixo peso molecular (HBPM) e hidroxicloroquina (HCQ). A utilização de antagonistas do TNF-alfa tem emergido como estratégia potencial para controlo da inflamação e insuficiência placentária, embora com evidência ainda limitada.

Caso Clínico

Mulher de 38 anos, sem antecedentes familiares de autoimunidade, com livedo *reticularis* e dois abortamentos no 1.º trimestre, foi diagnosticada com SAF obstétrico, apresentando aCL IgG e β 2GPI IgG persistentemente positivos em títulos moderado-altos, com IgM/IgA negativos e ausência de anticoagulante lúpico. Iniciou AAS 100 mg e, na pré-concepção da 3.ª gravidez, HCQ 400 mg/dia e HBPM 40 mg. Esta gestação revelou embrião intrauterino e outro ectópico, ambos não evolutivos.

Na 4.ª gravidez, engravidou por inseminação artificial, mantendo terapêutica, considerando-se falência não atribuível ao SAF; a gravidez não evoluiu. A 5.ª gravidez, espontânea, decorreu sob terapêutica otimizada com AAS 150 mg, HCQ 400 mg, HBPM 1 mg/kg/bid, prednisolona 10 mg e progesterona, mas terminou em novo aborto-

Na 6.ª gravidez, de forma espontânea, à terapêutica previa associamos adalimumab 40 mg de 14/14 dias subcutâneo após teste positivo, obtendo gravidez viável e sem intercorrências. Suspendeu adalimumab às 32 semanas. O parto ocorreu por cesariana às 36+5 semanas, sem complicações materno-fetais. A histologia placentária revelou sinais de má perfusão vascular materna: hipoplasia focal das vilosidades distais, maturação acelerada e aumento de nós sinciciais. O pós-parto decorreu sem intercorrências.

Discussão

Este caso evidencia a complexidade do SAF obstétrico refratário e a necessidade de abordagem multidisciplinar. Estratégias imunomoduladoras como HCQ, imunoglobulina intravenosa, corticoterapia têm sido utilizadas em casos refratários. Os antagonistas do TNF-alfa reduzem a inflamação placentária e potenciam a tolerância imunológica materno-fetal, permitindo o sucesso gestacional em doentes não responsivas ao tratamento convencional. Apesar da evidência limitada, os vários estudos favorecem um bom perfil de segurança, com necessidade de ajustar vacinação neonatal devido à imunogenicidade fetal.

Conclusão

O uso de anti-TNF pode representar uma opção terapêutica no SAF obstétrico refratário, permitindo gravidezes bem-sucedidas quando a terapêutica convencional falha. O acompanhamento multidisciplinar é essencial para otimizar resultados materno-fetais.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - eic 7

Experiência Clínica com o Uso de Anakinra: Eficácia, Precisão Diagnóstica e Perfil de Segurança

João Miguel Mendes Coelho; João Gonçalves; Daniela Marado; Elsa Gaspar
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE / Hospital Geral

Introdução

O Anakinra, antagonista do receptor da interleucina-1 (IL-1), é fundamental no tratamento de doenças auto-inflamatórias e estados de hiperinflamação sistémica, como a linfocitose hemofagocítica (HLH). A sua eficácia e segurança a longo prazo são aspectos cruciais na gestão de doentes crónicos e agudos. Este trabalho descreve a experiência com Anakinra num serviço de Medicina Interna de um hospital central.

Material e Métodos

Estudo retrospectivo descritivo de 13 doentes (8 homens; idades entre 20-82 anos) tratados com Anakinra desde 2021. Analisaram-se os diagnósticos, a resposta clínica/análítica e a segurança, com especial enfoque nas complicações infecciosas e na exposição prolongada ao fármaco.

Resultados

As principais indicações foram a HLH (n=7) e a Doença de Still (n=4). O fármaco foi ainda utilizado num doente com Febre Mediterrânica Familiar e noutro com suspeita de doença auto-inflamatória, que não se confirmou. Registou-se uma taxa de melhoria clínica global de 85% (11/13). Os casos de insucesso limitaram-se a um doente com HLH associado a neoplasia linfoproliferativa, que faleceu, e um doente com diagnóstico final de sarcoidose, prescrito inicialmente por suspeita de doença auto-inflamatória. Quanto à segurança, ocorreram infeções graves em apenas 3 doentes (23%). Denota-se que, no grupo de doentes com tratamento prolongado (n=7; duração >1 ano), 4 doentes mantêm a terapêutica há vários anos sem registar qualquer complicação infecciosa. Analiticamente, observou-se neutropenia em 15% da amostra global.

Discussão

A elevada taxa de resposta reforça o papel do Anakinra no bloqueio da via da IL-1. O caso inicialmente classificado como doença auto-inflamatória ilustra a dificuldade diagnóstica e a utilização empírica de terapêuticas dirigidas à via da IL-1. Quanto à segurança, os dados sugerem um perfil dicotómico: o risco de infeções graves parece concentrar-se na fase aguda ou em esquemas de imunossupressão combinada, enquanto o uso continuado em monoterapia ou doses de manutenção demonstrou ser seguro e bem tolerado.

Conclusão

O Anakinra revelou-se altamente eficaz e seguro, especialmente quando a via patogénica está correctamente identificada. A ausência de infeções nos doentes sob tratamento de manutenção há vários anos reforça a viabilidade do fármaco como estratégia terapêutica de longo prazo em doenças auto-inflamatórias crónicas.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - eic 8**Caracterização clínica, imunológica e terapêutica de uma coorte de doentes com síndrome antifosfolípídica**

José Seabra de Brito; Sofia Brasil; Maria Saraiva; Joana Salsa; Rita Castanheira Rodrigues; Joana Afonso; Daniela Marado; Ângela Maresch; Elsa Gaspar
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

A síndrome antifosfolípídica (SAF) é uma doença autoimune sistémica associada a trombose vascular e/ou morbidade obstétrica. A sua heterogeneidade justifica a caracterização de coortes locais.

Objetivos

Caracterizar uma coorte de doentes com SAF quanto a perfil demográfico, subtipo clínico, manifestações índice, fatores de risco cardiovascular, perfil imunológico, terapêutica e recorrência.

Métodos

Estudo observacional retrospectivo, incluindo 78 doentes com SAF acompanhados em consulta hospitalar. Avaliaram-se dados demográficos, subtipo de SAF, evento índice, fatores de risco cardiovascular, perfil de anticorpos, padrão de positividade, terapêutica e novos eventos. Realizou-se análise descritiva e associação entre fatores de risco cardiovascular/perfil de positividade aPL e recorrência trombótica pelo teste exato de Fisher.

Resultados

Incluíram-se 77 doentes, 55 mulheres (71,4%). A idade mediana foi 58 anos e o seguimento mediano 4 anos. Quanto ao subtipo, 30 tinham SAF trombótico (39,0%), 8 SAF obstétrica (10,4%) e 39 SAF laboratorial (50,6%).

O evento índice vascular ocorreu em 20 doentes (26%): 11 macrovasculares venosos, 8 macrovasculares arteriais e 1 microvasculares. Houve evento índice obstétrico em 14 doentes (18,1%). Após o diagnóstico, 5 doentes apresentaram novo evento (6,5%). O anticoagulante lúpico/ITL foi positivo em 48 doentes (62,3%), os anticardiolipina em 38 (49,3%) e os anti- β 2-glicoproteína I em 63 (81,8%). Verificou-se dupla positividade em 32 (41,6%) e tripla em 20 (26,0%), 5 dos quais com perfil aPL de alto risco (6,49%). No momento da avaliação, 27 doentes estavam anticoagulados (35,0%). Não se observou associação significativa entre recorrência trombótica e obesidade, tabagismo, diabetes, hipertensão arterial ou dislipidémia. A recorrência trombótica foi de 21,4% na tripla positividade, embora sem associação estatisticamente significativa pelo teste exato de Fisher ($p=0,078$).

Conclusão

Nesta coorte, a SAF apresentou predomínio feminino, elevada frequência de anti- β 2-glicoproteína I e anticoagulante lúpico. Existiu evento vascular índice em cerca de um quarto, maioritariamente trombose venosa. A recorrência foi baixa, mas superior nos doentes com tripla positividade. Apesar da dimensão limitada e do reduzido número de eventos, os dados reforçam a necessidade de estratificação individualizada do risco trombótico, integrando manifestações clínicas, carga cardiovascular, perfil imunológico e estratégia antitrombótica.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - EIC 9

CLINICAL SPECTRUM AND MANAGEMENT OF STILL'S DISEASE

Maria Beatriz Marques; Joana Correia Nunes; João Fernandes Serôdio; Frederico Batista; José Delgado Alves
Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introduction

Still's disease is a rare systemic autoinflammatory disorder characterized by fever, arthritis, rash, and marked systemic inflammation. Due to its heterogeneity and rarity, patient data remains valuable to better characterize clinical presentation, treatment strategies, and outcomes. This study aimed to characterize the clinical presentation, management and outcomes of Still's disease in our center.

Methods

This was a retrospective single-center study of patients diagnosed with Still's disease. Demographic data, presenting manifestations, laboratory findings, organ involvement, therapeutic strategies, relapses, complications, and survival were collected from clinical records and summarized descriptively.

Results

Fourteen patients were included, with a mean age at diagnosis of 36.1 years (from 5 to 66 years). Median follow-up time was 49 months. Fever was the most frequent presenting feature, occurring in all 14 patients, followed by myalgia (79%), arthralgia/arthritis (71%), odynophagia (57%), asthenia (50%), and rash (50%). Less common findings included hepatomegaly (29%), serositis (29%) adenopathy (21%), and 1 patient presented with interstitial pneumonitis on a relapse episode. There were 2 recorded cases of Macrophagic Activation Syndrome. Hyperferritinemia and systemic inflammation were prominent, with marked elevations in ESR and C-reactive protein in all patients. Genetic test was performed in 6/14 patients and was negative for monogenic autoinflammatory diseases in all (1 patient awaiting final result). All patients were treated with corticosteroids, 9 patients (64%) with methotrexate, 8 patients (57%) with anakinra and 6 patients (43%) with tocilizumab. At last follow-up, 5 patients (36%) were still under corticosteroid treatment. A total of 11 patients (79%) experienced at least one relapse. There were only 2 cases of minor infectious complications. There was no recorded mortality.

Discussion and conclusion

In this cohort, Still's disease was characterized by prominent systemic inflammation and heterogeneous clinical manifestations. The frequency of relapses and the need for biologic therapy highlight the chronic, potentially recurrent nature of the disease. Severe organ involvement was uncommon, but underscores the need for close monitoring. Survival remained favorable.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - EIC 10**FATORES DE RISCO CARDIOVASCULAR E EVENTOS TROMBÓTICOS NUMA COORTE REAL-WORLD DE ESPETRO DE ANTICORPOS ANTIFOSFOLIPÍDICOS POSITIVOS**

Sara Ferreira; Filipa Miranda Domingues; Lilia Castelo Branco; Cátia Loureiro Pereira; Elisabete Pinelo; Cristiana Batoux; Eugénia Madureira
ULSNordeste

Introdução

O espectro dos anticorpos antifosfolipídicos (aPL) engloba desde indivíduos assintomáticos com positividade serológica isolada até doentes com manifestações clínicas major, nomeadamente trombose arterial e venosa, morbidade obstétrica e envolvimento microvascular.

Material e Métodos

Estudo retrospectivo de doentes, com critérios de classificação ACR/EULAR 2023 de SAF, evento clínico sem critério serológico e aPL positivos, seguidos em consulta de doenças autoimunes durante o ano 2025, num hospital periférico. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos, laboratoriais e terapêuticos através da consulta dos processos clínicos eletrónicos. As variáveis analisadas incluíram positividade de anticorpos simples/dupla/tripla, manifestações trombóticas, obstétricas e microvasculares e fatores de risco cardiovascular (FRCV). As associações entre variáveis clínicas/laboratoriais/FRCV e eventos trombóticos foram avaliadas através de odds ratio (OR) e testes estatísticos comparativos. Considerou-se significância estatística de $p < 0,05$.

Resultados

A amostra inclui 40 doentes, que cumprem os critérios de inclusão: 23 doentes (57%) com critérios de SAF; 14 (35%) com critérios laboratoriais e 3 (7,5%) apenas com critérios clínicos. 70% são do sexo feminino ($n=28$), com idade média de 47 anos [22-85] e duração média de doença de 8 anos. 11 doentes com eventos obstétricos, 8 doentes com tromboembolismo venoso e/ou arterial e 4 doentes com ambas as manifestações. 3 doentes apresentaram eventos trombóticos apesar de negatividade para os aPL clássicos. O lúpus eritematoso sistémico (LES) foi a principal comorbidade autoimune encontrada (63%). 33% ($n=13$) encontravam-se sob antagonistas da vitamina K e 7,5% ($n=3$) sob DOAC. A dislipidemia associou-se significativamente ao evento trombótico (OR 6,0; $p=0,03$). Não se verificou associação significativa entre trombose e perfis serológicos de alto risco. Observou-se ainda tendência para correlação positiva entre duração da doença e número de eventos trombóticos ($\rho=0,27$; $p=0,09$).

Discussão/Conclusão

Nesta coorte, os FRCV, particularmente a dislipidemia, associaram-se significativamente à ocorrência de manifestações trombóticas, reforçando a importância de uma abordagem rigorosa do risco cardiovascular. Observou-se uma marcada heterogeneidade do espectro dos aPL, com uma proporção relevante de doentes sem critérios completos de SAF. Adicionalmente, identificaram-se casos de eventos trombóticos na ausência de positividade serológica clássica, levantando a possibilidade de SAF seronegativo ou de mecanismos trombóticos alternativos não totalmente esclarecidos pelos atuais critérios classificativos.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - EIC 11**ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE NO INTERNAMENTO DE MEDICINA INTERNA: CASUÍSTICA DE UM SERVIÇO**

Marques Diana; Mira Daniela; Monteiro Susana; Marques Jéssica; Ferreira M. Diana; Gaspar Elsa
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

A anemia hemolítica autoimune (AHAI) é uma entidade autoimune adquirida rara resultante da produção de autoanticorpos tipicamente imunoglobulinas (Ig) G ou proteínas do sistema do complemento, dirigidos contra antigénios dos próprios eritrócitos, culminando na sua lise. Este estudo pretendeu caracterizar os doentes com AHAI do ponto de vista clínico, analítico e etiológico bem como averiguar quais as abordagens terapêuticas utilizadas e o prognóstico desta patologia.

Material e Métodos

Estudo retrospectivo, descritivo, que incluiu adultos internados por episódio inaugural ou de agudização de AHAI no Serviço de Medicina Interna (2015-2024). Efetuada análise de dados com SPSS versão 30.0.

Resultados

Identificados 18 episódios de AHAI (17 doentes), com idade média de $70,5 \pm 13,5$ anos, 55,6% de mulheres e índice de comorbilidade de Charlson médio de $5,4 \pm 2,4$ pontos. Em 33,3% dos doentes existia outra patologia autoimune. À admissão no internamento, o valor de hemoglobina foi de $8,2 \pm 2,9$ g/dL (média), bilirrubina indireta $1,2 \pm 3,0$ mg/dL (mediana) e lactato desidrogenase $436 \pm 531,0$ U/L (mediana). O teste de antiglobulina direto foi sempre positivo. Em 88,9% dos casos, os doentes deram entrada no internamento pelo serviço de urgência, sendo a AHAI um diagnóstico inaugural em 55,6%. Na maioria dos casos, a AHAI era por anticorpos a quente (83,3%) e secundária (66,7%) a: doença linfoproliferativa (5 doentes), infeção (4), lúpus eritematoso sistémico (2) e carcinoma hepatocelular associado a infeção por vírus da hepatite C (VHC) (1). Na AHAI secundária a infeção, os microorganismos identificados foram o *Mycoplasma pneumoniae* (2 doentes), o vírus Epstein Barr (1), o VHC (1 - doente ainda em tratamento) e o SARS-CoV-2 (1). O tratamento utilizado, por ordem de frequência, foi a corticoterapia isolada (prednisolona (PDN) 1mg/kg/dia; 8 doentes), PDN associada a transfusão de unidade de concentrado eritrocitário (UCE) (7), PDN associada a UCE e a Ig endovenosa (2), PDN associada a UCE, rituximab e ciclofosfamida (1). Ocorreram complicações em 77,8% dos doentes e verificou-se uma mortalidade intrahospitalar de 33,3%.

Discussão e Conclusão

A AHAI ocorreu predominantemente em doentes idosos, com carga moderada a elevada de comorbilidades, sendo maioritariamente por anticorpos a quente e secundária a doenças linfoproliferativas e a infeções, tal como descrito na literatura. Em cerca de um terço dos casos, os doentes apresentavam outra patologia autoimune. Observou-se uma elevada frequência de complicações e uma mortalidade intrahospitalar significativa, refletindo a gravidade desta entidade. Estes resultados reforçam a importância do diagnóstico precoce, de uma investigação etiológica adequada e de um tratamento atempado.

Moderators: Catarina Favas, Teresa Mendonça

CO EIC 07 | CO EIC 12 - CO CC 02 - 08:30-09:30

CO - eic 12

DIAGNOSIS OF PULMONARY ARTERIAL HYPERTENSION ASSOCIATED WITH CONNECTIVE TISSUE DISEASE OVER TIME: ARE WE DETECTING IT EARLIER?Carolina Marcos Queijo¹; António Cardoso Fernandes²; Alzira Melo³; Joana Alves³; Fabienne Gonçalves³; Luísa Carvalho³; Inês Furtado³; Bruno Bragança³; José Meireles³; Mário Santos³¹ *Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE*² *Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE / Hospital de Santa Luzia*³ *Unidade de Doença Vasculiar Pulmonar Unidade Local de Saúde Santo António***INTRODUCTION**

Early diagnosis is a key determinant of prognosis in pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease (PAH-CTD). Although screening guidelines aim to facilitate timely detection, their implementation is influenced by patient, physician, and healthcare system–related factors. We aimed to evaluate longitudinal changes in the timing of diagnosis over time.

METHODS

Observational, retrospective, single-center study including patients diagnosed with PAH-CTD at a Pulmonary Hypertension Expert Unit. We compared baseline characteristics at diagnosis between two periods (2009–2019 vs. 2020–2025), including age, symptom duration (assessed by reviewing electronic health records of the first appointment; months), NYHA functional class, 6-minute walk test, NT-proBNP, and invasive hemodynamics. Overall survival between the two groups was evaluated using Kaplan-Meier analysis and compared via the log-rank test.

RESULTS

We included 77 patients diagnosed with PAH-CTD, of whom 25 were diagnosed between 2009–2019 and 52 between 2020–2025. More recently diagnosed patients tended to be older at referral, although no statistically significant differences were found (60 vs. 65.5 years, $p = 0.181$). Females predominated in both periods (84% vs. 89%, $p = 0.720$). The demographic characteristics of the two groups were otherwise similar. Patients with a more recent diagnosis presented with a significantly lower desaturation in the six-minute walk test (89% vs. 95%, $p = 0.031$), and a lower median mean pulmonary arterial pressure (mPAP) (43 vs. 30 mmHg, $p = 0.013$) compared to earlier diagnostic cohorts. Additionally, recently diagnosed patients trended to present with shorter symptoms duration, lower pulmonary vascular resistance, and better DLCO values, although these differences did not reach statistical significance. No statistically significant differences were found regarding survival between the groups ($p = 0.20$).

DISCUSSION AND CONCLUSIONS

Over time, an increasing number of patients with PAH-CTD were referred to our center, with more recently diagnosed patients appearing to be identified at an earlier stage of disease. These patients presented with better functional status, as reflected by lower desaturation during the six-minute walk test, and a more favorable hemodynamic profile, including lower mPAP at diagnosis. Nevertheless, no survival differences were observed. Longer follow-up is needed to determine whether earlier referral and milder disease presentation translate into improved long-term outcomes. Still, the study highlights the need for early identification and adequate monitoring, especially in ageing demographics.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 13

TOWARDS PERSONALISED MEDICINE IN SLE: THE CLINICAL VALUE OF SEROLOGICAL CLUSTERING

Inês Marques da Silva; Renata Martinho; Sara Dias; Marta Sousa; Ana Rita Gomes; Madalena Vicente; Sara Castro; Eunice Patarata; Ana Catarina Rodrigues; Heidi Gruner; Vera Bernardino
Hospital Curry Cabral

Introduction

Systemic Lupus Erythematosus (SLE)'s heterogeneity has long challenged both prognostic stratification and therapeutic personalisation. Growing evidence supports the existence of distinct serological subgroups, assigned in a 4 cluster-based classification, with implications for disease activity, damage accrual and long-term survival. The aim of this study was to apply the clustering framework to a Portuguese cohort, characterising the resulting clinical and prognostic profiles.

Material and Methods

Retrospective study of 184 SLE patients (SLICC criteria). Cluster (C) assignment followed a published autoantibody hierarchy: C4 (anti-Sm/RNP+, highest priority), C3 (anti-SSA/SSB+, Sm/RNP-), C2 (aPL+/APS, Sm/RNP-) and C1 (remainder: ENA-negative, isolated anti-dsDNA and seronegative). Demographic, clinical (SLICC domains, baseline SLEDAI (bSLEDAI)), serological, therapeutic and outcome variables were collected. Statistical analysis included chi-square and Fisher's exact test (categorical variables), Kruskal-Wallis with Mann-Whitney post-hoc comparisons (continuous variables), and logistic regression (OR estimation). Published mortality HRs (Choi et al, 2023) was used for comparative risk estimation.

Results

The cohort was predominantly female (84.8%), with a median age at diagnosis of 33 years, mean bSLEDAI of 10.4 and an overall mortality of 6.0%. Cluster distribution: C1 32.6%, C2 25.5%, C3 20.1%, C4 21.7%. C2 presented the highest thrombotic burden (TB), with venous thromboembolism (VTE) in 28% of patients compared to 2% in C1 ($p < 0.001$; OR 6.7), stroke in 13%, and hypertension in 49% — significantly higher than C4 (22%; $p = 0.014$; OR 3.3). C4 had the earliest disease onset (median 28 years vs 38 years in C3; $p < 0.001$), greatest renal involvement (lupus nephritis 45%), highest baseline bSLEDAI (median 10.0) and lowest remission rate (33%). It also carried the greatest immunosuppressive burden (belimumab 20% ($p = 0.022$), MMF 32% ($p = 0.018$), rituximab 18%, cyclophosphamide 15%), and a 10-year mortality HR of 2.60 (95%CI 1.12–6.05). C3 (SSA/SSB+) had the highest cutaneous involvement (62%; $p = 0.005$), Sjögren's syndrome overlap (32%; $p < 0.001$), and a favourable mortality HR of 1.3 (95%CI 0.6–2.6). The C1 group had the lowest immunosuppressive requirements, highest remission rate (42%) and the most favourable overall profile.

Discussion and conclusions

The 4 cluster serological classification revealed concordance across the international studies. The aPL+/APS cluster carries the highest thrombovascular risk; the Sm/RNP+ cluster the highest long-term mortality risk and treatment refractoriness. This stratification suggests different underlying pathological mechanisms and has direct implications for personalised therapeutic decision-making and risk surveillance, and should be systematically integrated into clinical SLE management.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 1

VASCULITE DE CÉLULAS GIGANTES COMPLICADA EM AVC ISQUÊMICO

Anita Campos; Alexandre Mendonça; Filipa Azevedo; Inês Burmester; Rita Seivas
ULS Póvoa de Varzim e Vila do Conde

A vasculite de células gigantes é uma vasculite sistémica de grandes vasos que afeta predominantemente indivíduos com mais de 50 anos, envolvendo sobretudo ramos da artéria carótida externa. As manifestações clássicas incluem cefaleia (de início recente), claudicação mandibular, alterações visuais e sintomas constitucionais. Embora as complicações isquémicas oculares sejam bem reconhecidas, o envolvimento cerebrovascular, nomeadamente o acidente vascular cerebral isquémico, apresenta-se com menor frequência sendo, contudo, potencialmente grave.

Apresenta-se o caso de uma doente com 68 anos sem antecedentes de relevo que recorre ao serviço de urgência por queda com trauma crânio encefálico frontal. Associadamente com períodos de confusão e dificuldade em articular as palavras com três dias de evolução. Ao exame objetivo identificou-se afasia motora e paresia facial central direita.

A angiotomografia computadorizada de crânio e troncos supraorticais na admissão revelou pequena hipodensidade cortical frontal súpero-lateral esquerda, assumido assim acidente vascular cerebral em território da artéria cerebral média esquerda.

Do estudo etiológico destacou-se velocidade de sedimentação de 107 mm, levantando-se a suspeita de arterite de células gigantes. A palpação das artérias temporais demonstrou ser inocente mas a ecografia das artérias temporais revelou aumento discreto do calibre do ramo frontal da artéria temporal e parietal direitas. Foram excluídas outras etiologias frequentes de acidente vascular cerebral, incluindo cardioembólica e aterotrombótica. Realizou ainda ressonância magnética cerebral que foi congruente com a angiotomografia computadorizada, e ainda punção lombar com exclusão de infeção do sistema nervoso central. O estudo de serologias infecciosas também foi negativo. A hipótese de progressão da vasculite com envolvimento das artérias extracranianas e intracranianas foi considerada a mais provável. Iniciou-se ciclo de corticoterapia com melhoria gradual da clínica até à data de alta, mantendo-se em seguimento na consulta de Medicina Interna para redução progressiva de corticoterapia.

A ocorrência de acidente vascular cerebral isquémico pode surgir precocemente no curso da doença e está associada a maior morbimortalidade. O reconhecimento atempado desta complicação é essencial para a otimização da abordagem terapêutica, possível reversão de défices e para a prevenção de eventos adicionais.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 2

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO SECUNDÁRIO A LINFOMA E INFEÇÃO EBV: UM DESAFIO DIAGNÓSTICOAnita Campos; Luís Veiga; Ana Bento Leite; Sandra Raquel Sousa; Inês Burmester
ULS Póvoa de Varzim e Vila do Conde

A síndrome hemofagocítica (SHF) constitui uma síndrome hiperinflamatória sistémica que pode ter origem primária ou secundária, sendo frequentemente desencadeada por infeções, neoplasias ou doenças autoimunes. O diagnóstico deve ser equacionado perante a tríade: febre, citopenias e hiperferritinemia.

Mulher, de 75 anos, autónoma, sem antecedentes relevantes, recorreu ao SU por dor abdominal intermitente com um mês de evolução, localizada nos quadrantes esquerdos com irradiação inguinal, associada a anorexia e astenia. Ao exame objetivo apresentava-se pálida, hemodinamicamente estável, febril (38,2°C) e com dor à palpação nos quadrantes esquerdos, mais evidente no quadrante superior esquerdo; sinal de Murphy renal negativo.

O estudo analítico inicial revelou anemia e trombocitopenia de novo, elevação das transaminases (AST 120 U/L; ALT 44 U/L), LDH (24159 U/L) e PCR (15 mg/dL). A tomografia computadorizada toraco-abdómino-pélvica evidenciou esplénomegalia com 15 cm. Perante a hipótese diagnóstica de SHF, foi solicitado estudo complementar que demonstrou: hiperferritinemia (3168 ng/mL), hipertrigliceridemia (600 mg/dL), hiperuricemia (17 mg/dL), hipofibrinogenemia e elevação dos D-dímeros (7438 ng/mL).

Foram colhidas serologias víricas, hemoculturas e urocultura. Iniciou antibioterapia empírica e corticoterapia com metilprednisolona 1 mg/kg/dia. No dia seguinte à admissão, o mielograma realizado demonstrou hemofagocitose. As serologias revelaram IgG e IgM positivas para Epstein-Barr vírus (EBV). As hemoculturas isolaram um *Staphylococcus aureus* meticilino-sensível e a urocultura era estéril. A anatomia patológica diagnosticou um linfoma difuso de grandes células B com provável origem no centro folicular. Concluiu-se, assim, tratar-se de SHF secundária (HScore 278 pontos). A doente foi admitida em nível II de cuidados e foi instituído tratamento segundo o protocolo HLH-94, com dexametasona e etoposídeo, associado a terapêutica antivírica e de suporte, verificando-se melhoria clínica progressiva, redução dos parâmetros inflamatórios e recuperação hematológica parcial.

A SHF é uma síndrome frequentemente subdiagnosticada e com elevada mortalidade. O presente caso destaca a necessidade de elevada suspeição clínica e a complexidade etiopatogénica desta entidade. Independentemente da sequência etiopatogénica, a coexistência de linfoma e infeção aguda por EBV constituem insultos imunológicos cumulativos capazes de precipitar a desregulação imunitária característica da SHF.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO – CC 3

SAPHO NO IDOSO: UM RELATO DE CASO CLÍNICOAnita Campos; Inês Burmester
ULS Póvoa de Varzim e Vila do Conde

A síndrome SAPHO (Sinovite, Acne, Pustulose, Hiperostose e Osteíte) é uma doença inflamatória rara, mais frequentemente descrita em adultos jovens e de meia-idade, sendo incomum em idade avançada. Caracteriza-se pela associação de manifestações osteoarticulares e cutâneas, nomeadamente osteíte da parede torácica anterior e pustulose palmoplantar. Em doentes idosos, o diagnóstico pode ser desafiante devido à semelhança com doenças infecciosas, degenerativas ou neoplásicas. O reconhecimento precoce permite evitar procedimentos invasivos desnecessários e orientar terapêutica adequada. Homem de 73 anos, ex-fumador, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, hiperuricemia, síndrome da apneia obstrutiva do sono e neoplasia urotelial metastática em remissão, seguido em consulta externa de Medicina Interna de Doenças Autoimunes por Esclerose Sistémica limitada. Iniciou dor de características mecânicas na região retroesternal. Para estudo realizou radiografia e tomografia computadorizada de tórax que não mostravam alterações. A dor foi-se tornando cada vez mais incapacitante e refratária a analgesia e anti-inflamatórios não esteróides pelo que se completou estudo com ressonância magnética (RMN) esternoclavicular com evidência de “edema medular ósseo subarticular significativo do manúbrio esternal, articulações esterno-clavicular e condro-esternal esquerdas e edema expressivo do manúbrio na articulação manúbrio-esternal e focos de edema medular ósseo no corpo do esterno”, levantando a possibilidade de SAPHO. Posteriormente, desenvolve dor incapacitante na coluna dorsal, motivando a realização de RMN da coluna dorsal onde se destacavam sinais de osteíte de D8 e D9 e artrite aguda de D4-D5 e D10-D11. Ao exame físico constatou-se a presença de pustulose do couro cabeludo, favorecendo o diagnóstico de SAPHO.

Foi instituída terapêutica com metotrexato e ciclo curto de corticoterapia, com resolução das queixas osteoarticulares assim como das alterações inflamatórias da RMN da coluna vertebral e do esterno e, paralelamente, com melhoria do espessamento cutâneo.

A coexistência de esclerose sistémica e SAPHO constitui uma associação rara, representando um desafio diagnóstico significativo, particularmente num doente com antecedente oncológico, nos quais a hipótese de metastização óssea foi também considerada e excluída.

Este caso sublinha a relevância da correlação entre a história clínica e a avaliação radiológica na interpretação das manifestações osteoarticulares de um doente complexo, cuja dor poderia ser justificada pelos antecedentes patológicos e, consequentemente, desvalorizada. Ressalta-se ainda o facto de o diagnóstico surgir num doente idoso, fora da faixa etária típica de aparecimento da doença.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO – CC 4

SÍNDROME HIPEREOSINÓFÍLICA IDIOPÁTICA: DOIS CASOS, DOIS PERCURSOS, UM ALVO TERAPÊUTICOBeatriz Brito Almeida¹; Filipe C Marmelo¹; Gabriela da Silva¹; Pereira Carvalho²; Fernando Salvador¹; Joana Cunha¹¹ Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de São Pedro² Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Unidade Hospitalar de Chaves**Introdução**

A síndrome hipereosinofílica (SHE) idiopática é um diagnóstico de exclusão caracterizado por eosinofilia periférica ($\geq 1,5 \times 10^9/L$), persistente (> 6 meses), com evidência de dano orgânico mediado por eosinófilos, na ausência de etiologias secundárias (reativas), neoplasias hematológicas clonais ou clones de células T aberrantes. O diagnóstico requer uma investigação sistemática e abrangente para excluir múltiplas etiologias antes de ser estabelecido.

Os corticóides sistêmicos constituem a primeira linha terapêutica; contudo, em caso de recidiva ou falência, o mepolizumab (anticorpo anti-IL-5) pode ser considerado.

Casos Clínicos

Caso 1: Mulher, 43 anos, com SHE idiopática desde 2019, com apresentação inicial com eosinofilia periférica e colite eosinofílica, evoluindo com esofagite eosinofílica. Nesse contexto, inicia corticoterapia, com boa resposta. Em 2025, recorre ao Serviço de Urgência por dor torácica e, após exclusão de outras etiologias, assume-se miopericardite possivelmente eosinofílica. Foi tratada com corticoterapia em alta dose e iniciou posteriormente mepolizumab, com resolução e estabilidade clínica.

Caso 2: Mulher, 59 anos, com diagnóstico de SHE idiopático desde 2023, após internamento por dor abdominal associada a derrame pleural e ascite, com eosinofilia periférica 2400/uL. Tinha história prévia de episódios semelhantes (2007, 2012) também com eosinofilia periférica, sem atingimento orgânico. Confirmou-se infiltrado eosinofílico duodenal, envolvimento pulmonar (LBA com 9% de eosinófilos) e serosite (ascite e derrame pleural). Inicia corticoide em 2023 mas à medida que se tenta desmame, a doente volta com agravamento da eosinofilia e recidiva sintomática. Neste contexto é proposta para mepolizumabe em 2024, com remissão sustentada.

Discussão

Estes dois casos ilustram a heterogeneidade clínica da síndrome hipereosinofílica idiopática, evidenciando simultaneamente padrões de apresentação distintos e características comuns relevantes. Ambas as doentes, mulheres de meia-idade, apresentaram atingimento multiorgânico com envolvimento gastrointestinal. Apesar da resposta inicial favorável à corticoterapia, verificou-se incapacidade de manutenção da remissão, seja por recidiva durante o desmame (caso 2), seja por novo envolvimento de órgão potencialmente grave, nomeadamente cardíaco (caso 1). Salienta-se, assim, um curso mais agudo e potencialmente ameaçador no primeiro caso, em contraste com uma evolução mais indolente e recidivante no segundo.

Conclusão

O mepolizumab permitiu um controlo sustentado da eosinofilia e manutenção da remissão clínica, reforçando o seu papel como terapêutica eficaz e poupadora de corticóides. Estes casos reforçam a necessidade de uma abordagem individualizada e a utilização precoce de terapêuticas dirigidas em doentes com dependência ou resposta inadequada à corticoterapia.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO – EIC 1

SARCOIDOSE SISTÊMICA: UM LONGO PERCURSO DIAGNÓSTICO EM DOENÇA AUTOIMUNE PRESUMIDA

Beatriz Brito Almeida; Filipe C Marmelo; Catarina Gomes Gonçalves; Gabriela da Silva; Fernando Salvador; Joana Cunha
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de São Pedro

Introdução

A sarcoidose é uma doença inflamatória multissistémica de etiologia desconhecida, caracterizada por granulomas não caseosos, com predomínio pulmonar e linfático. A apresentação clínica é heterogénea, podendo mimetizar infeção, neoplasia ou outras doenças autoimunes, o que frequentemente dificulta o diagnóstico.

Caso Clínico

Mulher, 65 anos, recorre ao Serviço de Urgência em 2007 por astenia, mialgias, odinofagia e poliartralgias, tendo alta sob antibioterapia por suspeita infecciosa. Regressa após dois meses por persistência de sintomas e febrícula. Analiticamente com anemia, leucocitose, PCR e VS elevadas. O estudo revelou autoanticorpos positivos (ANA, anti-SSA, ANCA), TC torácica com adenopatias mediastínicas e vidro despolido bilateral, LBA com predomínio de CD8, hematoproteinúria e biópsia renal com glomerulonefrite mesangioproliferativa. Assumido diagnóstico de lúpus com atingimento multissistémico, iniciou corticoterapia com boa resposta, mantendo seguimento no hospital da área de residência.

Em 2023, recorre novamente por síndrome febril arrastado, mialgias e agravamento progressivo. Mantinha alterações inflamatórias e imagiológicas semelhantes às descritas previamente. Em internamento, o estudo revelou elevação de enzimas musculares, EMG sugestiva de miopatia e autoanticorpos positivos (anti-Ro52, PL12), sem confirmação imagiológica de miosite na RM. Prosseguiu estudo em hospital de referência. Teve alta mantendo estudo em ambulatório que demonstrou PET com captação mediastínica e medular; EBUS inconclusiva e biópsia óssea reativa.

Em dezembro de 2023 apresenta novo flare, originando novo estudo com RM cardíaca sugestiva de miocardite, biópsia hepática com hepatite granulomatosa, biópsia muscular com miopatia inflamatória com esboço granulomatoso e biópsia ganglionar com linfadenite granulomatosa não necrotizante. Perante evidência consistente de granulomas multiorgânicos, foi estabelecido diagnóstico de sarcoidose (estadio II pulmonar), iniciando corticoterapia e azatioprina, com resposta clínica e melhoria sintomática paulatina sustentada.

Discussão

Este caso ilustra a complexidade da marcha diagnóstica nas doenças autoimunes sistémicas, particularmente quando coexistem achados clínicos, imunológicos e histológicos sobreponíveis. A apresentação inicial sugeriu lúpus, o que contribuiu para atraso na identificação da etiologia subjacente. Apenas a evolução clínica, associada à reavaliação sistemática e à demonstração histológica de granulomas em múltiplos órgãos, permitiu o diagnóstico definitivo de sarcoidose.

Conclusão

A evolução atípica e multissistémica deve motivar reavaliação diagnóstica estruturada, evitando ancoragem em diagnósticos autoimunes com apresentações inespecíficas. A elevada suspeição clínica é essencial para o reconhecimento de sarcoidose.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO – CC 5

CK>100.000 NUMA JOVEM: RABDOMIÓLISE... OU ALGO MAIS?Beatriz Luís Lopes¹; Tiago Pereira²; Luís França²; Lídia Caley²; Filipa Pedro²; André Real¹¹ *Unidade de Doenças Autoimunes, ULS do Médio Tejo*² *Unidade Local de Saúde do Médio Tejo***Introdução**

A dermatomiosite é uma miopatia inflamatória idiopática rara, habitualmente caracterizada por fraqueza muscular proximal e manifestações cutâneas típicas. No entanto, apresentações inaugurais sob a forma de rabdomiólise grave são incomuns e podem atrasar o diagnóstico, sobretudo na ausência inicial de sinais cutâneos evidentes.

Caso clínico

Mulher de 20 anos, previamente saudável e sem medicação habitual, admitida em unidade de cuidados intensivos por rabdomiólise grave com enzima creatinoquinase (CK) 108.568 U/L, com tetraparesia de predomínio proximal e necessidade de suporte dialítico. O diagnóstico diferencial inicial incluiu miosite necrotizante imunomediada, etiologias tóxicas e infecciosas. Após estabilização clínica, completou estudo etiológico, sendo a biópsia muscular compatível com dermatomiosite. Iniciou terapêutica com pulsos de metilprednisolona, seguidos de prednisolona (1 mg/kg), imunoglobulina endovenosa e metotrexato. Verificou-se melhoria clínica e laboratorial progressiva, com descida sustentada da CK. Em seguimento, mantinha défice motor residual, disfagia e pápulas de Gottron, sem evidência de envolvimento cardíaco ou respiratório. Face à resposta incompleta, encontra-se planeada escalada terapêutica com rituximab.

Discussão

Este caso ilustra uma apresentação atípica e potencialmente fatal de dermatomiosite, em que a rabdomiólise maciça constituiu uma armadilha diagnóstica. A ausência inicial de manifestações cutâneas exuberantes contribuiu para a dificuldade diagnóstica e alargou o espectro de hipóteses consideradas. A evolução clínica evidencia resposta parcial à terapêutica convencional, reforçando a importância de estratégias treat-to-target e da consideração de terapêuticas-alvo em doentes com doença grave ou refratária.

Conclusão

A dermatomiosite deve ser considerada no diagnóstico diferencial de rabdomiólise grave em doentes jovens. O reconhecimento precoce e a abordagem terapêutica agressiva são determinantes para melhorar o prognóstico e reduzir morbilidade.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 6

QUANDO OS NERVOS SÃO ALVO: RITUXIMAB NA REMISSÃO DA GEPABeatriz Luís Lopes¹; Joana Dias Alfaiate¹; Filipa Pedro²; André Real¹¹ *Unidade de Doenças Autoimunes, ULS do Médio Tejo*² *Unidade Local de Saúde do Médio Tejo***Introdução**

A Granulomatose eosinofílica com poliangeíte (GEPA) é uma vasculite sistémica rara associada a ANCA, caracterizada por inflamação necrotizante de pequenos vasos, hipereosinofilia e envolvimento multissistémico. O atingimento neurológico periférico constitui uma das suas manifestações mais incapacitantes, associando-se a maior morbilidade e impacto funcional, exigindo uma abordagem terapêutica eficaz e sustentada.

Caso clínico

Homem de 44 anos, com diagnóstico de GEPA ANCA-MPO positiva, apresentando inicialmente hipereosinofilia marcada (>1500/ μ L) e elevação de IgE. O quadro foi dominado por mononeurite multiplex, com défices sensitivos e motores incapacitantes., associada a envolvimento pulmonar e rinosinusite crónica. Foi instituída terapêutica de indução com rituximab, em associação com corticoterapia sistémica, seguida de manutenção com rituximab semestral e descontinuação progressiva de prednisolona. Verificou-se melhoria clínica sustentada, com recuperação funcional progressiva, redução da dor neuropática e melhoria neurofisiológica documentada. Analiticamente, observou-se normalização da eosinofilia e dos níveis de IgE, negatização dos parâmetros inflamatórios e dos ANCA, ausência de consumo de complemento e estabilidade das imunoglobulinas. Destaca-se depleção sustentada de linfócitos B, sem ocorrência de citopénias ou infeções.

Discussão

Este caso ilustra de forma paradigmática o potencial do rituximab na GEPA com envolvimento neurológico — uma manifestação de reconhecida gravidade (Five Factor Score = 1). A resposta observada não se limitou à indução de remissão, traduzindo-se numa remissão profunda e sustentada, com recuperação funcional significativa. A correlação entre a depleção de linfócitos B e o controlo clínico e analítico reforça o racional fisiopatológico da terapêutica dirigida, sublinhando o papel central das células B na atividade da doença. Para além da eficácia, salienta-se o perfil de segurança favorável e a capacidade de reduzir de forma consistente a exposição cumulativa à corticoterapia — um objetivo crítico na gestão destas doenças.

Conclusão

O rituximab demonstrou elevada eficácia e segurança neste caso de GEPA com envolvimento neurológico, permitindo remissão clínica sustentada, controlo analítico consistente e redução significativa da corticoterapia. Este caso reforça o seu papel como opção terapêutica de referência na abordagem da GEPA, sobretudo em formas mais graves ou refratárias.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 7

DESAFIOS E INOVAÇÃO TERAPÊUTICA NA ESCLEROSE SISTÊMICA: QUANDO ESCALAR PARA TERAPÊUTICAS-ALVO?Beatriz Luís Lopes¹; André Real¹; Filipa Pedro²¹ *Unidade de Doenças Autoimunes, ULS do Médio Tejo*² *Unidade Local de Saúde do Médio Tejo***Introdução**

A esclerose sistêmica (ES) é uma doença autoimune rara, caracterizada por vasculopatia, fibrose progressiva e envolvimento multiorgânico. Apesar dos avanços terapêuticos, a abordagem continua frequentemente centrada em DMARDcs, vasodilatadores e antifibróticos, sendo limitada em doentes com doença refratária ou progressiva. A evidência recente sugere benefício de terapêuticas-alvo em subgrupos selecionados, levantando a questão do seu posicionamento na prática clínica.

Casos clínicos

Apresentam-se quatro doentes com ES de elevada complexidade terapêutica.

Caso 1: Homem, 52 anos, ES limitada com vasculopatia digital grave e amputação prévia, sob bosentano e sildenafil, com controlo parcial do fenómeno de Raynaud.

Caso 2: Mulher, 77 anos, ES difusa com doença intersticial pulmonar (DIP) e calcinose incapacitante, sob nintedanib, com progressão funcional pulmonar.

Caso 3: Mulher, 40 anos, ES limitada com úlceras digitais recorrentes e envolvimento gastrointestinal, com necessidade de escalada terapêutica vascular.

Caso 4: Mulher, 47 anos, ES difusa com envolvimento esofágico e vasculopatia refratária, sem resposta a terapêutica otimizada com antagonistas da endotelina e inibidores da PDE-5.

Discussão

Estes casos ilustram a limitação da abordagem convencional em fenótipos graves de ES e evidenciam múltiplos pontos de decisão terapêutica. Na DIP associada à ES, para além de antifibróticos, a evidência suporta a utilização de imunossupressão com micofenolato mofetil e, em casos selecionados, terapêuticas-alvo como rituximab ou tocilizumab. Na fibrose cutânea progressiva e em doentes com marcadores inflamatórios elevados, o tocilizumab surge como opção terapêutica relevante. Embora a vasculopatia digital permaneça predominantemente tratada com estratégias vasodilatadoras, a persistência de atividade sistêmica levanta a hipótese de subtratamento imunomodulador. Estes cenários reforçam a necessidade de uma abordagem mais precoce e dirigida, baseada em estratificação de risco e fenotipagem clínica.

Conclusão

A esclerose sistêmica grave exige uma abordagem terapêutica dinâmica e individualizada. Estes casos sugerem que a dependência exclusiva de DMARDcs e terapêutica vascular pode ser insuficiente em doentes com doença progressiva. A integração de terapêuticas-alvo, como rituximab e tocilizumab, deve ser considerada em subgrupos selecionados, alinhando a prática clínica com a evidência emergente. A identificação precoce de doentes candidatos a escalada terapêutica poderá ser determinante para modificar o curso da doença e melhorar o prognóstico.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 8

DA UVEÍTE AO ENVOLVIMENTO SISTÊMICO: UM CASO DE SÍNDROME DE VOGT-KOYANAGI-HARADA

Daniela Soares Ribeiro; Borges Cimbron Miriam; Ferreira Castro Joana; Dias Luís
Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introdução

A síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada (VKH) é uma doença autoimune inflamatória rara e multissistêmica, caracterizada por uma resposta imunológica dirigida contra melanócitos com manifestações oftalmológicas, dermatológicas, meníngeas e auditivas.

Caso clínico

Mulher de 45 anos. Em estudo pela Oftalmologia por coriorretinite com edema da papila e uveíte bilateral, em agravamento desde maio de 2024, com diminuição acentuada da acuidade visual em março de 2025, altura em que foi referenciada à Consulta de Doenças Autoimunes Sistêmicas. Sem outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Medicada com corticoide tópico. Negava cefaleias, artralgias, aftose oral ou vaginal, alopecia, alterações cutâneas ou fenómeno de Raynaud. Sem sintomas constitucionais. A ressonância magnética cerebral mostrava dois focos de hipersinal subcortical frontal à direita e um parietal à esquerda. Realizou punção lombar a revelar pleocitose do líquido cefalorraquidiano, com predomínio de células mononucleares, aumento de proteinorráquia e glicorráquia normal. Exames microbiológicos e serológicos negativos. Analiticamente, com ANAs positivos a título de 1/320, de padrão nuclear mosqueado, com restante estudo de autoimunidade, incluindo anticorpos anti-NMO e anti-MOG, negativo. Cumpriu com pulsos de corticoide endovenoso durante três dias. Contudo, por agravamento da acuidade visual e hipoacusia à direita de novo, sem vertigens, acufenos ou outros sintomas neurológicos acompanhantes, iniciou tratamento com metotrexato e corticoterapia oral. Após três semanas do tratamento, referia estabilização das queixas visuais com alterações oftalmológicas estacionárias, persistindo inflamação ativa, motivo pela qual foi associada terapêutica imunossupressora com ciclosporina.

Discussão e conclusão

A síndrome de VKH pode evoluir de uma fase aguda autolimitada para uma forma crónica e recorrente, associada a perda visual significativa. O atraso no diagnóstico e no início de terapêutica imunossupressora parece estar diretamente associado a pior prognóstico visual, sendo o reconhecimento precoce e a instituição atempada de tratamento imunossupressor intensivo determinantes para prevenir a cronicidade e preservar a função visual a longo prazo.

Moderators: Pedro Lopes, Marisa Neves

PO CC 01 | PO CC 09 - PO EIC 01 - 08:30-09:30

PO - CC 9

FENÓMENO DE RAYNAUD COMO PISTA DE SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO

Daniela Soares Ribeiro; Borges Cimbron Miriam; Ferreira Castro Joana; Dias Luís
Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introdução

A síndrome de sobreposição entre esclerose sistémica e vasculite associada a ANCA (VAA) constitui uma entidade rara e clinicamente complexa. Embora a vasculopatia seja um componente central da esclerose sistémica, a ocorrência de vasculite inflamatória associada é pouco frequente e tende a associar-se a formas mais graves de doença, frequentemente com envolvimento multiorgânico.

Caso clínico

Mulher de 49 anos. Antecedentes de asma não alérgica e rinite de início aos 35 anos, com polipose nasal. Sintomas mal controlados com broncodilatadores e corticoide nasal, tendo sido associada terapêutica biológica com dupilumab em maio de 2023. Apesar de melhoria inicial da clínica respiratória, ao fim de um ano desenvolveu fenómeno de Raynaud trifásico dos dedos das mãos, sem úlceras digitais ou outras alterações cutâneas associadas. Negava artralguas, infeções respiratórias de repetição, alterações visuais, hemoptises ou queixas do foro gastrointestinal. Analiticamente, a destacar velocidade de sedimentação de 20 mm/h e eosinofilia no limite superior da normalidade, sem envolvimento renal. Estudo de autoimunidade com ANAs positivos a título de 1/640, de padrão nuclear granular com reatividade anti-topoisomerase I, e anticorpos anti-Scl-70 (102 U/mL). ANCA-PR3 positivo (9.3 U/mL). Perfil de miosites negativo. Realizou tomografia computadorizada torácica, com evidência de nódulo “em vidro despolido” com 4.6 mm à direita, e ecocardiograma transtorácico, sem sinais de hipertensão pulmonar ou outras alterações de relevo. Perante fenómeno de Raynaud exuberante, optou-se por suspender o dupilumab iniciando bloqueador dos canais de cálcio, corticoterapia oral e terapêutica imunossupressora com micofenolato de mofetil. Após dois meses de tratamento, verificou-se melhoria significativa do Raynaud bem como sintomatologia respiratória controlada.

Discussão e conclusão

A esclerose sistémica é uma patologia predominantemente vasculopática, sendo incomum a associação a VAA, o que reflete fenótipos de sobreposição imunológica raros. Neste caso, o desenvolvimento de fenómeno de Raynaud após início de dupilumab, num doente com positividade para anti-Scl-70 e ANCA-PR3, sugere uma associação temporal entre terapêutica imunomoduladora e o surgimento de manifestações vasculares, no contexto de possível desregulação imunitária subjacente. O seu reconhecimento constitui um desafio diagnóstico com impacto relevante na abordagem terapêutica e prognóstico dos doentes.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 10

DERRAME PERICÁRDICO RECORRENTE COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE SARCOIDOSE

Ângela Pires Neto; Rita Ribeirinho Duarte; Margarida Jacinto; Raquel Silva; Maria Fialho
Unidade Local de Saúde do Alentejo Central

Introdução

A sarcoidose é uma doença granulomatosa multissistémica de etiologia desconhecida, caracterizada pela formação de granulomas não necrotizantes. O envolvimento pulmonar é a manifestação mais frequente, enquanto o compromisso cardíaco é raro, mas potencialmente grave. O atingimento pericárdico, em particular sob a forma de derrame pericárdico recorrente como manifestação inicial, constitui uma apresentação excecional e um importante desafio diagnóstico.

Caso Clínico

Mulher de 33 anos, previamente saudável, inicia em janeiro de 2025 quadro de odinofagia, febre, adenopatias cervicais persistentes, tosse e dispneia progressiva. Em maio de 2025 recorre ao Serviço de Urgência por hemoptises e agravamento da dispneia, motivando internamento em Medicina Interna. A investigação revelou insuficiência respiratória parcial, derrame pericárdico moderado a grave e múltiplas adenopatias hilares e mediastínicas, colocando-se como hipóteses diagnósticas infeção por CMV, tuberculose ou doença linfoproliferativa.

A TC-tórax evidenciou extensas adenopatias mediastínicas e hilares em conglomerado, alterações inflamatórias pulmonares e derrame pericárdico significativo. O ecocardiograma confirmou derrame pericárdico circunferencial sem sinais de tamponamento. A broncofibroscopia revelou inflamação inespecífica. O estudo microbiológico e imunológico foi amplamente negativo, incluindo pesquisa de micobactérias, VIH e autoimunidade. A biópsia ganglionar revelou linfadenite granulomatosa não necrotizante, sem evidência de neoplasia.

Manteve seguimento em consulta de Medicina Interna, Pneumologia e Miocardiopatias. Em abril de 2026, por persistência de sintomatologia e derrame pericárdico, foi internada em Cardiologia. O PET-FDG demonstrou envolvimento sistémico extenso (ganglionar, pulmonar, hepatoesplénico e osteomedular), com atingimento cardíaco predominantemente pericárdico. A RMN cardíaca evidenciou realce tardio subepicárdico compatível com fibrose inflamatória, não sendo possível excluir sarcoidose cardíaca. Foi solicitada avaliação pela Equipa de Doenças Autoimunes, que, perante elevada suspeição de sarcoidose sistémica, propôs início de corticoterapia (1mg/kg/dia) associada a metotrexato.

Discussão

A sarcoidose apresenta elevada heterogeneidade clínica, podendo mimetizar processos infecciosos, autoimunes ou neoplásicos. Este caso destaca uma forma rara de apresentação com derrame pericárdico recorrente e atingimento pericárdico predominante, sublinhando a importância de uma abordagem multidisciplinar. A referência precoce para uma equipa especializada em Doenças Autoimunes foi determinante para consolidar o diagnóstico e instituir terapêutica imunossupressora adequada, reduzindo o risco de complicações associadas ao envolvimento cardíaco.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 11

PÚRPURA PALPÁVEL PÓS-VACINAL EM DOENTE COM INFEÇÃO POR VÍRUS DA HEPATITE C TRATADA

Carolina Cunha; Ana Matos Afonso; Rafael Lopes Freitas; Anabela Brito; Diana Guerra
Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE / Hospital de Santa Luzia

Introdução

A púrpura palpável é uma manifestação típica de vasculite de pequenos vasos (VPV), com amplo espectro de diagnósticos diferenciais. Têm sido descritos casos de vasculite cutânea após vacinação. Por outro lado, está bem estabelecida a associação entre a infecção por vírus da hepatite C (VHC) e manifestações extrahepáticas como a vasculite crioglobulinémica, podendo constituir um importante fator confundidor em casos de vasculite exclusivamente cutânea, com agente identificado e de resolução espontânea.

Caso clínico

Mulher de 54 anos com infecção por VHC tratada com interferão-gama e ribavirina há 10 anos, foi vacinada simultaneamente contra SARS-COV-2 e Influenza, com rinorreia e congestão nasal no dia seguinte. Cinco dias depois surge exantema macular pruriginoso com cedência à digitopressão e artralgias generalizadas. Após três dias, as lesões evoluem para púrpura palpável extensa nos membros inferiores até ao abdómen, sem febre, dispneia, dor abdominal, edema periférico ou outra sintomatologia. Analiticamente: hemograma, função renal, provas hepáticas e coagulação normais; sem elevação de parâmetros de inflamação; imunoglobulinas e complemento dentro dos valores de referência; fator reumatóide, crioglobulinas e restante estudo imunológico negativo; carga viral VHC não detetada; sem hematoproteinúria. Pela apresentação clássica, menos de 4 semanas de evolução e fator responsável identificado, na ausência de envolvimento sistémico optou-se por não realizar biópsia cutânea (BC). Iniciou corticoterapia com melhoria progressiva e resolução das lesões ao 25.º dia, sem novos achados de envolvimento sistémico ou recidivas.

Discussão

Trata-se de um diagnóstico presuntivo de VPV autolimitada secundária à vacinação. Desde a pandemia COVID-19 têm sido reportadas reações adversas à vacinação, nomeadamente cutâneas. As vacinas surgem como estímulo à deposição transitória de imunocomplexos no leito vascular, com tradução em lesões petequiais e purpúricas. A exclusão de envolvimento sistémico e evolução benigna e autolimitada são essenciais para direcionar o diagnóstico, e reforçam o seu bom prognóstico.

Conclusão

É de suma importância a BC na abordagem da púrpura palpável, uma vez que na ausência de achados histopatológicos, é crucial interpretar de forma cautelosa a evolução das lesões, correlacionar com infecção ativa, fármacos ou outros agentes, e excluir quaisquer achados que nos reorientem para um cenário mais complexo.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 12

ANIFROLUMAB NA GRAVIDEZ : ENTRE O CONTROLO DA DOENÇA E A INCERTEZA TERAPÊUTICA

Carolina Queijo; Inês Duro; Fátima Cereja; Beatriz Lopes; Carolina Câmara; Maria Muchata; António Marinho
Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António

INTRODUÇÃO

O lúpus eritematoso sistémico (LES) é uma doença autoimune sistémica caracterizada pela desregulação da via do interferão tipo I. As recomendações da EULAR preconizam que a gravidez ocorra em remissão ou baixa atividade sustentada, sendo este o principal determinante prognóstico. A abordagem terapêutica deve seguir uma estratégia “treat-to-target”, o anifrolumab mostrou eficácia no LES moderado a grave, particularmente em doentes refratários, sendo a evidência limitada na gravidez.

CASO CLÍNICO

Doente de 35 anos, com LES desde 2010, inicialmente cutâneo-articular grave, evoluiu em 2017 para nefrite lúpica classe IV com síndrome nefrótico e proteinúria persistente. Mantém doença refratária sob rituximab, rituximab concomitante a micofenolato de mofetil e belimumab, persistindo com proteinúria e atividade cutânea (lúpus discóide, cutâneo agudo e perniose extensa). Inicia secucinumab off-label, em 2019, com resposta renal completa, mantendo atividade cutânea. Inicia, em 2022, anifrolumab conseguindo remissão clínica completa. Engravidada em 2022, em remissão completa da doença e sob hidroxicloroquina, prednisolona em baixa dose e anifrolumab. Após diagnóstico, suspende anifrolumab e aumenta prednisolona para 7,5 mg/dia. Manteve remissão até às 17 semanas, altura em que desenvolve lúpus cutâneo ativo grave, tendo sido reintroduzido anifrolumab às 18 semanas, após extensa discussão multidisciplinar. Manteve-se em remissão durante o restante período gestacional, com redução progressiva de corticoterapia, dando à luz um feto vivo do sexo feminino de termo sem complicações. No final da gestação não realizou nova administração, por manutenção da remissão clínica. No pós parto manteve remissão até aos 4 meses, altura em que apresentou agravamento cutâneo, tendo suspenso a amamentação e reinício de anifrolumab, apresentando remissão completa após duas administrações. Atualmente, após cinco administrações, mantém remissão clínica sustentada, sem necessidade de corticoterapia e sem alterações na criança até à data.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Este caso retrata o impacto da cessação terapêutica numa doente com LES refratário, com reativação precoce após interrupção do anifrolumab e controlo eficaz após a sua reintrodução. A evolução gestacional sem complicações maternas ou fetais documentadas reforça que o controlo da atividade da doença constitui o principal determinante prognóstico, mesmo em contexto de terapêuticas com evidência limitada. O pós parto confirmou-se como período crítico para exacerbação da doença, exigindo reintrodução terapêutica para controlo. Este caso, levanta a questão da manutenção de terapêutica dirigida, durante a gravidez, em situações de doença refratária contribuindo para a evidência emergente e desafiando os paradigmas atuais na abordagem do LES.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 13

SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍCO TERRÍVEL - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICOFATIMA ALEXANDRA MACHADO CEREJA; Maria Guilherme Muchada; Graziela Carvalheiras
*Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António***Introdução**

O síndrome antifosfolipídico (SAF) é uma doença imunomediada marcada por trombozes arteriais, venosas e morbidade obstétrica, com presença persistente de anticorpos antifosfolipídicos (aPL). Um subgrupo de doentes apresenta recorrência trombótica apesar de anticoagulação adequada, configurando formas graves. O conceito de *terrible APS* (TrAPS) descreve um fenótipo agressivo, distinto do SAF catastrófico, caracterizado por recorrência trombótica, frequentemente em contexto de aPL triplo positivo com necessidade de discussão multidisciplinar e terapêutica imunomodeladora.

Caso Clínico

Homem de 40 anos, com SAF e aPL triplo positivo desde os 18 anos, com trombozes venosas recorrentes da circulação pulmonar, veia cava inferior e membros inferiores, e de fenómeno de Raynaud. Apesar de anticoagulação com acenocumarol, manteve controlo irregular. Já com INR alvo apresentou novo tromboembolismo pulmonar, iniciando hidroxycloquina e estatina. Padecia também de poliquistose renal, com infeções urinárias recorrentes e labilidade do INR. Num destes eventos, apresentou enfarte agudo do miocárdio sem doença coronária obstrutiva (MINOCA), com trombos intracavitários e obstrução microvascular dos músculos papilares documentados por ressonância magnética. A terapêutica antitrombótica foi otimizada com ácido acetilsalicílico 100 mg. Evoluiu com quadro de insuficiência cardíaca grave, e colocação de Cardioversor Desfibrilador Implantável (CDI). Manteve recorrência de pielonefrites complicadas, por bactérias multirresistentes, choque séptico e deterioração renal progressiva, culminando em nefrectomia. Nesse momento o risco trombótico levou à suspensão de hipocoagulação. Foi realizada plasmáfereze como “ponte” até ao reinício da hipocoagulação. No decurso deste internamento desenvolveu púrpura trombocitopénica imune refratária, tratada com rituximab e eltrombopag. Manteve níveis adequados de INR, sem novos eventos trombóticos. O quadro culmina com o doente em diálise convencional. Viria a falecer por episódio de hipercaliemia fatal.

Discussão

O caso demonstra um fenótipo grave compatível com TrAPS, marcado por elevada carga trombótica, envolvimento microvascular, trombocitopenia grave, em tempos diferentes da evolução clínica, sem critérios para SAF catastrófico. A ocorrência de MINOCA reforça a associação entre SAF, hipercoagulabilidade persistente e doença coronária subdiagnosticada, sendo imperioso garantir níveis de hipocoagulação adequados. A plasmáfereze revela-se útil quando é necessário suspender a hipocoagulação, em contexto cirúrgico.

Conclusão

O SAF pode evoluir para formas agressivas e multissistémicas, exigindo abordagens intensivas e individualizadas. O reconhecimento precoce de fenótipos graves como o TrAPS é crucial para otimizar estratégias terapêuticas, incluindo imunomodulação e plasmáfereze.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 14

ENCEFALITE AUTOIMUNE SERONEGATIVA NO IDOSO: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO EM CONTEXTO DE ENCEFALOPATIA AGUDA

Guilherme Rui Pereira; Carla Silva; Maria Almeida Pinto; Arminda Maia; Sofia Esperança; Carla Maravilha; Margarida Robalo
Hospital de Braga

Introdução

A encefalite autoimune (EA) é um processo inflamatório do sistema nervoso central com apresentação neuropsiquiátrica subaguda e potencialmente reversível. O diagnóstico é essencialmente clínico e pode ser estabelecido mesmo na ausência de anticorpos específicos, como é o caso das formas seronegativas, cuja identificação tem ganho maior atenção.

Caso clínico

Homem de 84 anos, autónomo, internado por insuficiência cardíaca crónica agudizada em contexto de infeção respiratória. No quarto dia de internamento desenvolveu alteração do estado mental com verborreia, ecolalia, parafasias e discinesia, evoluindo para depressão do estado de consciência com paragem respiratória. A tomografia crânio-encefálica excluiu lesão estrutural e o eletroencefalograma mostrou atividade lenta difusa com ondas trifásicas, sem evidências de atividade epileptiforme. Analiticamente destacou-se lesão renal aguda e hipernatremia ligeira, posteriormente corrigidas, sem melhoria neurológica. Dado a apresentação clínica e exclusão de causas metabólicas, endócrinas, infecciosas e estruturais, levantou-se a suspeita de encefalite autoimune. O painel de anticorpos do soro e do liquor foi negativo, ressonância magnética sem alterações sugestivas, no entanto, por manter elevada suspeição, optou-se por iniciar prova terapêutica com pulsos de metilprednisolona 1000mg/dia em 2-4h com recuperação do estado de consciência após 3 sessões. Após esta melhoria, o doente foi proposto para reabilitação e foi transferido para um hospital de retaguarda enquanto aguardava integração na Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados. Durante este tempo, o doente teve um agravamento clínico, vindo a descobrir-se uma isquemia mesentérica aguda, que resultou em óbito.

Discussão

A EA representa um diagnóstico desafiante, particularmente em doentes idosos com múltiplas comorbilidades. A apresentação subaguda e sintoma neuropsiquiátricos persistentes após exclusão de outras causas devem levantar suspeita para etiologia imunomediada. Sabe-se que uma grande parte das encefalites autoimunes estarem associadas a etiologia paraneoplásica, apesar de que neste caso não se tenha encontrado uma neoplasia primária, o desfecho com isquemia mesentérica levanta a hipótese de um estado de hipercoagulabilidade típico de doença oncológica.

Conclusão

Este caso evidencia que a encefalite autoimune seronegativa deve ser considerada perante deterioração neurológica aguda ou subaguda sem causa metabólica, infecciosa ou estrutural identificável, mesmo em doentes idosos e com ressonância magnética e painel de anticorpos normais. Estudos recentes reforçam que estas compõem uma entidade própria e que o início precoce da imunoterapia se correlaciona com melhor prognóstico.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 15

ENVOLVIMENTO PULMONAR INTERSTICIAL EM VASCULITE ANCA-MPO: INFEÇÃO OU PROGRESSÃO DE DOENÇA?

Guilherme Rui Pereira; Carla Silva; Maria Pinto; Arminda Maia; Carla Maravilha; Sofia Esperança; Margarida Robalo
Hospital de Braga

Introdução

As vasculites associadas a ANCA são doenças sistémicas de pequenos vasos, com frequente atingimento renal e pulmonar. Em doentes em hemodiálise, a presença de febre, dispneia e infiltrados pulmonares representa um desafio diagnóstico, pela sobreposição entre infeção, sobrecarga hídrica, complicações do acesso vascular e atividade da doença.

Caso clínico

Homem de 71 anos, autónomo, com vasculite ANCA-MPO diagnosticada em 2019, complicada por doença renal crónica estágio G4-5/A3 em hemodiálise. Recorreu ao Serviço de Urgência por febre e arrepios nas sessões de hemodiálise, sem clínica focalizadora. Pela história recente de fístula arteriovenosa e remoção de cateter venoso central com sinais inflamatórios locais, foi inicialmente investigada infeção relacionada com o acesso vascular, sem documentação microbiológica. Realizado ainda ecocardiograma transtorácico, sem alterações. A TC torácica revelou bronquiectasias de tração e favo de mel, sugestivos de doença pulmonar intersticial, tendo sido inicialmente interpretado como pneumonia atípica e iniciada levofloxacina. Durante o internamento agravou do ponto de vista respiratório, com necessidade de oxigenoterapia até FiO₂ 35%. A broncofibroscopia com lavado broncoalveolar revelou estudos microbiológicos negativos e score de Golde nulo, excluindo hemorragia alveolar.

Perante ausência de resposta à antibioterapia e exclusão de infeção ativa, foi admitido envolvimento pulmonar da vasculite ANCA-MPO. Iniciou prednisolona 70 mg/dia, com melhoria clínica e suspensão da oxigenoterapia, tendo alta posteriormente com manutenção de corticoide em esquema de desmame e reavaliação precoce em hospital de dia. Duas semanas depois, foi readmitido por dispneia e hipoxemia grave, decidiu-se realizar pulsos de metilprednisolona 1 g/dia durante três dias, com resposta favorável. Foi posteriormente administrado rituximab 1000 mg com boa resposta. O doente teve alta com seguimento em consulta de doenças autoimunes, com segunda toma de rituximab em duas semanas e sob prednisolona 70mg.

Discussão

O caso ilustra a dificuldade em distinguir infeção, hipervolemia e atividade vasculítica em doentes hemodialisados com vasculite ANCA-MPO. A ausência de foco infeccioso documentado, a elevação inflamatória sem leucocitose e a resposta à corticoterapia favoreceram uma etiologia inflamatória. A associação entre alterações fibróticas estabelecidas e melhoria clínica após imunossupressão sugere atividade pulmonar da vasculite sobreposta a doença intersticial fibrosante.

Conclusão

Em doentes com vasculite ANCA-MPO em hemodiálise, febre, hipoxemia e infiltrados pulmonares devem motivar uma abordagem diagnóstica alargada. Perante investigação infecciosa negativa e resposta à imunossupressão, deve ser considerada precocemente a hipótese de envolvimento pulmonar da vasculite.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 16

MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA MULTIFATORIAL: QUANDO A ESCLEROSE SISTÉMICA, O COMPLEMENTO E A INFEÇÃO CONVERGEM

Maria Ponces Saraiva; Sofia Brasil; Joana Alves Afonso; João Venda; Nuno Afonso; João Rocha Gonçalves; Fátima Silva
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE / Hospital Geral

Introdução

A esclerose sistémica (ES) apresenta grande heterogeneidade clínica, podendo manifestar-se de forma cutânea limitada ou difusa. A crise renal esclerodérmica (CRE) é uma das manifestações mais graves, associando-se a microangiopatia trombótica (MAT) e hipertensão arterial, por vezes maligna, levando a disfunção renal importante.

Caso clínico

Mulher de 49 anos, sem antecedentes relevantes, recorreu ao Serviço de Urgência por febre, náusea, astenia, tosse não produtiva, dispneia progressiva, edema dos membros inferiores e hipertensão arterial grave inaugural. Analiticamente, apresentava lesão renal aguda, com creatinina 3,91 mg/dL e ureia 130 mg/dL, anemia normocítica normocrómica, com Hb 7,6 g/dL, esquizócitos no esfregaço periférico e trombocitopenia de $52 \times 10^9/L$. A ecografia renal excluiu obstrução e hidronefrose. Foi internada para estudo.

No inquérito sistemático, referia fenómeno de Raynaud, espessamento cutâneo das mãos e face e poliartalgias inflamatórias de pequenas articulações com 2 anos de evolução. O estudo autoimune revelou anticorpos antinucleares e anti-RNA polimerase III positivos, sustentando o diagnóstico de ES. O quadro foi interpretado como CRE, tendo iniciado IECA, hemodiálise e plasmaferese empírica, até exclusão de défice grave de ADAMTS13. Apesar do controlo tensional, verificou-se agravamento da função renal, com creatinina máxima de 7,1 mg/dL, e persistência de hemólise. A investigação adicional revelou polisserosite, com derrame pleural esquerdo e pericárdico, hipocomplementemia com consumo de C4, haptoglobina <10 mg/dL, Coombs direto negativo, ADAMTS13 normal, fator H diminuído e fezes com identificação de genes *vtx1* e *vtx2*, achado compatível com infeção por *E. coli* produtora de verotoxina.

Perante MAT persistente em contexto de crise renal esclerodérmica, infeção por toxina Shiga e desregulação da via alternativa do complemento, iniciou eculizumab quinzenal, com rápida resolução da hemólise e melhoria gradual da creatinina, permitindo suspensão de terapêuticas de substituição renal. Foi ainda associado micofenolato de mofetil, pelo marcado atingimento cutâneo. Recentemente, foi alterado o eculizumab quinzenal para ravalizumab bimestral, para maior comodidade da doente, mantendo micofenolato de mofetil e pentoxifilina, com estabilidade clínica.

Discussão e conclusão

Reconhecer precocemente uma CRE é crucial, sobretudo quando esta precede manifestações clínicas mais típicas da doença. Este caso ilustra uma MAT multifatorial, na interseção entre autoimunidade, infeção por toxina Shiga e desregulação do complemento, salientando a importância de uma abordagem multidisciplinar e etiológicamente orientada.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 17

QUANDO O PULMÃO PRECEDE AS MANIFESTAÇÕES GLANDULARES: DOENÇA DE SJÖGREN REVELADA POR DOENÇA PULMONAR INTERSTICIAL

Maria Ponces Saraiva; Sofia Brasil; Joana Alves Afonso; Joana Salsa; João Rocha Gonçalves; Fátima Silva
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE / Hospital Geral

Introdução

A doença pulmonar intersticial (DPI) constitui uma das manifestações extraglandulares mais relevantes da Doença de Sjögren (DS), ocorrendo em cerca de 23% dos doentes e podendo anteceder o diagnóstico em ~9%, o que dificulta o enquadramento etiológico inicial. Entre os padrões descritos, a pneumonia intersticial linfocítica (LIP) é considerada característica, embora pouco frequente (~15%).

Caso Clínico

Mulher de 81 anos, referenciada aos 77 anos à consulta de Pneumologia por tosse seca persistente, anorexia, astenia, perda ponderal de 15% e dispneia de agravamento progressivo, sem sintomatologia sicca. Destacavam-se ainda crepitações secas inspiratórias bibasais. Negava hábitos tabágicos e exposições ambientais relevantes.

A tomografia computadorizada torácica revelou múltiplas lesões quísticas bilaterais, reticulação intralobular subpleural de predomínio basal, quistos infracentimétricos e áreas em “favo de mel”, configurando padrão compatível com pneumonia intersticial usual (UIP). O estudo funcional respiratório mostrou síndrome ventilatória restritiva com difusão do monóxido de carbono (DLCO) de 62%. A broncofibroscopia com lavado broncoalveolar foi paucicelular, com predomínio linfocitário (16%), sem evidência de neoplasia ou infeção.

Perante estes achados, foi solicitado estudo autoimune, que evidenciou positividade forte para anti-SSA 52. Por decisão multidisciplinar, procedeu-se a investigação dirigida, com biópsia de glândulas salivares *minor* e avaliação oftalmológica. Documentou-se queratoconjuntivite seca e a histologia revelou sialoadenite linfocítica focal crónica, focus score 2/4 mm², pelo que foi feito o diagnóstico de DS.

A integração dos dados clínicos, imagiológicos, serológicos e histológicos permitiu reinterpretar o quadro como uma LIP com componente de UIP, no contexto de DS. Após início de corticoterapia oral verificou-se melhoria clínica e funcional, com estabilidade imagiológica subsequente.

A doente mantém seguimento sob baixa dose de corticóide e micofenolato de mofetil 2 g/dia.

Discussão e Conclusão

O envolvimento pulmonar pode constituir a manifestação inaugural da DS, precedendo as queixas glandulares e dificultando o diagnóstico. Perante uma DPI quística, sobretudo na ausência de causa alternativa evidente, deve ser considerada precocemente etiologia autoimune, mesmo sem sintomas sicca. Por vezes, é o pulmão que denuncia a autoimunidade antes das glândulas — e reconhecê-lo a tempo pode mudar a trajetória da doença.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 18

MIOPATIA NECROTIZANTE IMUNOMEDIADA ANTI-HMGCR APÓS EXPOSIÇÃO A ESTATINASMarta Carinhas¹; Maria Margarida Pereira²; António Cardoso¹; Beatriz Correia²; Sofia Pinheiro²; Martinho Fernandes¹¹ *Unidade Local de Saúde do Arco Ribeirinho*² *Unidade Local de Saúde de São José***Introdução**

A miopatia necrotizante imunomediada (IMNM) associada a anticorpos anti-3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A redutase (anti-HMGCR) é uma entidade rara do espectro das miopatias inflamatórias idiopáticas, frequentemente associada à exposição a estatinas. Caracteriza-se por fraqueza muscular proximal progressiva, podendo apresentar evolução prolongada e necessidade de terapêutica imunossupressora combinada.

Caso Clínico

Mulher de 61 anos, diagnosticada em julho de 2023 com IMNM anti-HMGCR positiva após exposição a estatinas.

Encontrava-se medicada com estatina para prevenção primária há 4 anos, quando iniciou quadro de fraqueza muscular proximal progressiva. Analiticamente apresentava elevação marcada da creatina cinase (CK) e a biópsia muscular confirmou miopatia necrotizante. Iniciou corticoterapia, metotrexato e imunoglobulina intravenosa (IVIG), com resposta clínica insuficiente, associada a dificuldades de adesão terapêutica por constrangimentos socioeconómicos. Manteve elevação persistente da CK, fraqueza muscular proximal com limitação funcional progressiva e quedas recorrentes, com necessidade de escalar terapêutica para rituximab.

Em setembro de 2024 verificou-se agravamento clínico com tetraparésia proximal e disfagia, motivando reinternamento em unidade de cuidados intermédios. Realizou plasmaferese e foi otimizada a imunossupressão com micofenolato mofetil (MMF) e rituximab, com melhoria clínica e redução gradual da CK.

Durante o seguimento em consulta, registou-se intercorrência infecciosa sob imunossupressão, evidenciando o risco associado. Apesar da resposta terapêutica favorável, manteve incapacidade funcional relevante, necessidade de reabilitação prolongada e episódios recorrentes de não adesão terapêutica.

Discussão

A IMNM anti-HMGCR positiva é uma entidade rara, atualmente sem algoritmo terapêutico bem estabelecido, podendo apresentar evolução prolongada e refratária ao tratamento. Este caso evidencia ausência de resposta à IVIG e necessidade de terapêutica imunossupressora combinada, incluindo agentes biológicos e terapêuticas de resgate.

Destaca-se ainda o desafio na abordagem da dislipidemia após suspensão de estatinas, com necessidade de terapêuticas alternativas, nomeadamente ácido bempedóico e inibidores da PCSK9.

Adicionalmente, evidencia-se o impacto significativo de fatores socioeconómicos e psicossociais na adesão terapêutica e na evolução clínica, frequentemente subvalorizado na literatura e na prática clínica.

Conclusão

A IMNM associada a anti-HMGCR pode apresentar evolução clínica grave e incapacitante. A abordagem multidisciplinar, a individualização do tratamento e a promoção da adesão terapêutica são fundamentais para otimização do prognóstico.

Moderators: Nadejda Potlog, Miriam Cimbron

PO CC 10 | PO CC 19 - 08:30-09:30

PO - CC 19

HEPATITE AUTOIMUNE ASSOCIADA A LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO: UMA SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO AUTOIMUNE

Marta Carinhas; Daniela Rodrigues; António Cardoso; Fátima Campante; Martinho Fernandes
Unidade Local de Saúde do Arco Ribeirinho

Introdução

A hepatite autoimune (HAI) é uma doença inflamatória hepática crónica caracterizada por elevação das transaminases, hipergamaglobulinemia e presença de autoanticorpos. A sua associação com lúpus eritematoso sistémico (LES) é rara, constituindo um desafio diagnóstico, particularmente na distinção entre HAI e envolvimento hepático associado ao LES.

Caso Clínico

Mulher de 32 anos, com antecedentes de LES, recorreu ao serviço de urgência por síndrome gripal, tendo sido identificada elevação acentuada das transaminases. Manteve citólise hepática persistente em avaliações subsequentes, associada a artralguas.

O estudo etiológico revelou marcadores virais negativos e autoimunidade positiva, incluindo anticorpos antinucleares (ANA), anti-SSA e anti-SSB, com anticorpos anti-DNA e antimitocondriais negativos. Apresentava ainda velocidade de sedimentação elevada e hipergamaglobulinemia na eletroforese das proteínas. Perante suspeita de doença hepática autoimune, iniciou corticoterapia com redução progressiva das transaminases.

Por persistência de manifestações sistémicas, nomeadamente artralguas, eritema malar e úlceras orais, foi internada eletivamente para realização de biópsia hepática e cutânea, com alta orientada para seguimento em consulta de hepatologia. A biópsia cutânea revelou alterações inespecíficas, sem evidência de vasculite. A biópsia hepática mostrou arquitetura preservada, infiltrado inflamatório portal crónico, presença de plasmócitos, hepatite de interfase moderada, discreta atividade lobular e expansão fibrosa dos espaços porta, achados histológicos sugestivos de HAI.

Discussão

A coexistência de LES e HAI constitui um importante desafio diagnóstico, dada a dificuldade em distinguir HAI de envolvimento hepático associado ao LES, entidades com implicações prognósticas e terapêuticas distintas. Neste caso, a presença de elevação persistente das transaminases, hipergamaglobulinemia, autoanticorpos positivos, resposta favorável à corticoterapia e, sobretudo, os achados histológicos de hepatite de interfase com infiltrado plasmocitário sustentaram o diagnóstico de HAI.

A positividade dos ANA em ambas as entidades dificulta frequentemente o diagnóstico diferencial, reforçando a importância da biópsia hepática na definição diagnóstica. Neste caso, a histologia permitiu diferenciar uma síndrome de sobreposição autoimune de envolvimento hepático associado ao LES, assim como orientar terapêutica adequada e prevenir a progressão para fibrose hepática.

Conclusão

A HAI deve ser considerada perante citólise hepática persistente em doentes com LES. O reconhecimento precoce de síndromes de sobreposição autoimune e a realização de biópsia hepática são determinantes para o diagnóstico correto, orientação terapêutica e melhoria do prognóstico.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 20

REAÇÃO SARCOIDOSIS-LIKE A ADALIMUMAB - RELATO DE CASO CLÍNICO

Alexandra S. Machado; Andreia Teixeira; José Luís Brandão; Filipa Jesus; Mónica Teixeira
ULS Entre Douro e Vouga, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira

Introdução

Desde a introdução das terapêuticas anti-fator de necrose tumoral (anti-TNF), várias reações paradoxais foram descritas. Uma reação *sarcoidosis-like* induzida por estes agentes é rara e caracteriza-se por uma manifestação granulomatosa sistémica indistinguível da sarcoidose.

Caso clínico

Homem de 58 anos, com antecedentes pessoais de artrite reumatoide (AR) desde os 16 anos, sob adalimumab e metotrexato (MTX) 10mg semanais desde junho/2025 e prednisolona (PDN) 5mg/dia. Referenciado à Unidade Agudização de Medicina Interna após episódio de urgência por febre de predomínio vespertino com 3 semanas de evolução associada a perda ponderal de 6% do seu peso, sem outro sintoma focalizador. DAS28 2.38. Do estudo complementar realizado, análises a destacar linfopenia ($640 \times 10^6/L$), ferritina 1507ng/mL, lactato desidrogenase 333U/L, fator reumatoide 150 U/mL, anticorpos anti-peptídeo citrulinado cíclico 990 U/mL, enzima conversora de angiotensina de 71U/L. Tomografia computadorizada toracoabdominopélvica com múltiplas adenomegalias mediastínicas, laterotraqueais direitas e hilares. Progrediu-se estudo com PET a referir hiperatividade nas adenopatias descritas, levantando a hipótese de doença granulomatosa. Decidido avançar com a realização de ecoendoscopia brônquica para punção das adenopatias mediastínicas, com alterações sugestivas de processo reacional, sem granulomas, e realização de lavado broncoalveolar com linfocitose intensa (39.6%) e rácio CD4/CD8 2.8, exame cultural bacteriológico e micobacteriológico negativos. Discutido em reunião multidisciplinar levantando-se a hipótese de reação *sarcoidosis-like* a adalimumab. Perante esta suspeita, o fármaco foi suspenso e foi aumentada dose de PDN para 30mg/dia, com resolução do quadro clínico, encontrando-se a aguardar reavaliação imagiológica. Atualmente, encontra-se sob tofacitinib e MTX para controlo de AR e em desmame de PDN.

Discussão e conclusão

Lesões *sarcoidosis-like* durante o tratamento com anti-TNF são incomuns. Apesar do mecanismo molecular ainda não estar bem definido, são já colocadas várias hipóteses, nomeadamente pelo desequilíbrio de citocinas devido à supressão prolongada do TNF- α . O caso clínico apresentado destaca a importância da ponderação deste diagnóstico nos doentes sob anti-TNF, principalmente após exclusão de outras patologias mais graves, nomeadamente tuberculose e doença linfoproliferativa.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 21

UM PEDREIRO COM MÃOS DE MECÂNICO

Alexandru Babiciu; Rostyslav Romashchuk; Filipa Saraiva; Guivanna Guida; Constantin Sitari; Rosário Blanco
Centro Hospitalar Universitário do Algarve / Hospital de Faro

Introdução

A síndrome antissintetase integra o espectro das miopatias inflamatórias autoimunes e define-se pela presença de autoanticorpos contra as aminoacil-tRNA sintetases. Caracteriza-se por miopatia inflamatória, artrite não erosiva, fenómeno de Raynaud, “mãos de mecânico” e, de particular relevância prognóstica, doença pulmonar intersticial (DPI), que pode preceder ou dominar o quadro clínico.

O subtipo anti-PL-7, dirigido contra a treonil-tRNA sintetase, associa-se frequentemente a envolvimento pulmonar significativo e, por vezes, menor expressão inicial de miopatia, constituindo um desafio diagnóstico.

Caso Clínico

Homem de 39 anos, pedreiro, previamente saudável, sem medicação habitual, recorre ao serviço de urgência por diminuição progressiva da força muscular proximal dos membros superiores, com quatro meses de evolução, associada a mialgias, atrofia muscular e perda ponderal não intencional de 5 kg, condicionando limitação funcional relevante nas atividades da vida diária.

Ao exame objetivo observava-se atrofia muscular proximal simétrica, força muscular grau 3/5 e lesões hiperqueratósicas fissuradas nas faces laterais dos dedos e pregas palmares, compatíveis com “mãos de mecânico”. Analiticamente destacava-se elevação marcada da enzima Creatina Quinase (CK) (>2000 U/L) e mioglobina.

A investigação etiológica inicial, incluiu estudo infeccioso, endócrino e tóxico, bem como tomografia computadorizada (TC) da coluna, sem alterações.

Realizou eletromiografia que revelou padrão miopático inflamatório.

O painel inicial de autoimunidade foi negativo, tendo o estudo alargado de anticorpos associados a miosites identificado positividade para o anticorpo anti-PL-7 estabelecendo, com base nos critérios ACR/EULAR 2024, o diagnóstico de síndrome antissintetase (Score >5.5).

O estudo cardíaco (Eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico e troponinas) não evidenciou envolvimento miocárdico.

Atendendo à forte associação deste subtipo com DPI, realizou TC torácica que evidenciou discretas opacidades em vidro despolido e densificações subpleurais bilaterais nos lobos inferiores, sugestivas de envolvimento intersticial inicial.

Iniciou corticoterapia sistémica (1 mg/kg/dia) com introdução subsequente de micofenolato mofetil, mantendo seguimento em consulta especializada.

Discussão

Perante fraqueza muscular proximal, elevação de CK e alterações cutâneas típicas, a hipótese de síndrome antissintetase deve ser considerada precocemente.

A identificação do anticorpo anti-PL-7 implica obrigatoriamente a pesquisa sistemática de DPI, mesmo na ausência de sintomatologia respiratória, dado o predomínio pulmonar descrito neste subtipo e o seu impacto prognóstico.

O reconhecimento precoce deste padrão clínico permite um diagnóstico atempado e início célere de terapêutica dirigida, com potencial modificador de doença.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 22

ESTEROIDES ANABOLIZANTES - TÓXICO E TRIGGER IMUNOLÓGICO

Álvaro Zia; Joana Teixeira; Marta Carinhas; Patricia Ferreira; Daniela Rodrigues; Inês Carvalho; Sara Santos; António Cardoso; Martinho Fernandes
Centro Hospitalar Barreiro/Montijo, EPE / Hospital Nossa Senhora do Rosário

Os autores apresentam um caso de diagnóstico diferencial de hepatite autoimune (HAI) e Hepatite tóxica (HT). A HAI é uma forma rara de hepatite crónica que afeta predominantemente mulheres. A apresentação clínica é variável, desde elevação assintomática das transaminases até insuficiência hepática aguda. O diagnóstico é estabelecido com base na clínica, detecção de autoanticorpos específicos e achados histológicos de hepatite de interface. A HT é uma forma de hepatite aguda causada pela exposição a substâncias hepatotóxicas, a apresentação pode ser igualmente variável.

Mulher 45 anos, Brasileira, antecedentes de Colectectomia e HAI em 2016 (Biópsia hepática - Brasil: "Cortes histológicos filiformes de fígado com arquitetura lobular alterada, com esboços de nódulos. Extensa necrose em ponte e presença de intensa necrose em sacabocados; acentuada proliferação ductular e infiltrado inflamatório misto septal e parenquimatoso, com linfócitos, plasmócitos, eosinófilos e neutrófilos. Presença de colestase hepatocitária, por vezes com formação de "plugs" biliares."

Sob Azatioprina e Prednisolona até 2021, suspendeu por iniciativa própria. Iniciou uso recreativo de Testosterona e DECA injetável 1x semana, durante 1 ano, no contexto de Ginásio, última toma a 19/05/2025. Foi avaliada a 26/05/2025 por médico assistente por queixas de dor abdominal na região epigástrica e hipocôndrio direito, com irradiação lombar, associada a náuseas, vômitos e intolerância alimentar, tendo realizado análises a destacar: padrão de citólise hepática com AST 782, ALT 1068, sem colestase, Dehidroepiandrosterona 32.9, Testosterona total 757.8. Após duas semanas da ultima toma de esteroides, recorre ao serviço de urgência por manutenção das queixas. Analiticamente com agravamento padrão de citólise AST 1154 ALT 2028 FA 192, BiIT 3.3, direta 2.4, serologias negativas.

Admitida em internamento com os diagnósticos diferenciais de HT devido uso de esteroides anabolizantes vs HAI. Realizou biópsia hepática: "Fragmentos que interessam 12 espaços porta. Ao nível da zona 3, há ligeiro infiltrado inflamatório crónico agudizado, com alguns neutrófilos e escassos eosinófilos, sem alteração da rede de reticulina, não condicionando lesões de hepatite de interface. Não se identifica fibrose /cirrose, depósitos de ferro ou de bilirrubina, nem lesões de esteatose."

Por ausência de melhoria sob fluidoterapia, evicção do tóxico e antecedente de HAI, optou-se por iniciar Prednisolona 60 mg/5 dias com posterior desmame. Com melhoria clínica e normalização das enzimas hepáticas. O estudo autoimune revelou ANA 1:640, restantes anticorpos negativos.

O tratamento da HT aos anabolizantes é a evicção do tóxico, não está recomendada o uso de corticoterapia. Dada melhoria após ciclo de corticoterapia, assume-se o diagnóstico de HAI agudizada pelo uso de esteroides anabolizantes.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - EIC 2

ALGORITMO DIAGNÓSTICO DE MIOPATIAS INFLAMATÓRIAS IDIOPÁTICAS

Ana Campar

Unidade Local de Saúde de Santo António

As Miopatias Inflamatórias Idiopáticas (MII) são um grupo de doenças raras, sistémicas e de etiologia autoimune. Actualmente, são reconhecidos 8 fenótipos diferentes: Dermatomiosite clássica, Dermatomiosite amiopática, Dermatomiosite associada a anticorpos anti-MDA5, Miopatia Necrotizante Imunomediada, Síndrome Anti-Sintetase, Miosite de *Overlap*, Miosite de Corpos de Inclusão (MCI) esporádica e Polimiosite. Esta última é praticamente uma entidade em extinção, sendo assumida em doentes com fraqueza muscular proximal, ausência de sintomas sistémicos, auto-anticorpos negativos e histologia muscular com sinais inflamatórios no endomísio e sobre-expressão do complexo principal de histocompatibilidade (MHC) I/II.

A apresentação clássica das MII é a fraqueza muscular proximal progressiva, de instalação sub-aguda/crónica, com rabdomiólise persistente, associada ou não a lesões cutâneas nas áreas foto-expostas. As manifestações extra-músculo/cutâneas podem ser a forma de apresentação, de forma isolada, durante anos, como por exemplo: a Doença Intersticial Pulmonar em ~50% dos doentes, e a Poliartrite de pequenas articulações (semelhante à Artrite Reumatóide), em ~25% dos casos.

O diagnóstico diferencial é essencial e deve ser exaustivo, sobretudo nas formas com envolvimento muscular isolado, dado que existem muitas outras doenças que podem cursar com fraqueza muscular e rabdomiólise (ex.s: distrofia das cinturas, miopatias metabólicas, doenças neurológicas, hipo/hipertiroidismo, toxicidade de fármacos, doenças infecciosas, etc.). A avaliação por Neurologia, testes enzimáticos e/ou genéticos e a biópsia muscular ou de nervo podem auxiliar no diagnóstico final.

O diagnóstico é clínico, assenta numa anamnese e exame físico minuciosos e, após exclusão de outras causas mais comuns, deve iniciar-se pelo painel de anticorpos específicos e associados às MII, que permitem a subclassificação, dispensando a biópsia muscular em alguns fenótipos, e são informativos quanto ao prognóstico e à resposta ao tratamento. Os anticorpos fracamente positivos não têm valor clínico definido e o quadro clínico deve ser compatível com os anticorpos encontrados.

A Miosite de *Overlap* associada a anticorpos PM-Scl ou Ku frequentemente associa-se a Doença do Interstício Pulmonar, indolente, com risco aumentado de fibrose pulmonar, sobretudo em presença de anti-PM-Scl.

A biópsia muscular (proximal) continua a ser necessária em alguns casos. Pode ser precedida de ressonância magnética muscular, embora esta não seja mandatária, tornando-se importante sobretudo no follow-up.

O rastreio de neoplasia deve ser efectuado em todos os doentes, ao diagnóstico, excepto nos casos de MCI, para excluir miosite associada a cancro (paraneoplásica).

Este estudo visa apresentar uma abordagem clínica e integrativa do diagnóstico de MII, sob a forma de um algoritmo para ser utilizado na prática clínica.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 23

URTICÁRIA CRÓNICA E TIROIDITE AUTOIMUNE: EFICÁCIA DA LEVOTIROXINAAna João Gonzaga; Rosa Ferreira
*ULS Braga***Introdução**

A urticária crónica espontânea (UCE) associa-se a autoimunidade em até 40–50% dos casos, sendo a tiroidite autoimune (TAI) uma das comorbilidades mais descritas. O papel terapêutico da levotiroxina em doentes eutiroideus com anticorpos antitiroideus positivos permanece controverso, mas tem sido sugerido um potencial efeito imunomodulador.

Caso clínico

Mulher, 28 anos, com dois meses de pápulas eritemato-pruriginosas diárias e episódios recorrentes de angioedema facial e acral, sem fator desencadeante identificado. Apresentava refratariedade à terapêutica com anti-histamínicos, mesmo com dose otimizada. Sem história pessoal ou familiar de angioedema hereditário. Analiticamente apresentava função tiroideia normal (TSH 2,835 mUI/L; T4L 1,17 ng/dL), com positividade para anticorpos anti-tiroglobulina (144,85 UI/mL) e anti-TPO. A ecografia tiroideia evidenciou parênquima heterogêneo, pseudonodular e hiperemiado, compatível com TAI. Restante estudo etiológico, incluindo avaliação de C1-inibidor funcional e rastreio de doença sistémica, sem alterações relevantes. Perante a suspeita de UCE associada a TAI, iniciou-se levotiroxina em baixa dose. Observou-se melhoria progressiva, culminando em remissão completa das lesões e ausência de novos episódios de angioedema, mantendo-se assintomática e sem necessidade de terapêutica adicional em seguimento subsequente.

Discussão/Conclusão

A associação entre UCE e autoimunidade tiroideia sugere um mecanismo imunológico partilhado. Apesar de não existirem recomendações formais para terapêutica hormonal em doentes eutiroideus, a remissão sustentada após levotiroxina neste caso levanta a hipótese de um efeito imunomodulador independente da correção hormonal. Em doentes selecionados com UCE refratária e TAI documentada, esta estratégia poderá constituir opção terapêutica individualizada e de baixo risco, carecendo de validação em estudos prospetivos.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 24

ACUTE MYOCARDIAL INFARCTION AS A PRESENTING FEATURE OF IGG4-RELATED DISEASE

Ana Rita Gomes; Inês Marques Silva; Renata Martinho; Sara Dias; Marta Botelho de Sousa; Edgar Amaro; Madalena Vicente; Sara Castro; Eunice Patarata; Ana Catarina Rodrigues; Teresa Garcia; Heidi Gruner; Vera Benardino
Unidade Local de Saúde de São José

Introduction

IgG4-related disease (IgG4-RD) is a systemic inflammatory condition of unknown etiology, characterized by tumefactive lesions, a serological IgG4/total IgG ratio >0.4 , elevated serum IgG4 levels and histopathological findings. It frequently affects the cardiovascular system, particularly the large vessels, where it manifests as aortitis - mainly the abdominal aorta -, periaortitis, and periarteritis. Clinical manifestations may be nonspecific or even asymptomatic, with incidental detection on imaging studies or in the course of a severe initial complication.

Clinical Case

A 42-year-old man with hypertension, type 2 diabetes and active smoking presented to the emergency clinics with a sudden severe chest pain. Serial laboratory tests revealed elevated troponin levels and electrocardiogram ST-segment elevation in leads DII, DIII, and AVF. Echocardiogram showed hypokinesis of the anterior wall and interventricular septum. Coronary angiography revealed severe compressive stenosis (~90%) of the left main coronary artery. On CT angiography, an ascending aortic intramural hematoma extending to the arch - coronary calcium score 2 AU. He underwent coronary artery bypass grafting and ascending aortic biopsy (histopathology: fibrosing lymphoplasmacytic aortitis with Russell bodies, IgG4/total IgG ratio >0.4). Serum IgG4 levels were moderately elevated. Cardiac MRI confirmed marked thickening of the wall of the ascending aorta and aortic arch. Upon re-evaluation through a chest CT angiogram, the extent of the lesions was superimposable. Salivary Gland Scintigraphy revealed pathological involvement of the submandibular and the glands. Other sites of disease were ruled out through further imaging exams. Extensive infectious workup was negative and other large-vessel vasculitides were also excluded. Latent tuberculosis infection (LTBI) was detected and treatment was started before immunosuppressive therapy. The patient is currently on rituximab and has not experienced any recurrence of the lesions.

Discussion

IgG4-RD is a systemic often underdiagnosed disease. Although cardiovascular involvement is common, compressive coronary artery disease is rare, and its presentation as acute coronary syndrome is extremely uncommon. In this case, there was an atypical presentation of myocardial infarction (due to extrinsic compressive stenosis), and the low calcium score was crucial in ruling out atherosclerotic disease. The vascular involvement itself was also atypical, as it involved the ascending aorta and the aortic arch.

Conclusion

IgG4-RD can mimic acute cardiovascular disease. Coronary involvement is rare but potentially fatal and the diagnosis requires multidisciplinary integration. This case illustrates that IgG4-RD's clinical presentation can be misleading, and awareness of this entity is important to avoid delays in diagnosis and treatment.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 25

MIOSITE INFLAMATÓRIA AUTOIMUNE – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ana Rodrigues; Mafalda Santos; João Afonso; Joana Frutuoso
Centro Hospitalar do Oeste Norte, EPE / Hospital Distrital das Caldas da Rainha

Introdução

As miosites inflamatórias incluem um grupo heterogéneo de entidades, que são apesar de tudo raras, e cujo diagnóstico pode ser difícil. Condicionam elevado impacto na qualidade de vida dos doentes, e o seu reconhecimento precoce é essencial para dirigir o tratamento.

Caso

Homem de 58 anos, pescador, meio rural, recorre a Urgência com queixas com cerca de 3 semanas de evolução de diminuição da força dos membros inferiores, parestesias dos mesmos, dor gemelar bilateral, e febrícula – maioritariamente vespertina. Tinha recorrido previamente por estas queixas, 3 vezes, tendo tido alta com anti-inflamatórios sem melhoria. À avaliação, a destacar, $tt\ 38,2^{\circ}C$; edema bilateral dos membros inferiores, e livedo reticularis, sem eritema, dor significativa ao toque, especialmente abaixo do joelho, com marcha miopática, hipoestesia e parestesias ao exame neurológico, e diminuição da força contra resistência, simétrica bilateral. Foi admitido para estudo e estabilização. Angio TC: excluiu isquemia; TC da coluna – sem alterações que justificassem o quadro; Leuc 16000; Neut 89%; Hb 13; Pla_q 233 000; VS 52; PCT 0,17; PCR 14,6 mg; CK 8588; LDH 393; creatinina normal; urina II: sem proteinúria, sem eritrocituria, inocente. Atendendo ao quadro febril, iniciou antibioterapia empírica com Ceftriaxone, hidratação pela situação de rabdomiólise. Prosseguiu estudo: serologias VIH, Sífilis, Hepatites, CMV negativos; TSH normal; vit b12 670; ácido fólico 2,3 – iniciou reposição. Durante a permanência, verificou-se aparecimento de lesões tipo vasculítico abaixo do joelho, e aprofundando a história clínica, percebe-se que o quadro foi precedido de vacinação SARS-cov-2. Solicitada: Ressonância – que o doente recusou; eletromiograma – que foi inviável pela presença de lesões de descontinuidade da pele.. Realizou Biopsia que ficou em curso. Atendendo ao quadro sugestivo, iniciou pulso de corticoide com melhoria clínica da força e marcha, bem como regressão da febre. Do estudo em curso veio: Aldolase positiva; Perfil miosites – negativo; complementos normais; PR3 – negativo; MPO negativo; biopsia – vasculite com necrose fibrinóide parede de vasos.

Conclusão

Este é um exemplo da importância da integração da história e exame objetivo para o reconhecimento e diagnóstico de eventos de miosite inflamatória autoimune, que neste caso tinha ainda, envolvimento vasculítico cutâneo, e polineuropatia. Apesar de difícil diagnóstico, a suspeição clínica é essencial por forma a orientar precocemente o tratamento, atendendo ao elevado impacto que esta entidade pode ter.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 26

DOENÇA RENAL TERMINAL COMO APRESENTAÇÃO DE DOENÇA RELACIONADA COM IGG4

André Nogueira Antunes; Marta Sofia Costa; Mariana Jeremias Macedo; Rui Seabra Rodrigues; Ana Beatriz Pereira
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE

Introdução

A doença relacionada com IgG4 é uma entidade fibroinflamatória multissistémica, de evolução habitualmente subaguda, com manifestações heterogéneas dependentes dos órgãos envolvidos. O envolvimento renal, ocorre predominantemente como nefrite túbulointersticial (NTI). A IgG4 sérica tem valor diagnóstico limitado, podendo ser normal em doentes com doença confirmada.

Caso Clínico

Homem de 40 anos, sem doença renal conhecida, recorreu ao serviço de urgência por febre e dor abdominal com uma semana de evolução, antecedidas de infeção respiratória tratada com antibioterapia e ibuprofeno.

À admissão apresentava insuficiência respiratória, lesão renal aguda oligúrica (creatinina de 8,8 mg/dL; Ureia de 158 mg/dL), acidose metabólica e subida dos marcadores inflamatórios. Realizou TAC que evidenciou pneumonia bilateral. Foi internado, com resolução do quadro respiratório após antibioterapia, mantendo disfunção renal grave com necessidade de indução dialítica.

Do estudo etiológico destacou-se proteinúria (ratio proteínas/creatinina 5,1 mg/g), sedimento urinário inocente, estudo autoimune alargado negativo, complemento normal, eletroforese de proteínas séricas normal e serologias víricas negativas. Ecografia renal sem alterações.

A biópsia renal evidenciou infiltrado linfoplasmocitário exuberante sem alterações glomerulares, compatível com NTI, e necrose tubular aguda (NTA) extensa. Imunofluorescência (IMF) negativa. Iniciou prednisolona na dose 0,5 mg/Kg/dia, mantendo dependência dialítica à data de alta.

Posteriormente, o estudo das subclasses de IgG revelou elevação da IgG4 (215 mg/dL), motivando pesquisa de IgG4, por imunohistoquímica na biópsia renal, demonstrando >10 plasmócitos IgG4 + por campo de grande ampliação.

Discussão

Este caso ilustra uma apresentação atípica de doença renal associada à IgG4, inicialmente interpretada como NTA secundária a nefrotoxicidade por Ibuprofeno. A negatividade da IMF na biópsia atrasou o diagnóstico, mas perante a elevada suspeita clínica e elevação sérica de IgG4 conseguiu-se identificar, na biópsia renal, infiltrado linfoplasmocitário com positividade para IgG4, possibilitando o diagnóstico.

Conclusão

Este caso reforça a necessidade de considerar a doença renal associada à IgG4 no diagnóstico diferencial de NTI, mesmo sem envolvimento multiorgânico evidente. A identificação precoce desta entidade é fundamental, pela potencial reversibilidade com terapêutica imunossupressora e impacto prognóstico do atraso diagnóstico.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 27

CATATONIA NA ENCEFALITE LETÁRGICA: UM CASO RARO

Andreia Correia Bulhão; Oliveira Gomes, Sara; Pereira de Oliveira, Inês; Silva, Cláudia; Teixeira, Cátia Margarida; Oliveira Ferreira, Marta; Macedo Neves, Pedro
ULSMedioAve

A encefalite letárgica é uma doença autoimune pós-infecciosa rara. Caracteriza-se por um quadro gripal inicial com posterior evolução para uma de três manifestações: a sonolenta-oftalmoplégica; a hipercinética ou a amioestática-acinética. Segue-se a fase crónica marcada por sintomas parkinsonianos associados a alterações neuropsiquiátricas. O diagnóstico é de exclusão e o tratamento baseia-se em corticoterapia e controlo sintomático.

Apresenta-se o caso de uma mulher de 63 anos, autónoma, com antecedentes de síndrome depressivo, sem história de consumo de tóxicos (álcool), trazida ao serviço de urgência por quadro com 2 meses de evolução de alteração do comportamento (agitação e discurso incoerente) após síndrome gripal. Ao exame objetivo, a doente encontrava-se vígil, não colaborante e agitada, discurso parco e incoerente, não respondia a perguntas nem cumpria ordens simples, restante exame neurológico sem alterações, marcha não testada. Do estudo realizado, estudo analítico, TC crânio e punção lombar sem alterações relevantes, tendo sido enviada amostra para pesquisa de anticorpos e bandas oligoclonais no LCR. Internada para estudo, optando-se pelo tratamento empírico com metilprednisolona pela presunção de encefalite autoimune.

Durante o internamento com melhoria clínica limitada. Realizou RM crânio e eletroencefalograma sem alterações. Anticorpos (inclusive anti-NMDA) e bandas oligoclonais no líquido negativas, estudo imunológico sem alterações. Fez TC toraco-abdómino-pélvico para exclusão de causa orgânica, também sem alterações.

Apesar de corticoterapia em curso, apresentou agravamento da rigidez e do discurso. Iniciou levodopa e procedeu-se ao estudo de demência precoce que veio sem alterações. Pela suspeita clínica de catatonia iniciou lorazepam com melhoria parcial. Assumiu-se quadro de encefalite letárgica com catatonia, iniciou memantina, manteve levodopa e lorazepam com remissão sintomática.

Este caso evidencia a complexidade diagnóstica da encefalite letárgica. A combinação inicial da agitação psicomotora com posterior evolução para distúrbios do movimento e catatonia permitiram a suspeita clínica. A resposta inicial à corticoterapia apoiou a hipótese de um componente autoimune que, associado ao tratamento sintomático levou à remissão do quadro.

Em suma, a encefalite letárgica permanece um diagnóstico desafiante, exigindo elevada suspeição clínica. A ausência de marcadores específicos obriga a uma abordagem sistemática.

Moderators: Margarida Nunes, André Real

PO CC 20 | PO CC 28 - PO EIC 02 - 08:30-09:30

PO - CC 28

ESCLEROSE SISTÉMICA: QUANDO A ÚLCERA É SÓ O COMEÇO

Beatriz Hau Neves; Sofia Azevedo; Cecília Moreira
Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, EPE / Hospital de S. Sebastião

Introdução

A Esclerose Sistémica (ES) é uma doença autoimune de etiologia desconhecida, que afeta o tecido conjuntivo, resultando em fibrose dos vários órgãos, podendo se apresentar sob forma difusa ou limitada. Afetando, maioritariamente, o sexo feminino, tem uma maior incidência entre os 20 e 50 anos e um grande impacto na qualidade de vida dos que a têm.

Caso Clínico

Mulher de 57 anos, cognitivamente íntegra e parcialmente dependente nas atividades de vida diária, com diagnóstico de ES difusa em 2023. Atualmente, com atingimento pulmonar, sob oxigenoterapia de longa duração, gastrointestinal e cutâneo com esclerodactilia, ulceração digital e *pitting scars*, em agravamento, com impacto funcional marcante. De terapêutica imunossupressora, inicialmente, foi medicada com Micofenolato de Mofetil e corticoterapia, que teve de suspender por linfopenia, passando para Metotrexato, que suspendeu por alterações imagiológicas. De biológicos, atualmente, sob Rituximab em regime de hospital de dia. Associadamente sob Iloprost, que realiza mensalmente. Internada por úlcera digital infetada no 3º dedo mão esquerda, com necrose, e dor mal controlada. Ao longo do internamento sob antibioterapia com Flucloxacilina, que cumpriu por 7 dias. Após controlo infeccioso houve necessidade de abordagem multidisciplinar para controlo da dor, uma colaboração entre a Medicina Interna, Cuidados Paliativos e Medicina Física e Reabilitação.

Neste sentido realizada terapêutica *off label* com toxina botulínica, sucralfato e morfina em gotas para controlo algico das úlceras digitais.

Discussão

O Iloprost tem um papel na cicatrização e na prevenção das úlceras digitais, sendo que ajuda na redução da frequência e gravidade destas. No entanto, tem um papel limitado. Mesmo sob últimas linhas de tratamento, o nosso caso mostra como a ES é uma doença ameaçadora de vida com atingimento difuso. A necessidade de terapêuticas *off label* reforça a dificuldade no controlo sintomático ausência de opções terapêuticas eficazes e dirigidas nesta fase.

Conclusão

A ES é uma patologia autoimune complexa e multissistémica cuja progressão compromete de forma significativa a qualidade de vida dos doentes. No nosso caso, mesmo sob Iloprost, observou-se agravamento das úlceras digitais, evidenciando a incredibilidade da doença e a importância de uma abordagem multidisciplinar e seguimento contínuo como pilares no tratamento destes doentes.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 29

GRANULOMATOSE COM POLIANGÉITE COM PAQUIMENINGITE HIPERTRÓFICA NO CONTEXTO DE CONSUMO DE COCAÍNA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO.

Catarina Faustino; Inês de Almeida Pinho; Mariana de Castro Pereira Bezerra; Ana Neves; João Rocha; Edite Pereira; Jorge Almeida
Centro Hospitalar de S. João, EPE

Introdução

A granulomatose com poliangeíte (GPA) é uma vasculite sistémica associada a ANCA, com manifestações clínicas heterogêneas que podem mimetizar infeções ou condições induzidas por fármacos. O consumo de cocaína tem sido associado a síndromes vasculíticas e à positividade para ANCA, tornando o diagnóstico diferencial particularmente desafiante.

Caso clínico

Homem de 61 anos, com doença pulmonar crónica, tabagismo e consumo de cocaína inalada ativos, recorreu ao serviço de urgência por perda ponderal, febre, dispneia e lesões vasculíticas nas mãos e membros inferiores, apresentando eosinofilia e síndrome inflamatória persistente. Os exames imagiológicos revelaram consolidações pulmonares e hipoperfusão esplénica, inicialmente sugestivas de infeção com fenómenos embólicos. Apesar de terapêutica antibiótica de largo espetro prolongada, não foi estabelecido qualquer diagnóstico microbiológico, tendo sido excluída endocardite infecciosa. A investigação subsequente revelou positividade para PR3-ANCA e ANA, bem como elevação dos níveis de IgE e IgG4. A histologia confirmou vasculite de pequenos vasos compatível com GPA, com envolvimento cutâneo, pulmonar e neurológico (mononeurite múltipla). Observou-se melhoria clínica inicial com corticoterapia; contudo, a introdução de imunossupressão adicional foi adiada até exclusão completa de tuberculose pulmonar com resultados de culturais de micobacteriológicos (IGRA positivo, pesquisa de bacilos álcool-ácido resistentes em secreções traqueobronquicas, lavado-broncoalveolar e biópsia pulmonar negativas).

Após a alta do internamento e com retoma do consumo de cocaína, o doente desenvolveu nova clínica de cefaleias e diplopia. O exame neurológico revelou paralisia dos pares cranianos III e VI, e a ressonância magnética cerebral demonstrou espessamento paquimeningeo compatível com paquimeningite hipertrófica. A investigação infecciosa extensa foi negativa. Perante suspeita de recaída da doença, a terapêutica imunossupressora foi intensificada com corticoterapia, ciclofosfamida e rituximab, verificando-se estabilização clínica.

Discussão/conclusão

Este caso evidencia a complexidade diagnóstica da GPA no contexto do consumo de cocaína, particularmente quando as manifestações clínicas mimetizam infeção. A cocaína pode induzir positividade para ANCA e atuar como fator desencadeante do início ou recaída da doença. O envolvimento do sistema nervoso central, incluindo paquimeningite hipertrófica, é raro, mas clinicamente relevante. A exclusão cuidadosa de infeção e o reconhecimento precoce da doença são fundamentais para orientar uma terapêutica imunossupressora adequada.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 30

HEMAFAGOCITOSE SECUNDÁRIA NA GRAVIDEZ ASSOCIADA A GLOMERULOPATIA COLAPSANTE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Catarina Faustino; Ana Neves; Joana Pereira; Edite Pereira; Jorge Almeida
Centro Hospitalar de S. João, EPE

Introdução

A linfocitose hemofagocítica (HLH) é uma síndrome hiperinflamatória rara e potencialmente fatal, caracterizada por ativação imunitária descontrolada e disfunção multiorgânica. Na idade adulta ocorre sobretudo de forma secundária a infeções, doenças autoimunes ou neoplasias. A associação à gravidez é incomum e representa um importante desafio diagnóstico, particularmente pela sobreposição clínica com outras complicações obstétricas.

Caso Clínico

Mulher de 36 anos, natural da Guiné, grávida de 24 semanas sem vigilância pré-natal, observada por edema dos membros inferiores e lesões cutâneas ulceradas. Analiticamente apresentava citopenias persistentes, síndrome inflamatória e elevação ligeira das transaminases, tendo sido inicialmente considerada síndrome *HELLP-like* (*hemolysis, elevated liver enzymes and low platelets*). Pela evidência de restrição grave do crescimento fetal, procedeu-se à interrupção médica da gravidez. Posteriormente, a doente desenvolveu febre persistente, pancitopenia progressiva, hiperferritinémia (>10000 ng/mL), hipertrigliceridémia e elevação marcada da lactato desidrogenase. A tomografia revelou hepatomegalia, derrames pleural e pericárdico discretos e adenopatias generalizadas. O HScore foi de 253 pontos e o recetor solúvel da interleucina-2 encontrava-se elevado (3376U/mL). A biópsia hepática demonstrou presença de achados sugestivos de hemofagocitose. A biópsia de medula óssea, bem como todo o restante estudo microbiológico foram negativos. O estudo autoimune mostrou anticorpos antinucleares 1:640 e anti-RNP/Sm positivos, sem critérios clínicos definidos de doença autoimune sistémica. Foi iniciada terapêutica com corticoterapia em alta dose, imunoglobulina intravenosa e anakinra, com melhoria clínica progressiva. Durante a evolução no restante internamento a doente desenvolveu proteinúria nefrótica. A biópsia renal revelou glomerulopatia colapsante associada a lesões de microangiopatia trombótica. O estudo genético identificou variantes heterozigóticas do gene APOL1, potencialmente associadas a maior susceptibilidade a lesão podocitária inflamatória.

Discussão/Conclusão

Este caso ilustra a dificuldade diagnóstica da HLH na gravidez, particularmente pela semelhança clínica com síndromes *HELLP*. A persistência de febre, citopenias e hiperferritinémia após interrupção da gravidez foi determinante para o diagnóstico. O envolvimento renal na HLH é raro, podendo traduzir lesão mediada por citocinas e inflamação sistémica exuberante. O reconhecimento precoce da HLH é fundamental devido à elevada mortalidade associada. A abordagem multidisciplinar e a rápida introdução de terapêutica imunomoduladora foram decisivas para a evolução favorável deste caso.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 31

SARCOIDOSE - A IMPORTÂNCIA DA SUSPEIÇÃO CLÍNICA

Catarina Isabel Silva; Cláudia Afonso Andrade; Joana Formiga Viegas; Ana Paula Vilas
Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE / Hospital de Santa Maria

Introdução

A sarcoidose é uma doença auto-inflamatória sistémica de etiologia desconhecida, caracterizada pela formação de granulomas não caseosos. Os pulmões e gânglios linfáticos são os órgãos mais frequentemente envolvidos, mas qualquer sistema pode ser afetado. As manifestações clínicas são heterogéneas, frequentemente inespecíficas e podem mimetizar outras entidades, tornando o diagnóstico particularmente desafiante.

Caso Clínico

Homem, 57 anos. Em 2014, diagnosticada púrpura trombocitopénica imune. Tinha hipogamaglobulinémia *borderline*, levantando suspeita de síndrome paraneoplásica. Apurada PSA elevada (máx. 27µg/L). TC corporal com esplenomegália e adenomegalias mediastínicas, lombo-aórticas e ilíacas (máx. 15mm). PET scan com adenopatias lombo-aórticas hipermetabólicas e discreta captação prostática. A biópsia prostática excluiu neoplasia; a ganglionar mostrou alterações inflamatórias inespecíficas. A trombocitopénia respondeu ao Rituximab, após falência de corticoides e imunoglobulina. Nesta fase, tinha ECA sérico normal. Manteve-se assintomático. Em 2020, durante síndrome gripal, repetiu TC torácica, mantendo adenopatias e evidenciando alterações sugestivas de pneumonia organizativa. Tinha ECA pouco alto, posteriormente >100 U/L, apesar da remissão clínica espontânea. Em 2023, diagnosticado meningioma frontal, tratado com cirurgia e radioterapia. Teve perda ponderal significativa, posteriormente estabilizada. Desde Nov./2025, com episódios autolimitados de confusão e défice mnésico, associados a astenia e perda ponderal de 11%. Sem recidiva do meningioma. TC corporal agora também com hepatomegália e PET scan com múltiplas adenopatias hipermetabólicas supra e infradiafragmáticas, hipermetabolismo pulmonar e hepatoesplenomegália. Analiticamente, anemia hemolítica Coombs negativa, trombocitopénia 80000/uL e ECA 138U/L. Realizou citologia aspirativa e biópsia ganglionar excisional, fibrobroncoscopia e biópsia hepática. Esta última, com infiltrado inflamatório linfocitário com pequenos granulomas epitelióides não necrosantes, permitindo diagnosticar sarcoidose.

Discussão

Este caso ilustra a dificuldade diagnóstica da sarcoidose. Inicialmente suspeitada neoplasia da próstata e depois doença linfoproliferativa, com a ausência inicial de alterações histológicas específicas e o ECA normal a contribuírem para o atraso diagnóstico.

Conclusão

Destaca-se o envolvimento multissistémico e a importância da persistência diagnóstica até à confirmação histológica.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 32

AMAUROSE FUGAZ E MONONEUROPATIA MÚLTIPLA - PARTE DO ESPECTRO DE UMA SÓ VASCULITE?

Catarina Isabel Silva; Joana Formiga Viegas; Cláudia Afonso Andrade; Ana Paula Vilas
Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE / Hospital de Santa Maria

Introdução

As vasculites são doenças inflamatórias sistémicas classificadas conforme o calibre do vaso predominantemente afetado (grande, médio ou pequeno). Têm um amplo espectro de manifestações clínicas, podendo estas sobrepor-se, dificultando o diagnóstico.

Caso Clínico

Homem, 62 anos, com antecedentes de síndrome metabólico. Em 2009, iniciou cefaleia retro-orbitária bilateral intensa e hiperemia conjuntival, diagnosticando-se sinusite fronto-etmoido-maxilar e episclerite nodular. Em Set./2020, surgiram parestesias no pé esquerdo e, mais tarde, disestesias na coxa direita. Um mês depois, ocorreu amaurose súbita à esquerda, primeiro interpretada como trombose da artéria central da retina e depois como nevrite ótica. Analiticamente, tinha Hb 11g/dL e VS 118mm/1h. Realizou um ecodoppler das artérias temporais que demonstrou “halo inflamatório” bilateral e da artéria facial esquerda, e uma biópsia da artéria facial esquerda que apenas revelou obliteração fibrosa focal da lâmina elástica interna. Admitida arterite de células gigantes (ACG). Iniciou corticoterapia (CT) em alta dose, sem melhoria. Dois meses depois, iniciou desmae, cursando este com poliartralgias inflamatórias e rigidez axial e das cinturas. Assim, decidiu-se iniciar metotrexato que, por intolerância, foi suspenso. Iniciou Tocilizumab. No entanto, mantinha alterações sensitivas e vários eletromiogramas com documentação de mononeuropatia múltipla. Em 2022, foi identificada doença pulmonar intersticial com áreas de vidro despolido. Em 2025, suspendeu Tocilizumab por diverticulite. Associou Leflunamida à CT. Em Fev./2026, suspendeu a CT. Um mês depois, iniciou episódios de amaurose fugaz à direita. À observação, tinha nódulos subcutâneos nos membros inferiores sugestivos de paniculite. Realizou TC-CE e ecodoppler temporal, sem alterações relevantes. Reiniciou CT, sem episódios posteriores de amaurose. A biópsia de nódulo subcutâneo revelou vasculite de médios vasos. A angio-TC mostrou microaneurismas intra-renais bilaterais. Admitida poliarterite nodosa (PAN) com envolvimento de pequenos vasos.

Discussão

A amaurose fugaz obrigou inicialmente a considerar ACG. A episclerite já podia indicar doença autoimune. A mononeuropatia múltipla, pneumonite e sinusite sugeriam, contudo, vasculite de pequenos vasos, enquanto a paniculite apontava para vasculite de médios vasos. Embora raro, a PAN pode cursar com amaurose fugaz e envolvimento de pequenos vasos. Os achados histológicos e imagiológicos foram compatíveis com este diagnóstico.

Conclusão

A sobreposição de manifestações clínicas entre diferentes vasculites pode dificultar o diagnóstico, com importantes implicações terapêuticas e prognósticas.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 33

VASCULITE POR IgA NO ADULTO: QUANDO A SUSPEITA CLÍNICA CONDUZ AO DIAGNÓSTICO

Cristiana Lopes; Mariana Cruz; Carla Fidalgo; Marta F. Costa; Cindy Tribuna
Hospital de Braga

A vasculite por IgA no adulto é rara e pode cursar com nefropatia. O seu diagnóstico exige elevada suspeição clínica.

Homem, 36 anos, com antecedentes de tiroidite autoimune e trombose venosa profunda pós-fratura maleolar, seguido em consulta de Medicina Interna para estudo etiológico de úlcera crónica do membro inferior. Biópsia cutânea inicial compatível com vasculite leucocitoclástica, com imunofluorescência (IF) para fibrinogénio e C3c do complemento, sem depósitos de IgA. Estudo seriado: VS 65 mm/h, ANAs, anti-dsDNA e ANCA, crioglobulinas e serologias víricas negativas, sem consumo de complemento, eletroforese de proteínas sem picos monoclonais, com doseamento sérico de IgA elevado (531 e 373 mg/dL), estudo do síndrome antifosfolípídico negativo. Urina II com sedimento urinário sem alterações. Medicado empiricamente com corticoterapia e azatioprina, com resposta parcial.

Evolução com enfarte agudo do miocárdio com supra-ST e em posterior avaliação ecocardiográfica, objetivado trombo cardíaco apical, tendo ficado hipocoagulado com varfarina. Posteriormente, internado por síndrome nefrótica e lesão renal aguda: creatinina 3,5 mg/dL (basal 0,9-1,0), ureia 123 mg/dL, albumina 2,3 g/dL, proteinúria 7 g/24 h e albuminúria 4,2 g/24 h, com eritrocitúria sem dismorfia, VS elevada e anemia sem hemólise. Ecografia renal sem alterações.

A biópsia renal evidenciou esclerose glomerular global 8/14, com fibrose intersticial e atrofia tubular >80% e aspetos mesangioproliferativos, sugerindo glomerulonefrite crónica com possível nefropatia por IgA.

Realizada nova biópsia cutânea, cuja IF demonstrou depósitos granulares de IgA e C3, consolidando o diagnóstico de vasculite por IgA. Atendendo a progressão para doença renal crónica estágio 5, foi iniciado programa regular de hemodiálise, com estabilização clínica. Após discussão multidisciplinar, iniciada terapêutica com prednisolona 40 mg/dia e micofenolato de mofetil titulado para 500 mg de 12/12h, com melhoria cutânea e redução de parâmetros de inflamação sistémica: PCR <0,5 mg/L e VS 19 mm/h.

O caso sublinha a importância da suspeita clínica e da insistência diagnóstica perante achados histológicos inicialmente inconclusivos. O prognóstico é condicionado pela extensão e gravidade do envolvimento renal, sendo o síndrome nefrótica e a fibrose intersticial/atrofia tubular marcadores de evolução desfavorável. O esclarecimento etiológico neste caso é essencial, nomeadamente para eventual proposta para transplante renal.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 34

LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO - UMA DOENÇA COM POTENCIAL DESTRUIDOR

Daniel Veiga; Inês Duarte; Rachele Escoli; Cátia Figueiredo; Marisa Roldão; Hernani Gonçalves; Rita Alves; Rui Duarte; Ana Rita Ramos; Paulo Santos; Bruno Rocha; Ivan Luz

ULSMT

O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença auto-imune que pode assumir diferentes formas de apresentação e graus de gravidade. De seguida apresenta-se um caso clínico de uma forma exuberante e devastadora da doença, quer para a doente, quer para os seus familiares.

Mulher de 44 anos, advogada no ativo, sem doença renal prévia conhecida, com antecedente pessoal de Lúpus Eritematoso Sistémico diagnosticado em 2018 (critérios: eritema malar, anemia, hipocomplementémia, ANA's 1/640, anti-dsDNA +, polisserosite, trombose periférica e parto prematuro da filha às 26 semanas). Em janeiro de 2023 recorreu ao SU por cansaço para pequenos esforços, poliartralgias agravadas das extremidades com ritmo inflamatório e edema peri-orbitario, labial matutino e dos membros inferiores até ao joelho com maior agravamento nas últimas 48 horas. Laboratorialmente constatou-se agravamento da anemia (Hb 7,7g/dL), lesão renal aguda (Cr. 3,2 mg/dL; ureia de 108mg/dL), PCR 9,49mg/dL, hipoalbuminémia 2,2 g/dL, Urina II 1000mg/dL de proteínas e 0,5mg/dL de hemoglobinúria e Rácio proteinúria/creatininúria 9700mg/g. Ficou internada na Nefrologia com os diagnósticos de Síndrome nefrítico e nefrótico por nefrite lúpica proliferativa provável. Realizou ecografia renal com exclusão de causa obstrutiva e iniciou imunossupressão de indução de acordo com o protocolo EuroLupus: ciclofosfamida (CYC) 500mg de 15/15 dias e metiprednisolona 500mg endovenosa 3 pulsos em dias consecutivos seguido de prednisolona oral. Realizou ainda biópsia renal que confirmou o diagnóstico de Nefrite Lúpica Classe IV e Vasculite Lúpica (Glomerulonefrite crescêntica). Realizou ainda PET (Tomografia Emissora dos Positrões) e RM (Ressonância magnética) Cardíaca que motivaram a referência à Cardiologia. Os exames cardíacos foram sugestivos de pancardite lúpica (perimicardite e valvulite mitral) complicada de regurgitação mitral grave (resolvida após intensificação da terapêutica imunossupressora com switch de CYC, após intervalo de 1 mês, para micofenolato de mofetil e rituximab). De notar a intolerância da doente ao micofenolato de mofetil (diarreia e epigastralgias), cuja dose máxima tolerada são 720mg 12/12h. No final de 2024 iniciou diálise peritoneal, com baixa compliance, tendo em 2026 iniciado hemodiálise, encontrando-se a aguardar transplante renal. Encontra-se atualmente sob terapêutica imunossupressora com hidroxicloroquina, ácido micofenólico e prednisolona.

Este caso, apesar de ser uma forma de apresentação rara de LES, pela sua exuberância e gravidade extremas, exemplifica o desafio e a complexidade na gestão dos doentes com esta patologia. Trata-se de uma patologia de afeção multiorgânica que requer avaliação e intervenção multidisciplinar e que, não por poucas vezes, pode estar associado a um sentimento de impotência da parte dos doentes e dos profissionais de saúde que confrontam a doença.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 35

ERRO DE POSOLOGIA DE METOTREXATO: UMA CAUSA EVITÁVEL DE APLASIA MEDULAR

Maria Miguel Silva Santos; Bebiãna de Sousa; Ana Catarina Camarinho; Alexandra Nascimento; Inês Coutinho; Sara Joana Faria; Rosário Santos Silva
Hospital Distrital da Figueira da Foz, EPE

Introdução

O metotrexato (MTX) constitui terapêutica de primeira linha na artrite reumatoide, sendo geralmente bem tolerado quando utilizado nas doses e esquemas recomendados. Apesar de apresentar um perfil de segurança geralmente favorável, o Metotrexato (MTX) pode provocar toxicidade hematológica grave. Os doentes sob esta terapêutica devem manter seguimento regular e suplementação com ácido fólico.

Caso clínico

Doente do sexo feminino de 84 anos, natural da Ucrânia, residente em Portugal há cerca de 4 meses, internada por celulite do membro inferior esquerdo e anemia de etiologia não esclarecida, ao cuidado do Serviço de Cirurgia. Analiticamente, apresentava pancitopenia grave (leucócitos $0,85 \times 10^3/\mu\text{L}$, Hb 6,2 g/dL, plaquetas $6 \times 10^3/\mu\text{L}$), inicialmente atribuída a contexto séptico com provável ponto de partida na celulite. Após antibioterapia e resolução do quadro infeccioso, manteve a persistência da pancitopenia, motivando avaliação pela Medicina Interna. Ao exame objetivo destacavam-se estigmas de artrite reumatoide evoluída. Na revisão terapêutica identificou-se prescrição de MTX; contudo, apurou-se que a doente o tomava erroneamente de forma diária e adicionalmente por dor, sem seguimento médico em Portugal. Analiticamente apresentava níveis endossáveis de ácido fólico. A tomografia computadorizada abdominal não revelou hepatoesplenomegalia. Após discussão com Hematologia, realizou medulograma para exclusão de patologia medular primária, que confirmou aplasia medular secundária a toxicidade por MTX.

Discussão

O MTX é terapêutica de primeira linha na artrite reumatoide e geralmente bem tolerado quando usado corretamente. No presente caso, a persistência da pancitopenia após resolução da infeção motivou investigação adicional, tendo o estudo medular permitido excluir causas hematológicas primárias. A administração incorreta do fármaco e ausência de suplementação com ácido fólico condicionou toxicidade medular significativa.

Conclusão

Este caso ilustra uma complicação grave associada ao uso incorreto de MTX, reforçando a importância da prescrição adequada, monitorização analítica e educação terapêutica do doente. A barreira linguística poderá ter contribuído para dificuldades na compreensão do esquema terapêutico, e para o uso incorreto da medicação.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 36

PARA ALÉM DO MÚSCULO: O CORAÇÃO COMO ALVO NA MIOPATIA

Maria Miguel Silva Santos; Nair Barbeiro; Alexandra Nascimento; Bebiana de Sousa; Inês Coutinho; Catarina Madaleno; Sara Joana Faria; Rosário Santos Silva
Hospital Distrital da Figueira da Foz, EPE

Introdução

As miopatias são doenças autoimunes heterogêneas, que afetam principalmente o músculo esquelético, caracterizadas por fraqueza muscular proximal, simétrica e progressiva, elevação de enzimas musculares e possível envolvimento multissistêmico.

Caso clínico

Homem de 55 anos, referenciado à consulta de Medicina Interna por elevação progressiva de creatina fosfoquinase (CPK), mioglobina e transaminases ao longo de cerca de seis meses. Apresentava perda ponderal de 5 kg no último ano e astenia, sem outros sintomas constitucionais. Sem hábitos tabágicos ou alcoólicos, encontrava-se em restrição alimentar, após enfarte agudo do miocárdio, e a cumprir terapêutica com estatina. Foi internado em regime de Hospitalização Domiciliária por rabdomiólise (CPK de 20.000 U/L). O estudo autoimune revelou anticorpo Anti-HMG-CoA redutase positivo. Suspendeu estatina e iniciou corticoterapia (1 mg/kg), sem possibilidade de redução por agravamento analítico, incluindo elevação de Troponina T. O estudo realizado sugeriu atingimento cardíaco, confirmado por ressonância magnética, com miocardite. A eletromiografia não mostrou sinais de polineuropatia ou lesão muscular. A biópsia muscular evidenciou alterações miopáticas com padrão necrotizante.

Discussão e Conclusão

Este caso descreve uma miopatia de padrão necrotizante, mediada pelo uso de estatina, com apresentação atípica. A ausência de outras manifestações evidencia a heterogeneidade clínica e a importância de considerar o diagnóstico perante elevação persistente de enzimas musculares. A progressão para rabdomiólise, com elevação marcada de CPK, traduz necrose muscular ativa, confirmada por biópsia com padrão necrotizante. A eletromiografia normal não exclui o diagnóstico. O envolvimento cardíaco, documentado por elevação de marcadores de necrose do miocárdio e ressonância magnética, representa uma complicação mais rara, associada a pior prognóstico. Em situações de elevada suspeita, a terapêutica imunossupressora com corticoide, pode ser iniciada antes da confirmação neuropatológica, como ocorreu neste caso.

Moderators: Carlos Capela, Cláudia Ferrão

PO CC 29 | PO CC 37 - 08:30-09:30

PO - CC 37

QUANDO O EDEMA REVELA O INVISÍVEL: DESVENDANDO UMA NEFROPATIA MEMBRANOSA PRIMÁRIAMaria Miguel Silva Santos¹; Bebiãna de Sousa¹; Alexandra Nascimento¹; Inês Coutinho¹; Nair Barbeiro¹; Clara Pardinhas²; Sara Joana Faria¹; Rosário Santos Silva¹¹ Hospital Distrital da Figueira da Foz, EPE² Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra**Introdução**

A síndrome nefrótica (SN) caracteriza-se por proteinúria significativa, edema, hipoalbuminemia e dislipidemia, podendo resultar de diversas doenças glomerulares primárias ou secundárias. A apresentação inicial pode ser insidiosa e pouco específica, sobretudo em doentes jovens, em que manifestações ligeiras podem dificultar a suspeita diagnóstica precoce.

Caso clínico

Doente do sexo feminino, 29 anos, seguida em consulta de Medicina Interna por síndrome metabólica, com antecedentes de hipotireoidismo subclínico (TSH 4,39 µU/ml; T4 livre 1,26 ng/dL), nódulos tiroideus, dislipidemia (colesterol total 300 mg/dL; LDL 270 mg/dL), obesidade, hipertensão diastólica e teratoma do ovário na adolescência. Em novembro de 2024 iniciou edema dos membros inferiores, inicialmente ligeiro e sem outros sintomas associados, acompanhado de discreto agravamento da função renal. Em janeiro de 2025 verificou-se agravamento progressivo do edema, com evolução para edema generalizado, hipertensão diastólica mantida, aumento ponderal de cerca de 10 kg, urina espumosa e astenia marcada. Foi referenciada para Nefrologia, por proteinúria (>3,5 g/24h), edema periférico e hiperlipidemia, configurando um quadro de SN. Foi internada para estudo etiológico e realização de biópsia renal. O estudo histológico revelou nefropatia membranosa, com imunofluorescência sugestiva e positividade para anti-PLA2R. Após exclusão de causas secundárias, estabeleceu-se o diagnóstico de nefropatia membranosa primária (NMP). Iniciou terapêutica de suporte com finerenona e diuréticos. Por resposta insuficiente, realizou posteriormente terapêutica imunossupressora com rituximab.

Discussão e conclusão

Este caso evidencia como manifestações iniciais discretas podem atrasar o reconhecimento da SN em doentes jovens. A identificação de anti-PLA2R constitui um marcador fundamental no diagnóstico de NMP. Destaca-se ainda o papel da biópsia renal e da investigação etiológica sistemática na abordagem destes doentes, bem como, a terapêutica imunossupressora com rituximab, que constitui atualmente uma opção eficaz em doentes com resposta insuficiente às medidas de suporte.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 38

ANTI-TUMOR NECROSIS FACTOR-INDUCED LUPUS – A CLINICAL CASEEdgar Amaro¹; Renata Martinho²; Sara Dias¹; Marta Botelho de Sousa¹; Heidi Gruner¹; David Navarro¹; Vera Bernardino¹¹ Hospital Cascais² Unidade Local de Saúde de São José**Introduction**

Systemic lupus erythematosus (SLE) is an heterogeneous autoimmune disease. Lupus mimickers include drug-induced lupus erythematosus (DILE), a reversible condition triggered by an immune response to specific drugs. Anti-tumor necrosis factor alpha (TNF α)-induced lupus (ATIL) is a rare in which SLE-like symptoms occur after initiation of anti-TNF- α therapy.

Clinical case

A 68-year-old man with a 15-year history of Psoriatic arthritis (PsA), previously treated with Methotrexate (MTX) 20 mg/week and Sulfasalazine 500 mg/day, who, due to inadequate disease control (ASDAS 3.6), was started on Adalimumab (ADA) 40 mg every other week. There was an excellent therapeutic response, with remission achieved after 3 months (ASDAS 1.4).

On a later reassessment, 12 months after initiation of ADA, laboratory tests revealed thrombocytopenia (89,000/ μ L) and a mildly elevated serum creatinine (1.35 mg/dL), which subsequently peaked at 3.0 mg/dL. Urinalysis demonstrated hemoglobinuria (0.75 mg/dL) and an increased protein-to-creatinine ratio (PCR) of 948 mg/g.

Serological testing showed positive antinuclear antibodies (ANA) (1:320, speckled pattern). Anti-double-stranded DNA, anti-histone and extractable nuclear antigen autoantibodies were negative. Prior to the initiation of ADA, ANA was negative.

A renal biopsy disclosed mesangial and parietal immune complex deposits. Immunofluorescence revealed positivity for IgG (++) , IgA (++) , IgM (+), and C3 (++) , with both κ and λ light chains, that were consistent with immune complex-mediated membranoproliferative glomerulonephritis, exhibiting a “full-house” immunostaining pattern. Infectious, paraneoplastic and toxic factors were excluded.

A diagnosis of ATIL with hematological (thrombocytopenia) and renal involvement (lupus nephritis) was established. Following discontinuation of ADA and MTX, there was partial improvement in the proteinuria, but thrombocytopenia persisted, reaching a nadir of 33,000/ μ L. The patient was subsequently treated with cyclophosphamide, MMF and corticosteroids, resulting in normalization of platelet count and improvement of renal function. The patient will soon be started on ustekinumab.

Discussion and Conclusion

ATIL is typically a mild and reversible condition; however, this case illustrates that severe organ involvement, including lupus nephritis with a “full-house” pattern, may occur and mimic idiopathic SLE. The temporal association with anti-TNF therapy, along with previously negative ANA, supports a drug-induced mechanism. Renal biopsy was crucial to establish diagnosis and guide treatment. In contrast to most cases, immunosuppressive therapy beyond drug withdrawal was required, reflecting a severe phenotype. This case highlights the importance of recognizing atypical presentations of ATIL and supports careful monitoring of patients receiving anti-TNF agents.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 39

INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE ENCEFALITE AUTO IMUNE ANTI-RECOVERINA: UM DIAGNÓSTICO INESPERADO

Élia Joana Pinto; Filipa Miranda Domingues; Ana Sofia Costa; Raquel Lima; Cátia Loureiro Pereira; Ana João Marques; Domingos Fernandes
Unidade Local de Saúde do Nordeste

Introdução

A insuficiência respiratória (IR) global apresenta um amplo diagnóstico diferencial. As etiologias neurológicas, apesar de menos frequentes, devem ser consideradas, sobretudo na ausência de achados respiratórios explicativos.

Caso Clínico

Mulher de 67 anos, fumadora ativa (75 UMA), hipertensa, com síndrome depressivo e psoríase, medicada com anti-hipertensores e antidepressivos.

Recorreu ao serviço de urgência (SU) por dispneia e febre com uma semana de evolução, tendo sido diagnosticada com infeção respiratória e medicada com antibioterapia. Uma semana depois regressou ao SU por agravamento da dispneia, apresentando-se apirética, com SpO₂ 86% em aa e gasimetria com IR global. Analiticamente, sem alterações de relevo. TC torácica: enfisema e espessamento difuso das paredes brônquicas. Assumido quadro de infeção respiratória sendo internada em Medicina Interna.

Evolução desfavorável com agravamento da IR e admissão em unidade de cuidados intensivos (UCI) ao quinto dia de internamento.

À entrada na UCI com falência ventilatória e entubação orotraqueal. Ao exame neurológico: vigil, sem alterações dos pares craneanos, com força muscular simétrica diminuída (grau 4/5), fasciculações, reflexos osteotendinosos aumentados, reflexo cutâneo plantar em flexão, diminuição da excursão diafragmática.

Levantada a suspeita de doença neurológica, realizou punção lombar com hiperproteínoorraquia (0,71g/L), sem pleocitose, painel de meningites negativo. Ressonância magnética cerebral com hipersinal centro-protuberancial, sem restrição à difusão ou captação de contraste. O estudo imunológico foi positivo para anticorpos anti-recoverina. A eletromiografia excluiu polineuropatia sensitivo-motora.

Assumida Encefalite Autoimune Anti-recoverina e iniciada terapêutica com corticoterapia sistémica. Evolução favorável a permitir recuperação total da função ventilatória, com alta para a Enfermaria ao décimo dia. Estudo paraneoplásico até ao momento negativo, aguarda avaliação oftalmológica. A doente teve alta para o domicílio após 45 dias de internamento, encontrando-se em seguimento na Neurologia e Medicina Interna.

Discussão

A encefalite autoimune associada a anticorpos anti-recoverina é uma entidade rara e tipicamente paraneoplásica. Este caso destaca-se por uma apresentação atípica, com IR de origem central, sem manifestações neuropsiquiátricas evidentes.

Este caso sublinha a importância de considerar causas neurológicas no diagnóstico de IR inexplicada. O reconhecimento precoce permitiu a instituição de terapêutica imunossupressora, com reversão do quadro clínico.

Conclusão

A encefalite autoimune pode apresentar-se de forma atípica, nomeadamente com falência ventilatória. A suspeição clínica é essencial para um desfecho favorável.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 40

FEVER OF UNKNOWN ORIGIN: STILL A DIAGNOSTIC CHALLENGE

Filipe C Marmelo; Cláudia Ribeiro; Beatriz Almeida; Gabriela Silva; Catarina Gonçalves; Fernando Salvador; Joana Cunha
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real

Introdução

A Doença de Still (DS) é uma patologia inflamatória sistémica rara, de etiologia desconhecida, caracterizada por febre alta, artralgias, exantema cutâneo e envolvimento multissistémico. O diagnóstico é de exclusão, representando um desafio clínico significativo, podendo sobrepor-se a patologias infecciosas, neoplásicas e outras doenças autoimunes.

Caso Clínico

Doente de 17 anos, previamente saudável, admitido por febre de origem indeterminada com 10 dias de evolução (Tmax 39,7°C), cefaleia, tosse e anorexia. Analiticamente, destacava-se leucocitose com neutrofilia, elevação marcada de reagentes de fase aguda (VS 102 mm/h, PCR 19 mg/dL), hiperferritinemia (1028 ng/mL) e citólise hepática (ALT 339 U/L, AST 181 U/L, GGT 259 U/L). A investigação exaustiva — incluindo painéis virais, zoonoses, culturas microbiológicas, autoimunidade alargada e colonoscopia — revelou-se negativa. A imagiologia (TC e RMN) demonstrou hepatoesplenomegalia (fígado 19,5 cm; baço 15,3 cm).

Após uma fase inicial de melhoria sob antibioterapia de largo espectro (apesar da microbiologia negativa), o doente apresentou recidiva com febre (39,3°C), artralgias nas MCF/IFP e nódulos subcutâneos dolorosos sugestivos de eritema nodoso nos membros inferiores. O PET/CT excluiu focos de malignidade. Perante o quadro clínico ondulante, aplicaram-se os critérios de Yamaguchi, 3 major + 3 minor, (febre, artralgias, leucocitose, hepatoesplenomegalia e disfunção hepática), confirmando-se o diagnóstico de DS. Iniciou-se corticoterapia com prednisolona (30 mg/dia), com excelente resposta clínica e normalização dos parâmetros inflamatórios.

Discussão

Este caso evidencia o desafio diagnóstico da doença de Still na idade de transição, com apresentação inicial compatível com síndrome febril de provável etiologia infecciosa. A ausência de resposta sustentada à antibioterapia e a evolução com manifestações sistémicas recorrentes, nomeadamente artralgias e lesões cutâneas, levantaram a suspeita de doença autoinflamatória. A presença de hiperferritinemia marcada (>1000 ng/mL), em associação com síndrome inflamatório persistente e envolvimento hepático, constituiu um elemento discriminativo relevante. O diagnóstico foi sustentado após exclusão sistemática de etiologias infecciosas, neoplásicas e doenças autoimunes clássicas, de acordo com a natureza de diagnóstico de exclusão desta entidade.

Conclusão

O diagnóstico de DS exige elevada suspeição clínica e deve ser considerado em casos de febre de origem indeterminada prolongada. O reconhecimento precoce de síndromes inflamatórias permite evitar investigações invasivas desnecessárias e instituir a terapêutica adequada, garantindo o controlo da inflamação sistémica com impacto significativo no prognóstico.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 41

“MILAGRE” DA MULTIPLICAÇÃO CAPILAR - TOFACITINIB NA ALOPECIA AREATA REFRACTÁRIA

Filipe C Marmelo; Cláudia Ribeiro; Beatriz Almeida; Gabriela Silva; Catarina Gonçalves; Fernando Salvador; Joana Cunha
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real

Introdução

A alopecia areata (AA) é uma doença autoimune inflamatória mediada por linfócitos T, caracterizada por perda não cicatricial de cabelo e impacto significativo na qualidade de vida. As opções terapêuticas convencionais apresentam eficácia limitada em formas extensas ou refratárias. Recentemente, os inibidores da via JAK-STAT emergiram como uma abordagem terapêutica promissora.

Caso clínico

Homem de 43 anos, pároco, com diagnóstico de AA não cicatricial desde 2022, sem antecedentes relevantes. Inicialmente tratado com corticoides tópicos e minoxidil, evoluiu sem resposta, tendo realizado corticoterapia sistémica e ciclosporina, igualmente ineficazes. À observação apresentava alopecia extensa, com índice SALT inicial de 67%. Dada a refratariedade, ponderou-se baricitinib e ritlecitinib em 2025 mas os pedidos foram recusados pelo INFARMED, assim iniciou tofacitinib 5 mg bid, após exclusão de tuberculose latente e avaliação analítica basal. Verificou-se resposta progressiva, com redução do SALT para 6% e posteriormente para 4%. Durante o seguimento, identificou-se elevação persistente de ALT e GGT, tendo o estudo complementar revelado esteatose hepática difusa, sem evidência de etiologia autoimune adicional. Do ponto de vista profissional, a componente estética da doença teve impacto relevante na sua atividade como pároco, dada a natureza pública da função.

Discussão

Este caso ilustra uma resposta clínica significativa do tofacitinib em AA extensa refratária, após falência de múltiplas linhas terapêuticas. Observou-se redução marcada do índice SALT, consistente com a eficácia descrita para inibidores de JAK na modulação da resposta imune mediada por citocinas. Para além do benefício clínico, destaca-se o impacto funcional e psicossocial da doença, particularmente em indivíduos com elevada exposição pública, reforçando a relevância de uma abordagem terapêutica eficaz. Contudo, o tratamento associou-se a alterações persistentes das enzimas hepáticas, com identificação de esteatose, sublinhando a necessidade de monitorização laboratorial rigorosa e avaliação de comorbilidades.

Conclusão

O tofacitinib demonstrou elevada eficácia no tratamento de AA refratária, com melhoria clínica substancial. Os inibidores de JAK constituem uma opção terapêutica relevante em doença grave, sendo fundamental a individualização do tratamento e a vigilância de segurança para otimizar os resultados clínicos e a qualidade de vida.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 42

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO: UMA TORMENTA COM MÚLTIPLOS ATORES

Gabriela da Silva; Beatriz Brito Almeida; Filipe Marmelo; Elisa Macedo Brás; Telmo Coelho
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE

Introdução

A Síndrome Hemofagocítica (SHF) é uma emergência imunológica associada a ativação imune desregulada e elevada mortalidade. Tuberculose (TB) e vírus Epstein-Barr (EBV) são *triggers* reconhecidos em imunossuprimidos, podendo a apresentação mimetizar sépsis e mascarar o diagnóstico.

Caso Clínico

Homem, 68 anos, ex-fumador, silicose pulmonar em estudo sob corticoterapia crónica. Internado por insuficiência respiratória aguda com pancitopenia, disfunção renal e hepática inicialmente enquadradas como sépsis respiratória. A investigação revelou ferritina >1675 µg/L, triglicéridos 350 mg/dL, anticorpos antinucleares (ANA) 1:320, imunoglobulina E (IgE) 2470 UI/mL, adenosina desaminase (ADA) elevada (118 U/L), CD25 28098 U/mL e reativação de EBV (carga viral 722 UI/mL). Tomografia computadorizada (TC) com padrão micronodular difuso bilateral, adenopatias hilo-mediastínicas e hepatoesplenomegalia. Reação em cadeia da polimerase (PCR) para TB negativa em múltiplas amostras de secreções brônquicas; cultura pendente. Perante ausência de resposta a antibioterapia e manutenção de febre, levantou-se a hipótese de SHF, apoiada pelo mielograma, critérios HLH 2004 7/8 e HScore 196 (80-88%). Iniciou anakinra, dexametasona, imunoglobulina G endovenosa e ganciclovir, com resposta inicial parcial, seguida de deterioração progressiva com citopenias refratárias, hipofibrinogenemia, disfunção neurológica e progressão da carga de EBV (2835 UI/mL). Faleceu ao 27º dia. Três dias depois, cultura micobacteriológica de expetoração revelou *Mycobacterium tuberculosis complex*.

Discussão

O caso ilustra SHF com múltiplos potenciais *triggers*. A reativação de EBV e a confirmação *post-mortem* de TB suportam sobreposição de estímulos infecciosos, sendo plausível uma cascata em que imunossupressão e infeção viral facilitaram disseminação micobacteriana, embora a hierarquia causal permaneça indeterminada. As PCR negativas não excluem TB, podendo refletir baixa carga bacilar e limitações de sensibilidade. A apresentação como sépsis refratária reforça a importância de considerar SHF precocemente neste contexto.

Conclusão

A SHF deve ser suspeitada em doentes imunossuprimidos com sépsis refratária, citopenias e hiperferritinemia. A coexistência de múltiplos desencadeantes infecciosos é frequente e exige abordagem diagnóstica precoce e abrangente.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 43

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO COMO APRESENTAÇÃO INAUGURAL DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO EM DOENTE JOVEM

Gabriela da Silva; Beatriz Brito Almeida; Rute Rita Gonçalves; Elisa Macedo Brás; Telmo Coelho
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE

Introdução

O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) pode evoluir de forma insidiosa, com manifestações inespecíficas que precedem o diagnóstico durante anos. O envolvimento neuropsiquiátrico pode manifestar-se por acidente vascular cerebral (AVC) isquémico, constituindo um desafio diagnóstico.

Caso Clínico

Mulher de 30 anos, com tiroidite de Hashimoto e anemia ferropénica. Artralgias inflamatórias das mãos, fenómeno de Raynaud e dor pleurítica. Sofreu AVC isquémico da circulação anterior esquerda, submetida a trombectomia mecânica. Ecocardiograma transtorácico sugestivo de foramen ovale patente (FOP); ecocardiograma transesofágico inconclusivo por falta de colaboração. Tomografia computadorizada torácica revelou polisserosite, esplenomegalia e adenomegalias, inicialmente integradas em doença linfoproliferativa. Biópsia ganglionar compatível com linfadenite reativa e líquido pleural de padrão autoimune, excluindo linfoma. Estudo imunológico: anticorpos antinucleares (ANAs) 1:1280 (padrão mosqueado fino), anti-dsDNA 166 UI/mL, anti-Sm 298 UI/mL, hipocomplementemia (C3 78 mg/dL, C4 3 mg/dL), velocidade de sedimentação (VS) 140 mm/h e hipergamaglobulinemia policlonal, compatíveis com LES (ACR-EULAR 2019: 23; SLEDAI-2K: 19). Anticorpos antifosfolipídicos limítrofes (IgG anti-protrombina/PS 88.32 U, IgG anti-cardiolipina 38.4 UQ, IgG anti-β2GP1 36.8 UQ e anticoagulante lúpico negativo), sem critérios para síndrome antifosfolipídica (SAF). Líquido cefalorraquidiano (LCR) sem pleocitose e ressonância magnética (RM) cerebral sem padrão vasculítico. Documentada trombose venosa profunda (TVP) femoral. Iniciou metilprednisolona, hidroxicloroquina e anticoagulação com varfarina, com evolução favorável.

Discussão

Este caso ilustra LES de diagnóstico tardio, com AVC como manifestação inaugural. A apresentação multissistémica dificultou o diagnóstico diferencial. A coexistência de trombose arterial e venosa em LES ativo, com anticorpos SAF limítrofes, justifica reavaliação serológica seriada. O FOP permaneceu por esclarecer, mantendo a embolia paradoxal como mecanismo contributivo possível. A ausência de alterações no LCR e na RM sugere mecanismo trombótico, não vasculítico.

Conclusão

O caso reforça a heterogeneidade clínica do LES e a importância da sua inclusão no diagnóstico diferencial de AVC em mulheres jovens, sobretudo com manifestações sistémicas, permitindo diagnóstico precoce e prevenção de complicações graves.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 44

SÍNDROME INFLAMATÓRIA E ADENOPATIAS SUPRACLAVICULARES — UM DIAGNÓSTICO QUE SURPREENDE

Gabriela da Silva; Beatriz Brito Almeida; Cátia Filipa Canelas; Telmo Coelho; Elisa Macedo Brás
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE

Introdução

Adenopatias supraclaviculares constituem sinal de alarme para doença sistémica. Contudo, processos inflamatórios regionais podem desencadear resposta ganglionar reativa, exigindo integração clínica, laboratorial e imagiológica.

Caso clínico

Mulher de 61 anos, com 18 meses de evolução de cervicalgia, rigidez inflamatória das cinturas escapulares e artrite esternoclavicular (EC) bilateral. Sem febre, perda ponderal ou lesões cutâneas. Ao exame objetivo: tumefação EC bilateral e adenopatias supraclaviculares. Analiticamente, síndrome inflamatória persistente [velocidade de sedimentação 102–108 mm/h, proteína C reativa até 5,20 mg/dL], com normalização transitória; sem citopenias; estudo imunológico e infeccioso negativos. Investigação articular revelou artrose EC bilateral e alterações degenerativas axiais multifocais. Ecografia cervical demonstrou múltiplas adenopatias supraclaviculares com perda do hilo gorduroso, sugestivas de malignidade. Ecografia tiroideia sem alterações. Tomografia computadorizada toraco-abdomino-pélvica (TC TAP) confirmou adenopatias, sem envolvimento mediastínico, hilar ou axilar, reduzindo a probabilidade de linfoma ou metástases. Tomografia por emissão de positrões com fluordesoxiglicose (PET-FDG) não evidenciou captação ganglionar patológica, mas revelou hipermetabolismo nas articulações EC, hiperostose, entesites e envolvimento axial multifocal, sugerindo espectro SAPHO (Sinovite, Acne, Pustulose, Hiperostose, Osteíte). Iniciada corticoterapia, verificou-se melhoria clínica e regressão ganglionar, reforçando etiologia inflamatória. Na ausência de sinais de alarme, optou-se por não realizar biópsia ganglionar.

Discussão

Este caso ilustra um provável SAPHO atípico, sem envolvimento cutâneo e sem o fenótipo clássico. As adenopatias supraclaviculares motivaram exclusão sistematizada de malignidade. A normalização transitória dos marcadores inflamatórios, incomum em doença linfoproliferativa, constituiu um dado orientador precoce. A PET-FDG sem captação ganglionar e com padrão inflamatório osteoarticular suportou etiologia inflamatória sistémica e sustentou abordagem conservadora.

Conclusão

Entidades raras como o espectro SAPHO podem mimetizar doença neoplásica, exigindo equilíbrio entre investigação exhaustiva e interpretação crítica dos achados, evitando tanto o sobrediagnóstico oncológico como a exclusão prematura de etiologias autoimunes.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 45

BLOQUEIO AURICULOVENTRICULAR COMPLETO FETAL SEM SINAIS DE DESCOMPENSAÇÃO: MORTE FETAL INESPERADA ÀS 37 SEMANAS

Joana Alves Afonso; Maria Ponces Saraiva; Rita Castanheira Rodrigues; Sofia Brasil; Paula Martins; Daniela Marado
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

O bloqueio auriculoventricular (BAV) completo fetal é uma complicação rara, mas grave, associada, em 40% dos casos, à passagem transplacentária de anticorpos anti-SSA/Ro e anti-SSB/La, que exige uma abordagem multidisciplinar complexa. Fetos sem hidrópia fetal e com frequência ventricular (FV) superior a 55bpm associam-se a melhor prognóstico. As opções de tratamento mantêm-se controversas e as indicações para o momento ideal para o parto permanece um desafio, devendo ser adaptado individualmente.

Caso clínico

Mulher de 41 anos, G3P1 (1ª gestação sem intercorrências, 2ª gestação aborto no 1º trimestre), com antecedentes pessoais de asma e história familiar de patologia autoimune (vitiligo e psoríase). Às 21 semanas e 6 dias de gestação, foi detetada bradicardia fetal em ecografia morfológica de rotina, tendo o ecocardiograma fetal demonstrado coração estrutural e funcionalmente normal, mas sugerido BAV 2:1 ou BAV completo, com FV 58 bpm e sem hidrópia fetal. Foi internada e iniciou terapêutica com dexametasona 4 mg/dia, aumentada posteriormente para 8mg/dia, imunoglobulina endovenosa 1 g/kg e salbutamol 30mg/dia. A investigação materna revelou positividade para anticorpos anti-SSA/Ro e anti-SSB/La, tendo-se acrescentado hidroxycloquina 400 mg/dia à terapêutica.

A gravidez foi acompanhada com avaliações ecocardiográficas seriadas, com confirmação de BAV completo, mas sem evidência de hidrópia fetal ou sinais de descompensação cardíaca, com boa função sistólica. Apesar da vigilância estreita e da estabilidade ecocardiográfica aparente, que apontariam para bom prognóstico, a gestação culminou em morte fetal súbita, às 37 semanas.

Discussão

O BAV completo fetal associado a anticorpos anti-SSA/Ro e anti-SSB/La constitui uma entidade de elevado risco, cujo curso clínico pode ser imprevisível mesmo na ausência de sinais prévios de falência cardíaca fetal. As recomendações atuais favorecem vigilância seriada, terapêutica de acordo com características clínicas e parto em centro diferenciado, com apoio de cardiologia pediátrica. A antecipação do parto é geralmente considerada para situações de deterioração fetal iminente, com FV<45 bpm e hidrópia. Nos restantes, a indicação para o parto não é restrita, devendo ser avaliada singularmente.

Conclusão

Este caso ilustra a dificuldade de estratificação prognóstica em fetos aparentemente estáveis, corroborando a imprevisibilidade da evolução e levanta a questão do equilíbrio entre o risco de morte fetal intrauterina súbita e os riscos associados à prematuridade. A ausência de hidrópia ou de descompensação cardíaca, apesar de associado a melhor prognóstico, não exclui um desfecho adverso, reforçando a necessidade de abordagem individualizada e de discussão multidisciplinar.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 46

LÚPUS ERITEMATOSO BOLHOSO: UMA MANIFESTAÇÃO RARA

Joana Alves Afonso; Maria Ponces Saraiva; Sofia Brasil; Ana Carolina Figueiredo; Daniela Marado; Jorge Fortuna
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

O lúpus eritematoso bolhoso (LEB) é uma apresentação rara que afeta menos de 5% dos doentes diagnosticados com lúpus eritematoso sistémico (LES), com incidência superior na raça negra. O seu reconhecimento clínico é fundamental, dado o impacto na qualidade de vida e a necessidade de terapêutica específica.

Caso Clínico

Apresenta-se o caso de uma mulher de 27 anos, melanodérmica, com diagnóstico de LES estabelecido em março de 2024 (poliartralgias inflamatórias, alopecia, máculas hiperpigmentadas, aftose oral, fenómeno de Raynaud, ANA 1:320, anti-dsDNA, anti-SSA, anti-Sm e anti-RNP positivos, com hipocomplementémia) e sob tratamento com hidroxicloroquina, prednisolona, cálcio e vitamina D. Durante os primeiros 2 anos de doença, apresentou um seguimento clínico errático, mas, por mudança de área de residência, recorreu ao nosso hospital com episódios recorrentes de erupção cutânea vesículo-bolhosa generalizada (envolvendo membros, dorso das mãos e tórax).

A biópsia cutânea confirmou o diagnóstico de LEB. Foi associada dapsona (50mg em dias alternados) à terapêutica de base, com controlo clínico da dermatose, restando atualmente apenas lesões de hiperpigmentação pós-inflamatórias.

Discussão/Conclusão:

O diagnóstico diferencial de erupções bolhosas em doentes com LES pode ser desafiante. Este caso reforça a importância da clínica e biópsia cutânea na distinção de lesões bolhosas e diagnóstico de LEB, tipicamente associado a maior atividade de doença e envolvimento orgânico. Além disso, destaca-se a dapsona como primeira linha terapêutica em casos de LEB.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 47

DO PÂNCREAS AO MÚSCULO

Pedro Moules; Rita Palma Féria; Telma Costa Cabral; Ana Grilo; Fernando Martos Gonçalves
Hospital Beatriz Ângelo

Introdução

A miosite é uma patologia heterogénea, caracterizada por inflamação muscular crónica que conduz a fraqueza muscular progressiva. Pode ter múltiplas etiologias: autoimune, induzida por fármacos, paraneoplásica, infecciosa ou metabólica. As miosites inflamatórias englobam subtipos distintos, sendo a miosite necrotizante imunomediada uma das formas de apresentação mais grave.

Caso Clínico

Mulher de 54 anos, autónoma, com história de neoplasia do pâncreas diagnosticada recente e em decisão terapêutica, hipertensão arterial, tabagismo crónico e síndrome depressivo, medicada em conformidade.

Recorreu ao serviço de urgência por dor epigástrica cólica em cinturão com alívio em anteflexão do tronco e dor intensa nos membros inferiores com limitação progressiva da mobilidade na última semana. À admissão para além da icterícia e abdómen doloroso à palpação, destacava-se edema e dor intensa à palpação das coxas.

Analiticamente com acidémia metabólica, lesão renal aguda e creatina quinase (ck) >100 000 U/L, com necessidade transitória de hemodiálise. Após melhoria e estabilização da doente verificou-se manutenção de valores de ck colocando-se a hipótese de miosite paraneoplásica. Foram excluídos agentes infecciosos bem como a introdução de novos fármacos, nomeadamente estatinas.

Do estudo efetuado destaca-se estudo imunológico dirigido a miosites (anti-TIF1 γ , anti-NXP2, anti-Jo-1, anti-Mi-2, anti-MDA5, anti-SAE, anti-PL-7, anti-PL-12 e anti-HMGCR) negativo. Eletromiografia que demonstrou fraca ativação voluntária dos membros inferiores e a biópsia muscular confirmou miosite necrotizante imunomediada. Assumindo miosite necrotizante paraneoplásica, iniciou corticoterapia sistémica com posterior associação de azatioprina como poupador de corticoide, com boa evolução clínica.

Discussão

A miosite paraneoplásica, raramente associada a neoplasia pancreática, pode cursar com rabdomiólise grave e lesão renal aguda, exigindo monitorização em ambiente de cuidados intensivos. A ausência de autoanticorpos, presente em 30 a 40% dos casos, não exclui miopatia inflamatória e não deve atrasar o tratamento em doentes com características clínicas, laboratoriais e histopatológicas compatíveis. A biópsia muscular continua a ser essencial para o diagnóstico preciso e classificação dos casos seronegativos, permitindo excluir diagnósticos alternativos.

Conclusão

Este caso demonstra a necessidade de manter a hipótese diagnóstica e índice de suspeição de miosite, mesmo na ausência de autoanticorpos específicos, dado que o reconhecimento precoce e a instituição atempada de imunossupressão podem ser determinantes para a evolução e prognóstico, neste caso a par do tratamento dirigido à neoplasia subjacente.

Moderators: Helena Brito, Hilda Freitas

PO CC 38 | PO CC 48 - 08:30-09:30

PO - CC 48

QUANDO A PELE NÃO DENUNCIA

Pedro Moules; Rita Palma Féria; Pedro Neto Pinto; Ana Grilo; Fernando Martos Gonçalves
Hospital Beatriz Ângelo

Introdução

A fibrose pulmonar é uma doença pulmonar intersticial crónica e progressiva, associada a dispneia e insuficiência respiratória. A forma mais comum é a fibrose pulmonar idiopática, sem causa identificável, mas podemos reconhecer doença fibrosante associada a exposições ambientais, autoimunidade, toxicidade farmacológica, infeções e suscetibilidade genética. A sua associação com a esclerose sistémica, é bem reconhecida.

Caso Clínico

Homem, 65 anos, autónomo, com história de fibrose pulmonar idiopática sob pirfenidona, cardiopatia isquémica, hipertensão arterial e dislipidemia. Avaliado em consulta por alterações da coloração das mãos compatíveis com fenómeno de Raynaud trifásico, tendo iniciado amlodipina. Após 2 semanas reavaliado com evolução das alterações para úlceras digitais no 3.º dedo da mão direita, sendo admitido em internamento para estudo etiológico.

Ao exame objetivo destacavam-se pulso radial filiforme, hipocratismo digital, sem espessamento cutâneo, presença de úlceras no 3.º dedo da mão direita e calcâneo direito. A angio-tomografia computadorizada excluiu a nível vascular sinais inflamatórios ou estenoses significativas no tronco e membros inferiores. A capilaroscopia demonstrou número de capilares preservado, presença de megacapilares e distorções menores, múltiplas hemorragias não traumáticas, sem zonas avasculares ou de neoangiogénese. Analiticamente, anticorpo anti-fibrilarina positivo.

Face ao conjunto das manifestações clínicas e dos exames complementares, foi assumido o diagnóstico de esclerodermia sine scleroderma. Iniciou iloprost e antagonista dos canais de cálcio com melhoria clínica e sintomática. Após discussão multidisciplinar, iniciou nintedanib pelo envolvimento pulmonar intersticial associado.

Discussão

A esclerodermia sine scleroderma é uma forma rara de esclerose sistémica, caracterizada por manifestações viscerais típicas na ausência de esclerodactilia ou esclerose cutânea proximal. O envolvimento pulmonar pode preceder o diagnóstico, sendo o evento inaugural. A positividade do anticorpo anti-fibrilarina, o padrão capilaroscópico e as manifestações vasculares periféricas sustentaram o diagnóstico. A reavaliação da etiologia subjacente à fibrose pulmonar idiopática permitiu otimizar a abordagem terapêutica, com introdução de nintedanib, aprovado tanto na fibrose pulmonar idiopática como na fibrose pulmonar associada a doenças do tecido conjuntivo. Protelou-se o início de micofenolato de mofetil por recusa do doente.

Conclusão

Este caso realça a importância de considerar esclerose sistémica, nomeadamente na forma sine scleroderma, em doentes com fibrose pulmonar idiopática e manifestações vasculares periféricas. A abordagem multidisciplinar é fundamental para estabelecer o diagnóstico etiológico correto e instituir a terapêutica mais adequada, com impacto direto no prognóstico.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 49

FENÓMENO DE RAYNAUD E TROMBOSE DA ARTÉRIA CUBITAL: CONTRIBUTOS PARA NECROSE DIGITAL EM DOENTE COM SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍDICO SECUNDÁRIOFilipa Almeida Saraiva¹; Ana Sara Monteiro¹; Mariana Rocha Afonso²; Giovanna Guida¹; Alexandru Babiciu¹; Rita Rosa Domingos¹¹ Centro Hospitalar Universitário do Algarve / Hospital de Faro² Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE / Hospital Pedro Hispano

O SAF, uma doença autoimune sistémica, caracteriza-se por eventos trombóticos arteriais e/ou venosos e/ou complicações obstétricas, acompanhados por anticorpos antifosfolipídicos (aPL). Pode ser primário ou secundário a outras doenças autoimunes como o Lúpus Eritematoso Sistémico (LES), ao qual se associa em cerca de 30% dos casos. Pode atingir vários órgãos, sendo as úlceras digitais um sintoma inicial raro.

O Fenómeno de Raynaud (FR), presente em 15-45% de doentes com LES, associa-se a disfunção endotelial e trombose microvascular, podendo originar, em casos graves, necrose digital.

Caso Clínico

Homem de 37 anos, canalizador e pescador desportivo, fumador (20UMA), sem antecedentes de relevo, recorreu à urgência por dor, edema e flictenas nas falanges distais e episódios de palidez, cianose e rubor nos 5 dedos da mão direita com um mês de evolução. Objetivamente, encontrava-se normotenso, normocárdico, com pulso radial rítmico e regular.

Do estudo analítico, hemograma e leucograma sem alterações, PCR 29mg/L, VS 14mm/h, ANA positivos, Ac dsDNA 22 UI/mL (ref <20), C4 0.145g/L (ref 0.16-0.38). Ac cardiopina IgG 66.5 (ref <10), IgM 10 (ref <7); Beta2-glicoproteína IgG 43.7, IgM 9.7 (ref <8); anticoagulante lúpico positivo.

Realizou angioTC torácica e do membro superior direito, que excluiu patologia de grandes e médios vasos.

O ecodoppler do membro superior direito revelou espessamento difuso da parede da artéria cubital direita com conteúdo do lúmen hipoecogénico, sugerindo a presença de trombo com ausência de fluxo ao nível do punho; artéria radial sem alterações.

A capilaroscopia foi inconclusiva.

Admitiu-se necrose digital em contexto de Síndrome Antifosfolipídico (SAF) secundário a LES com trombo ao nível da artéria cubital. Iniciou enoxaparina 1mg/kg 12/12h e metilprednisolona 500mg/dia durante 3 dias, seguida de corticoterapia 1mg/kg, com desmame progressivo.

Por FR, realizou ciclo de iloprost durante 5 dias e nifedipina 30mg 12/12h, com melhoria clínica.

O doente teve alta medicado com varfarina, hidroxicloroquina 200mg e ácido acetilsalicílico 100mg. Por hepatotoxicidade a azatioprina, iniciou em ambulatório metotrexato 20mg, oral.

Verificou-se melhoria das lesões e doença controlada. Foi encaminhado para a consulta de cessação tabágica.

Discussão

As úlceras e necrose digital, ainda que frequentes em algumas doenças autoimunes (como a esclerose sistémica, por exemplo), são raras em doentes com LES (<1%) e associam-se ao SAF.

No caso descrito consideramos ocorrer uma adição de fenómenos, com a trombose da artéria cubital e o FR a contribuírem para a necrose digital.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguiña Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 50

MACROPHAGE ACTIVATION SYNDROME - A RARE COMPLICATION OF A COMMON AGENT

Inês Marques da Silva¹; Renata Martinho²; Sara Dias¹; Marta Sousa²; Ana Rita Gomes¹; Madalena Vicente¹; Sara Castro¹; Eunice Patarata²; Ana Catarina Rodrigues²; Heidi Gruner²; Vera Bernardino²

¹ Hospital Curry Cabral

² Hospital Curry Cabral

Introduction

Macrophage Activation Syndrome (MAS) is a form of secondary hemophagocytic lymphohistiocytosis characterized by an excessive and dysregulated immune response that results in a cytokine storm and multiorgan dysfunction. Although frequently associated with autoinflammatory diseases or malignancies, MAS can be triggered by infectious processes. Its nonspecific clinical presentation and overlap with other entities, such as thrombotic microangiopathies, make the diagnosis particularly challenging, and early recognition is crucial for the institution of appropriate therapy.

Case Report

A 31-year-old previously healthy woman presented with a 4-day history of dry cough, dyspnea on moderate exertion, and odynophagia, accompanied by nausea and dark urine, without fever, prompting her to seek care at the Emergency Department. Initial physical examination was remarkable for mild hepatomegaly. Laboratory findings revealed thrombocytopenia with a nadir of $18 \times 10^9/L$ [150 - 450], anemia with hemoglobin of 9.7 g/dL, and ferritin of 3937.0 ng/mL [13 - 150]. Metabolic studies showed hypertriglyceridemia (360 mg/dL [<175]), fibrinogen 1.9 g/L [2.0-4.0], and AST 79 U/L [<32]. Imaging evaluation by CT confirmed hepatomegaly (185 mm). Given the severity of the thrombocytopenia and the presence of some schistocytes on peripheral blood smear, thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP) was initially suspected, but ADAMTS-13 activity was 0.82 IU/mL [≥ 0.67], excluding this diagnosis. Further investigation identified positivity for Influenza A virus, with remaining viral serologies and autoimmune studies negative. As MAS was suspected, H-Score was applied and yielded 195 points, conferring an estimated probability of 80-88% for this diagnosis. MAS secondary to Influenza A was then assumed and the patient was given three days of methylprednisolone (1 mg/kg). She presented a rapid clinical and laboratory recovery, with normalization of platelet count, and complete resolution of hepatomegaly.

Discussion and Conclusion

This case emphasizes the diagnostic complexity of MAS, which can mimic thrombotic microangiopathies. The prompt exclusion of TTP through ADAMTS-13 activity determination was of utmost importance. The use of the H-Score, to ensure a strong probability of a correct diagnosis, enabled a rapid implementation of the correct treatment. The identification of Influenza A as a trigger highlights the importance of excluding infectious causes in cases of exuberant immune activation. The rapid response to early corticosteroid therapy reinforces the efficacy of immunomodulation in this potentially fatal entity, enabling resolution of cytopenias and organ abnormalities.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguiña Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 51

BEYOND MONONUCLEOSIS: EBV - INDUCED AUTOIMMUNITY

Inês Marques da Silva; Renata Martinho; Sara Dias; Marta Botelho de Sousa; Ana Rita Gomes; Madalena Vicente; Sara Castro; Eunice Patarata; Ana Catarina Rodrigues; Heidi Gruner; Vera Bernardino
Hospital Curry Cabral

Introduction

Infectious mononucleosis, predominantly caused by Epstein-Barr virus (EBV), typically presents with fever, pharyngitis and lymphadenopathy. Although most cases follow a benign course, serious complications may occur, including autoimmune hemolytic anemia (AIHA). Cold agglutinins can be detected in up to 60% of patients with mononucleosis, although only 0.5-3% develop clinically significant AIHA. Mild elevation of liver enzymes is frequent, but cholestatic hepatitis with jaundice occurs in less than 5% of cases.

Case Report

A 23-year-old previously healthy woman presented with rash, fever, odynophagia and myalgias. Initial evaluation revealed normocytic normochromic anemia (hemoglobin 10.6 g/dL [N>12]), elevated transaminases (AST 160 U/L [N<32], ALT 124 [N<33]) and positive heterophile antibody test. As EBV infectious mononucleosis was diagnosed, symptomatic treatment with paracetamol and antihistamines was initiated and the patient was discharged. Two days later, she was readmitted with clinical deterioration, as physical examination revealed jaundice, hepatomegaly, massive splenomegaly and grade III-IV tonsillar hypertrophy. Lab reassessment disclosed progressive anemia (hemoglobin 7 g/dL), hyperbilirubinemia (11.3 mg/dL) and cholestatic hepatitis (ALP 384 U/L, GGT 226 U/L) and confirmed acute EBV infection (VCA IgM >160 U/mL [positive>40], viral load 629 IU/mL). Hemolysis workup showed reticulocytes 4.08% [0,5-1,5], undetectable haptoglobin and direct Coombs test positive for IgM and C3d. Abdominal CT demonstrated hepatomegaly (22.5 cm) with periportal edema, gallbladder wall thickening (12 mm), and splenomegaly (521 cm³). AIHA complicated by cholestatic hepatitis with gallbladder inflammation, secondary to EBV acute infection, was assumed and treatment consisted of intravenous immunoglobulin 1 g/kg/day for 2 days. Methylprednisolone 40 mg/day was added for severe pharyngeal edema for three days. By day 10, clinical improvement occurred with resolution of jaundice and hepatosplenomegaly, and laboratory improvement (hemoglobin 10.2 g/dL, bilirubin 1.57 mg/dL). Complete recovery was confirmed at 2-week follow-up.

Discussion and Conclusion

Autoimmune syndromes and diseases often arise from multifactorial processes, in which infectious agents such as EBV can act as triggers in a complex process that is also influenced by genetic, epigenetic, and environmental factors, among others. In this case, the direct association with EBV infection was quickly identified. Primary EBV infection in young adults is frequent and self-limited, but severe complications can rarely occur. High clinical suspicion with timely recognition of cold AIHA and cholestatic hepatitis, combined with appropriate immunosuppressive therapy, were essential for a favorable outcome.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 52

NEM TUDO É MÚSCULO: VASCULITE COMO CAUSA DE DOR GEMELAR

Mariana Lourenço; Jéssica Oliveria; Carolina Anjo; Andreia Lopes; Jéssica Vasconcelos; Adelino Carragoso; Marlene Delgado; Fabíola Figueiredo; Inês Cunha; Ana Filipa Viegas; João Tavares
Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE / Hospital de São Teotónio, EPE

A vasculite de pequenos vasos (VPV) traduz-se numa inflamação que atinge predominantemente vasos de pequeno calibre (capilares, arteríolas e vênulas), embora artérias e veias de médio calibre também possam ser afetadas.

A poliangeíte microscópica (PAM) é uma vasculite necrosante de pequenos vasos que se insere num espectro mais alargado de patologias conhecidas como vasculites associadas aos anticorpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA). É uma doença complexa que pode afetar qualquer sistema de órgãos, apresentando-se com um vasto leque de sintomas. O reconhecimento precoce é desafiante, sobretudo quando predominam sintomas inespecíficos, o que pode atrasar o diagnóstico e o início do tratamento adequado.

Mulher de 70 anos recorreu ao serviço de urgência por dor gemelar bilateral (DGB) com um mês de evolução, com agravamento progressivo associado a incapacidade funcional. Apresentava concomitantemente febre, anorexia e perda ponderal. Ao exame objetivo apresentava febre e DGB à palpação.

Como parte do estudo realizado previamente a nossa avaliação destacam-se uma TC da coluna lombar e eco-doppler dos membros inferiores sem evidência de alterações relevantes.

Analiticamente, destacava-se elevação marcada dos parâmetros inflamatórios e anemia normocítica normocrómica com função renal conservada e ausência de elevação das enzimas musculares.

Realizou estudo adicional que revelou apenas positividade para MPO ANCA. A angio-TC abdominal e dos membros inferiores revelou estenose significativa do tronco celíaco ($\approx 80\%$) e da artéria mesentérica superior ($\approx 70\%$), sem alterações nas artérias dos membros inferiores. Realizou ainda angiografia que apresentou apenas estenoses previamente descritas, ecocardiograma sem alterações relevantes, PET-CT sem evidência de vasculite grande vasos (com a ressalva de se tratar de um exame de baixa sensibilidade para vasculite de pequeno/médios vasos) e EMG sem sinais de miopatia ou neuropatia.

Pela persistência das queixas foi realizada biópsia do músculo gastrocnémio direito, que evidenciou infiltrado inflamatório centrado nos vasos do perimísio, sugestivo de processo vasculítico.

Iniciou prednisolona 1mg/Kg com melhoria clínica progressiva da dor e do estado geral, tendo sido posteriormente iniciado metotrexato.

As VAA podem apresentar-se de forma atípica e este caso ilustra uma apresentação incomum de PAM, com predomínio de sintomas musculoesqueléticos e constitucionais, reforçando a importância da integração clínica, laboratorial e histológica no diagnóstico.

Em suma, este caso constitui a ilustração expressiva da dificuldade do diagnóstico das VPV. A ausência de manifestações clássicas, a predominância de sintomas inespecíficos e a sucessão de exames inconclusivos tornaram o processo diagnóstico particularmente complexo e prolongado, exigindo investigação exaustiva e elevada suspeição até à confirmação histológica.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 53

O INIMIGO INVISÍVEL: GEPA MASCARADA POR COMORBILIDADES AUTOIMUNES

Mariana Lourenço; Jéssica Oliveira; Carolina Anjo; Andreia Lopes; Inês Cunha; Joana Cunha; Ana Filipa Viegas; João Tavares; Vera Romão; André Sotero
Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE / Hospital de São Teotónio, EPE

As vasculites de pequenos vasos (VPV) constituem um grupo heterogéneo de doenças inflamatórias que podem envolver múltiplos órgãos e originar manifestações clínicas variadas. A granulomatose eosinofílica com poliangeíte (GEPA) é uma VPV, que se insere num espetro mais alargado de patologias conhecidas como vasculites associadas aos anticorpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA). A sua apresentação clínica é variável e pode ser desafiante, sendo caracterizada pela presença de eosinofilia e inflamação granulomatosa.

Mulher de 68 anos, com antecedentes de esclerose sistémica (ES) limitada, recorreu ao serviço de urgência por dispneia para pequenos esforços e cansaço com 15 dias de evolução. Ao exame objetivo não apresentava alterações relevantes. Analiticamente com alcalémia respiratória, anemia normocítica, leucocitose com neutrofilia e eosinofilia ($0.8 \times 10^9/L$), trombocitose, creatinina 1.4 mg/dL, PCR 16,53 mg/dL, troponina 1025,74 ng/L e D-Dímero de 2231,0 ng/mL.

Realizou angio-TC torácica que excluiu embolia pulmonar e outras alterações torácicas agudas e fez ecografia renovesical que não apresentava alterações. Foi internada em cardiologia com suspeita de miocardite. Durante o internamento na cardiologia realizou coronariografia que não revelou alterações significativas, tendo sido objetivada febre motivo pelo qual iniciou antibioterapia empírica. Pela ausência de resposta à antibioterapia e pela suspeita de etiologia não infecciosa, foi transferida para medicina interna.

Do estudo posteriormente realizado destacavam-se: ANCA-MPO, eosinofilia ($1.6 \times 10^9/L$), lesão renal aguda (LRA) e proteinúria. Consequentemente realizou biópsia renal, cujo resultado foi compatível com GEPA. Realizou ainda RM cardíaca que revelou realce tardio miocárdico por provável miopericardite prévia.

Iniciou três pulsos de metilprednisolona de 500mg, seguidos de prednisolona 1mg/Kg/dia e posteriormente rituximab, verificando-se evolução favorável, com redução dos parâmetros inflamatórios e da troponina, resolução da eosinofilia, proteinúria e da LRA.

Este caso retrata uma associação extremamente rara entre ES e GEPA, o que constituiu um desafio não só diagnóstico, mas também terapêutico, face ao risco de crise renal esclerodérmica associado ao uso de doses elevadas de corticoterapia. Tal exigiu uma monitorização clínica e laboratorial rigorosa da doente, não se tendo verificado o desenvolvimento dessa complicação.

Em suma, este caso ilustra a complexidade das VPV, particularmente na coexistência entre ES e GEPA, uma associação excepcionalmente rara, em que a exigente jornada diagnóstica se cruza com a dificuldade do equilíbrio terapêutico. O reconhecimento atempado da vasculite permitiu instituir tratamento eficaz, sem descuidar o elevado risco de crise renal esclerodérmica associado à corticoterapia.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 54

ANTICORPO ANTI-NXP2: O SINAL DISCRETO DE UMA GRAVIDADE ANUNCIADA

Mariana Lourenço; Jéssica Oliveira; Carolina Anjo; Andreia Lopes; Inês Cunha; Joana Cunha; Ana Filipa Viegas; João Tavares

Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE / Hospital de São Teotónio, EPE

O Anti-NXP2 é um autoanticorpo específico das miopatias inflamatórias idiopáticas, particularmente associado à dermatomiosite. A sua presença associa-se a um subgrupo clínico com características próprias, tendo sido descrito em cerca de 20–25% dos doentes, e associa-se frequentemente a fraqueza muscular grave, disfagia e risco aumentado de neoplasias.

Homem de 55 anos recorreu ao serviço de urgência por quadro com 3 meses de evolução de eritema facial persistente, mialgias cervicais e dos membros superiores e fraqueza muscular proximal que condicionava as atividades de vida diárias. Posteriormente, desenvolveu também disfagia para sólidos e líquidos, anorexia, perda ponderal, fenómeno de Raynaud e fotossensibilidade.

Ao exame objetivo destacavam-se rash heliotrópico, sinal em V, sinal do xaile e pápulas de Gottron. Analiticamente, verificava-se elevação de CK de aproximadamente 5 vezes o limite superior da normalidade ($\approx 5 \times \text{LSN}$), LDH ($\approx 2 \times \text{LSN}$) e transaminases (ALT $\approx 2 \times \text{LSN}$; AST $\approx 3 \times \text{LSN}$).

Durante o internamento complementou-se o estudo com: análises que revelaram com único anticorpo positivo o Anti-NXP2, com ANAs e ENAs negativos e aldolase normal, EMG que apresentava padrão compatível com miopatia inflamatória, manometria esofágica com ausência de contractilidade, compatível com envolvimento esofágico da doença e biópsia cutânea com achados compatíveis com dermatomiosite. Para estudo de neoplasia oculta realizou ainda TC-TAP, colonoscopia, endoscopia digestiva alta e ecografia da tiroide que excluíram lesões tumorais.

Como terapêutica, o doente realizou pulsos de metilprednisolona 1g nos primeiros 3 dias, seguidos de prednisolona 1mg/Kg, com melhoria clínica parcial, nomeadamente da força muscular e do rash. Por disfagia persistente, realizou imunoglobulina intravenosa, com ligeira melhoria. Por último, iniciou imunossupressão com metotrexato. À data da alta, apresentava melhoria global.

A positividade para o anticorpo Anti-NXP2 neste doente enquadra-se no fenótipo descrito na literatura, caracterizado por fraqueza muscular extensa e disfagia significativa. Embora não tenha sido identificada qualquer neoplasia no momento do diagnóstico, o risco acrescido obriga a uma vigilância apertada, sobretudo nos primeiros anos de seguimento.

Este anticorpo associa-se igualmente a formas potencialmente mais graves da doença, que frequentemente exigem terapêuticas imunossupressoras intensivas. A resposta parcial à corticoterapia e à imunoglobulina observada neste caso é consistente com a variabilidade clínica e o desafio terapêutico descritos nestes doentes.

Em suma, o reconhecimento das particularidades do fenótipo associado ao Anti-NXP2 e do respetivo risco neoplásico permite uma abordagem diagnóstica e terapêutica mais dirigida. Esta estratégia garante uma vigilância oncológica adequada, contribuindo potencialmente para um melhor prognóstico.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 55

CBP-LES: UM CASO DE OVERLAP AUTOIMUNE

Raquel Saraiva Figueiredo; Soares Rita; Salgueiro Rúben; Canadas Sónia; Blanco Torres Celestina; Potlog Nadejda;
Santiago Correia João
UlsGuarda

Introdução

A coexistência de colangite biliar primária (CBP) e lúpus eritematoso sistémico (LES) constitui uma entidade rara no espectro das síndromes de overlap autoimune. A multiplicidade de manifestações clínicas e imunológicas representam desafios no diagnóstico e no seguimento, particularmente perante envolvimento multissistémico e persistência de autoanticorpos em títulos elevados.

Caso clínico

Mulher de 48 anos, seguida em consulta de Doenças Autoimunes por síndrome de overlap CBP-LES (critérios Eular/ACR 2019 com ANA+, leucopenia, trombocitopenia, alopecia não cicatricial, aftas orais, derrame pericárdico, poliartrite e diminuição de C3). Dos antecedentes destacam-se DM tipo 2, HTA e dislipidemia.

O estudo imunológico revelou ANA persistentemente positivo em títulos elevados (até 1:5120), padrão citoplasmático granular fino mitocondrial e padrão mosqueado, positividade de AMA-M2 (140 U/ml) e AMA-BPO (133 U/ml), assim como anti-sp100 (181 U/ml) e Ro-52 (45 U/ml) positivos.

Nos exames complementares de diagnóstico, analiticamente: alteração persistente (superior a seis meses) do perfil hepático, com colestase (FA 275 U/L; GGT 229 U/L), sem hiperbilirrubinémia, VS elevada e alteração da ficha lipídica.

A ecografia abdominal e RMN hepática evidenciaram hepatomegalia de contornos bosselados e heterogeneidade estrutural difusa compatíveis com hepatopatia crónica, com exclusão de obstrução biliar (colangite esclerosante primária) e nódulo hepático sólido sugestivo de hemangioma. A Fibroscan revelou fibrose hepática avançada.

A endoscopia digestiva alta demonstrou gastrite crónica moderada com atrofia glandular ligeira e metaplasia intestinal moderada associada a *H. pylori*.

A doente encontra-se a cumprir terapêutica com ácido ursodesoxicólico (15 mg/kg/dia), hidroxicloroquina (400 mg, 5 dias), atorvastatina (40 mg) com ezetimiba (10 mg), perindopril (10mg) e terapêutica antidiabética, com melhoria marcada e desaparecimento do padrão de colestase aos 9 meses.

Discussão

Este caso evidencia a complexidade das síndromes de overlap autoimune, destacando a associação rara entre CBP e LES. A persistência de ANA em títulos elevados, associada à positividade AMA-M2, AMA-BPO e anti-sp100, reforça o papel dos autoanticorpos específicos na orientação diagnóstica e prognóstica.

Conclusão

As síndromes de overlap autoimune exigem abordagem multidisciplinar e seguimento prolongado. Este caso destaca a importância da integração clínica, laboratorial e imagiológica na identificação precoce de envolvimento sistémico e progressão, nomeadamente hepática, em doentes com autoimunidade complexa.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguiña Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 56

A PROPÓSITO DE UM FENÓTIPO DE OVERLAP COMPLEXO

Raquel Saraiva Figueiredo; Soares Rita; Salgueiro Rúben; Canadas Sónia; Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda;
Santiago Correia João; Blanco Torres Celestina
UlsGuarda

Introdução

A coexistência de múltiplas doenças autoimunes representa um desafio diagnóstico e terapêutico, sobretudo perante manifestações sistémicas heterogéneas e positividade múltiplos anticorpos (Ac).

Caso Clínico

Mulher de 68 anos, seguida em consulta de Doenças Autoimunes, com antecedentes de gastrite crónica, osteoporose e asma, tendo sido diagnosticada com LES, com critérios Eular/ACR 2019 de alopecia não cicatricial, aftas orais, artralguas, serosite e citopenias (leucopenia, linfopenia e trombocitopenia), associadas a ANA positivo, Ac1-nuclear homogéneo (640) e AC 6/7 padrão de pontos nucleares (1280) e Ac anti-cromatina (166 U/ml) fortemente positivo. Iniciou quadro de diarreia de características de má absorção sendo diagnosticada inicialmente com síndrome do colon irritável, sem resposta ao tratamento, pelo que se continuou estudo por suspeita de doença celíaca do adulto (DC).

O estudo endoscópico indicou gastrite crónica ativa e alterações histológicas duodenais (atrofia vilositária grau 3c de Marsh-Oberhuber), com associação a positividade de Ac anti-endomísio IgA (35 U/ml) e Ac anti-gliadina desaminada IgA (110 U/ml), compatíveis com doença celíaca ativa.

A ecografia tiroideia demonstrou glândula aumentada, heterogénea e pseudonodular, associada a anti-TPO >2000 e anti-tiroglobulina positivos, compatível com tiroidite autoimune.

A doente cumpre terapêutica com hidroxicloroquina (400 id), metformina e dieta isenta de glúten, com melhoria significativa do quadro, mantendo seguimento.

Discussão

Doentes com LES apresentam uma prevalência quatro vezes superior de DC relativamente à população geral e partilham a predisposição para determinados génotipos específicos (DQ2, DQ8, B8, DR3) e para fatores ambientais.

Conclusão

Devemos suspeitar de DC em doentes com LES que iniciam quadro de diarreia, dor abdominal, náuseas/vómitos, aftas orais recorrentes e anemia. No diagnóstico, a endoscopia e a histologia são fundamentais, bem como a avaliação da resposta à eliminação de glúten, tendo em conta a probabilidade de falsos positivos e negativos com Ac como o anti-gliadina. Devido ao bom prognóstico com tratamento, um diagnóstico precoce pode melhorar a qualidade de vida e diminuir a morbilidade.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 57

GASTROENTERITE EOSINOFÍLICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Raquel Saraiva Figueiredo; Soares Rita; Salgueiro Rúben; Canadas Sónia; Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda;
Blanco Torres Celestina; Santiago Correia João
UlsGuarda

Introdução

A gastroenterite eosinofílica (GEE) é uma doença rara caracterizada por infiltração eosinofílica do trato gastrointestinal, frequentemente associada a eosinofilia periférica. Pode envolver qualquer segmento do tubo digestivo, com manifestações clínicas variáveis consoante a localização e profundidade da infiltração. O diagnóstico baseia-se na clínica e confirmação histológica por endoscopia digestiva e biópsia.

Caso Clínico

Mulher de 27 anos admitida por dor abdominal com três semanas de evolução, associada a náuseas, diarreia e aumento do perímetro abdominal. Analiticamente com eosinofilia periférica, correspondendo a 36,5% dos leucócitos totais ($13.360/\text{mm}^3$).

A radiografia abdominal revelou níveis hidroaéreos no quadrante direito e a TC abdominal espessamento difuso dos dois terços inferiores do esófago, ascite moderada e distensão de ansas do intestino delgado. A endoscopia digestiva alta evidenciou anel péptico distal e hiperémia da mucosa gástrica. A colonoscopia mostrou válvula ileocecal congestiva e petequiral, bem como mucosa cólica com circulação submucosa exuberante. As biópsias revelaram hiperplasia mucosa e infiltração eosinofílica.

Foi realizada paracentese ecoguiada que identificou 6912 leucócitos/ mm^3 no líquido ascítico, dos quais 93,3% correspondiam a eosinófilos. Perante os achados clínicos, laboratoriais, imagiológicos e histológicos, foi estabelecido o diagnóstico de GEE com envolvimento mucoso, muscular e seroso.

Iniciou terapêutica com prednisolona 40 mg/dia por via oral durante duas semanas, com desmame progressivo, assim como dieta de eliminação, identificação e exclusão de alimentos alergénicos comuns (leite de vaca, ovos, soja, trigo, amendoim, marisco e peixe) com melhoria clínica e analítica. Atualmente encontra-se assintomática.

Discussão

A apresentação clínica da GEE varia consoante localização e profundidade da infiltração. Neste caso destaca-se a coexistência de eosinofilia periférica, ascite eosinofílica e distensão intestinal, compatíveis com compromisso seroso, muscular e manifestações típicas de envolvimento mucoso.

Trata-se de uma entidade rara e subdiagnosticada. A integração laboratorial, endoscópica e histológica é fundamental na confirmação diagnóstica e orientação terapêutica.

Conclusão

A GEE constitui uma doença de apresentação heterogénea. Este caso reforça a importância da investigação dirigida, salientando o papel essencial da histologia na confirmação diagnóstica e no início precoce de terapêutica.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilera Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 58

THERAPEUTIC CHALLENGES IN REFRACTORY NEURO-BEHÇET'S DISEASE: IS RITUXIMAB AN EFFECTIVE ALTERNATIVE?Ricardo C Pais¹; Vera Bernardino²; Eunice Patarata²; Heidi Gruner²; Ana Rita Gomes²; Renata Martinho²;
Inês Marques da Silva²; Sara Dias²; Marta Botelho de Sousa²; Madalena Vicente²; Sara Castro²; Ana Catarina Rodrigues²¹ Hospital do Barlavento Algarvio² Hospital Curry Cabral**Introduction**

Behçet's disease (BD) is a vasculitis of unknown origin that affects blood vessels of various sizes. Characterized by recurrent oral and genital ulcers, it can involve vital organs, such as the central nervous system (CNS). Neuro-Behçet's disease can manifest in parenchymal or non-parenchymal (vascular) forms; it is associated with a poorer prognosis and requires aggressive immunosuppressive therapy. Evidence regarding the treatment of refractory cases remains limited.

Clinical Case

A 52-year-old woman with DB since 2011, presenting with mucocutaneous, vascular, and intestinal involvement, and CNS involvement since 2016: 5 episodes characterized by headache and changes in visual acuity, confirmed by laboratory and/or radiological findings. She underwent pulses of methylprednisolone, infliximab, and cyclophosphamide, with a favorable but temporary therapeutic response. She is currently on 10 mg of prednisolone, 50 mg of azathioprine, and monthly intravenous immunoglobulin, with recurrence of headaches.

Recently, she presented at the clinics with hemiparesis (muscle strength ? in the right hemibody) and right hemihypoesthesia, which had been evolving for one week. A cranial magnetic resonance imaging (MRI) revealed multiple focal lesions with T2/FLAIR hyperintensity in the perivascular white matter, and lumbar puncture yielded clear, sterile fluid with no cytological or biochemical abnormalities. Infectious causes and other vascular or inflammatory involvement were ruled out. Assuming a new flare of neuro-Behçet's disease, treatment was initiated with methylprednisolone 1 g for 3 days, followed by prednisolone 1 mg/kg/day, and rituximab (RTX) (2 infusions of 1 g separated by 2 weeks). Complete resolution of the neurological deficits was observed within 3 weeks, which persisted after 2 months of follow-up.

Discussion

This case presents a patient with recurrent parenchymal neuro-Behçet's disease that is refractory to treatment, underscoring the aggressive and resistant nature of the disease and justifying the need for alternative therapeutic strategies. A rapid and complete response to RTX was observed, although the follow-up period is still short, suggesting a possible central role for B lymphocytes in DB activity. Thus, RTX may be considered a valid therapeutic alternative in cases of refractoriness.

Conclusion

In conclusion robust long-term studies are needed to define strategies for maintenance therapy (retreatment vs. surveillance) in these recurrent situations.

Moderators: Pedro Lopes, José Aguilla Rios

PO CC 49 | PO CC 59 - 08:30-09:30

PO - CC 59

INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE SINDROME ANTISINTETASE

Ricardo C Pais; Ana Rita Dos Santos Ribeiro; Ricardo Ralha Martins; Nuno Bernardino Vieira; Marta Segurado Duarte
Hospital do Barlavento Algarvio

Introdução

As miopatias inflamatórias idiopáticas são um grupo heterogêneo de doenças sistêmicas e imunomediadas que afetam o músculo estriado. O síndrome Antisintetase (SAS) é um subtipo particularmente grave devido à presença frequente de doença intersticial pulmonar.

Caso Clínico

Mulher de 66 anos, recorre ao Serviço de Urgência, por quadro de dor e edema das mãos com 2 semanas de evolução, negando outros sintomas. Ao exame objetivo a apresentava necrose da falange distal do 4º dedo da mão esquerda. No oitavo dia de internamento, verificou-se um rápido agravamento da função respiratória com necessidade de oxigenação por cânulas nasais de alto fluxo, infiltrados pulmonares bilaterais no raio-x. A Tomografia Computadorizada realizada subsequentemente revelou achados compatíveis Pneumonia Intersticial não específica. Tendo em conta o agravamento clínico e imagiológico, procedeu-se a transferência para os cuidados intensivos tendo sido iniciado metilprednisolona endovenosa (1 mg/Kg/dia), que foi mantida durante 10 dias pela gravidade da disfunção pulmonar, sendo que após este período foi passada para prednisolona oral. No final do internamento os Anticorpos Anti-Jo1 vieram positivos, tendo sido pedida colaboração a reumatologia e pneumologia para iniciar terapêutica de manutenção.

Discussão

O SAS manifesta-se normalmente com uma combinação de miosite, fenómeno de Raynaud, Artrite Febre e Doença Pulmonar Intersticial, sendo o diagnóstico dado pela presença de uma manifestação clínica típica acompanhada pela presença de Anticorpos Anti-tRNA, dos quais o anti-Jo1 é o mais frequente. A terapêutica passa por uma primeira fase de indução com corticoides, seguida de uma fase de manutenção onde podem ser incluídos fármacos anti reumáticos modificadores de doença.

Conclusão

Com este trabalho pretendemos mostrar um caso clínico com apresentação particularmente grave devido ao envolvimento pulmonar e necessidade prolongada de corticoterapia em alta dose.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 60

UM CASO DE ENVOLVIMENTO DA MEDULA À PELE: MIELODISPLASIA COMPIODERMA GANGRENOSO – SÍNDROME VEXAS-LIKE

Filipa Domingues; Sara Sousa Ferreira; Lília Castelo Branco; Cátia Loureiro Pereira; Renata Aguiar;
Elisabete Pinelo; Eugénia Madureira
Unidade Local de Saúde do Nordeste

Introdução

A síndrome VEXAS é uma síndrome autoinflamatória, que afeta predominantemente homens de meia-idade, com alterações hematológicas, nomeadamente Síndrome Mielodisplásica (SMD). As manifestações incluem febre recorrente e lesões cutâneas neutrofílicas — incluindo Pioderma Gangrenoso (PD). O termo “VEXAS-like” tem sido utilizado em doentes com fenótipo clínico sugestivo, mas sem confirmação genética ou com variantes não clássicas.

Caso Clínico

Masculino, 61 anos. Autónimo. Internamento prévio por espondilodiscite sem isolamentos bacterianos, com síndrome inflamatória sistémica e histologia a revelar “ processo inflamatório inespecífico” tendo cumprido ciclo de antibioterapia (ATB) empírica. Em estudo por Hematologia por alterações hematológicas com 2 anos de evolução com pancitopenia com microcitose rubra, tendo-se assumido SMD com início de tratamento com azacitidina. Admitido no Serviço de Urgência horas após administração de azacitidina por febre. Analiticamente pancitopenia e marcadores inflamatórios persistentemente elevados apesar de ATB de largo espectro (meropenem e vancomicina), sem isolamentos microbiológicos ou evidência de foco infeccioso no estudo realizado. Ao 3º dia de internamento AVC isquémico com RM cerebral com trombozes cerebrais bilaterais. Após punção venosa, surgiu aparente flebite no membro superior esquerdo (MSE) com extensão rápida e progressão para exuberante necrose associando-se a choque distributivo e disfunção multiorgânica com admissão em Serviço de Medicina Intensiva para suporte. Evolução desfavorável com necessidade de amputação do MSE “life saving” com relato de área extensa de necrose cutânea e constatação de fásia muscular com aspecto necrótico com diagnóstico histológico de PD e exame bacteriológico negativo. Aparecimento simultâneo de lesões cutâneas pleomórficas: cotovelo direito, perna direita, coto de amputação ombro esquerdo, glândula peniana e região sacrococcígea com envolvimento da mucosa retal. Estudo imune sem alterações e revisão de mielograma com raras células vacuolizadas. Levantada a hipótese de Síndrome VEXAS. Iniciada imunossupressão (IS) ao 22º dia de internamento com pulsos de metilprednisolona, ciclosporina, anakinra iv e imunoglobulina humana iv. Inicialmente estabilização das lesões do PD com transferência para o Serviço de Medicina Interna. O resultado da pesquisa de variantes somáticas do codão 41 do gene UBA1 foi negativo. Avaliado multidisciplinarmente assumindo-se síndrome VEXAS-Like, incluindo gestão da imunossupressão, cuidados de penso, apoio psicológico, programa de reabilitação, com estabilidade clínica e das lesões.

Discussão

O reconhecimento da síndrome VEXAS e das formas “VEXAS-like” representa um importante desafio diagnóstico e terapêutico.

Conclusão

Este caso reforça a importância de elevada suspeição clínica para entidades autoinflamatórias.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 61

A COMPLEX CASE OF AUTOIMMUNE POLYGLANDULAR SYNDROME TYPE 2 WITH RECURRENT ADDISONIAN CRISES AND LATE-ONSET DIABETESFilipa Sales Moreira¹; Maria Luís Mazedo¹; Bruna Silva¹; Ana Saavedra¹; Susana Garrido²; Cláudia Machado¹¹ Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, EPE / Hospital Padre Américo, Vale do Sousa² Centro Hospitalar e Universitário do Porto**Introduction**

Autoimmune polyglandular syndrome type 2 (APS-2) is a chronic autoimmune disorder characterized by primary adrenal insufficiency associated with autoimmune thyroid disease and/or type 1 diabetes mellitus. It is the most common form of autoimmune polyglandular failure and predominantly affects women.

Case report

A 45-year-old woman with autoimmune hypothyroidism on replacement therapy and obesity presented in 2015 in Emergency Department with a 1-month history of vomiting, asthenia, myalgias, dizziness, anorexia, and 10-kg weight loss. She was pale, dehydrated, hypotensive (82/57 mmHg), and tachycardic. Laboratory tests showed mild renal impairment, occasional glucose 167 mg/dL, hyponatremia (Na 130 mEq/L), hyperkalemia (K 5.4 mEq/L), and marked hypothyroidism (TSH 42.3 uIU/mL; free T4 0.65 ng/dL), suggesting adrenal insufficiency. Further investigation revealed very low cortisol (1.0 µg/dL), markedly elevated ACTH (1587 pg/mL), inadequate cosyntropin response, low renin and aldosterone, confirming primary adrenal insufficiency. She started hydrocortisone therapy, and autoimmune adrenalitis was later confirmed by positive anti-21-hydroxylase antibodies with normal adrenal CT, establishing APS-2 diagnosis.

In 2022, she developed polydipsia, polyuria, metabolic acidosis, and hyperglycemia (480 mg/dL), with low C-peptide (0.26 ng/mL) and negative anti-GAD, anti-zinc transporter, and anti-tyrosine phosphatase antibodies. Over subsequent years, she developed pustular psoriasis requiring methotrexate and spesolimab. She experienced multiple Addisonian crises, mainly related to poor steroid adherence. She is currently followed in endocrinology under basal-bolus insulin, levothyroxine, hydrocortisone, and fludrocortisone, with no acute events since September 2025.

Discussion

This case highlights a complex APS-2 phenotype with autoimmune thyroiditis, primary adrenal insufficiency, insulinopenic diabetes, and pustular psoriasis. The initial nonspecific gastrointestinal presentation could easily delay diagnosis of adrenal crisis. The later onset of diabetes with negative islet autoantibodies may reflect steroid-induced diabetes superimposed on an underlying tendency to β -cell failure, given the low C-peptide and coexistence of multiple autoimmune diseases. Recurrent Addisonian crises emphasize the importance of patient education, sick-day rules, and adherence.

Conclusion

APS-2 should be suspected in patients with autoimmune endocrine disease who develop new systemic symptoms or additional gland dysfunction. Regular surveillance and intensive education are essential to prevent life-threatening decompensations.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 62

QUANDO O RIM DENUNCIA A VASCULITE

João Vieira Afonso; Mafalda Maria Santos; Daniela Diniz; Joana Frutuoso; Ana Filipa Rodrigues; Joana Louro
Centro Hospitalar do Oeste Norte, EPE / Hospital Distrital das Caldas da Rainha

Introdução

As vasculites ANCA provocam manifestações sistémicas, inespecíficas em idades avançadas, sendo a lesão renal aguda rapidamente progressiva (LRRP) uma emergência nefrológica.

Caso Clínico

Homem, 80 anos, com antecedentes de cardiopatia valvular e hipertensiva (prótese aórtica biológica), sob antihipertensor, e rinorreia crónica, recorreu ao serviço de urgência por astenia, perda ponderal (20kg em 3 meses) e desde há 1 semana com diminuição do débito urinário. Negava outras queixas urinárias, febre, dispneia, hemoptises, sudorese noturna ou artralgias. À admissão, hemodinamicamente estável, apirético e eupneico, com sopro sistólico II/VI e crepitações basais à direita, Murphy renal ausente, sem edema em membros inferiores. Gasimetria arterial com acidose metabólica e analiticamente com hemoglobina 8.9g/dL, ureia 138mg/dL, creatinina 4.67mg/dL (antes 1mg/dL), NTproBNP 18494pg/mL. Sedimento urinário com leucoeritrocitúria e urocultura negativa. Excluída patologia obstrutiva e alterações estruturais de cronicidade com ecografia renal. Ecocardiograma com fração de ejeção preservada, sem disfunção de prótese.

Perante LRRP, iniciou-se estudo etiológico: urina ocasional com proteínas 97mg/dL, creatinina 73.3mg/dL e microalbuminúria >500mg/L; hipergammaglobulinemia IgG, cadeias leves livres na urina aumentadas; estudo imunológico com VS 120mm, sem consumo de complemento, ANA 1:160, anti-dsDNA negativo, ANCA-MPO 0.8 UI/L, ANCA PR3 163.5 UI/L. TC Torácico ("padrão em mosaico no lobo pulmonar inferior direito") e TC seios perinasais ("hipertrofia dos cornetos inferiores e médios, espessamento do septo nasal, espessamento inflamatório das células etmoidais") apoiaram o diagnóstico de vasculite C-ANCA com atingimento sistémico, sendo transferido para Nefrologia onde iniciou Rituximab, Ciclofosfamida e Corticoide.

Conclusão

Este caso ilustra a apresentação clínica inespecífica das vasculites ANCA e a importância de considerar esta etiologia perante LRRP, permitindo diagnóstico e tratamento precoces.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 63

DOENÇA MISTA DO TECIDO CONJUNTIVO – UMA DOENÇA, QUATRO DOENÇAS?Luis Couto¹; Olga Capontes²; Catarina Faustino³; Inês Ferreira¹; Virgínia Ruiz-Esquide⁴; Olga Araújo⁴; Glória Alves¹¹ ULS Alto Ave² Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE / Hospital Egas Moniz³ Centro Hospitalar de S. João, EPE⁴ Hospital Clínic Barcelona**Introdução**

A doença mista do tecido conjuntivo (DMTC) é definida por manifestações de sobreposição e anti-U1-RNP, mas continua controverso se representa uma entidade nosológica autónoma ou um espectro clínico fragilmente ancorado numa serologia anti-RNP. Apresentam-se 4 casos que ilustram esta heterogeneidade clínica e terapêutica.

Casos Clínicos

1: mulher de 55 anos, DMTC diagnosticada aos 27 anos. Positividade para anti-U1-RNP e anti-Sm. Com manifestações de fenómeno de *Raynaud*, telangiectasias e esclerodactilia; e poliartrite não erosiva. Teve intercorrência de colecistite perfurada sob tocilizumab (TCZ). Tratamentos (cronologicamente): hidroxicloroquina (HCQ)/ corticoterapia (CCT); metotrexato (MTX); ciclosporina; etanercept; rituximab (RTX); TCZ; abatacept; leflunomida; golimumab; inibidores JAK; infliximab; belimumab (BEL); anifrolumab (ANI); CAR-T ARI0001.

2: mulher de 28 anos, DMTC *lúpus-like* desde os 21 anos. Serologia: anti-U1-RNP, anti-Sm, anti-dsDNA, anti-Ro60/SSA, anti-centrómero, AMA-M2. Manifestações: *rash* malar/ discoide; poliartrite não erosiva; bicitopenia; atingimento neuropsiquiátrico; miocardite com FEVE 32%; nefrite lúpica classe III+V; hemorragia alveolar. Intercorrência de *Herpes Zoster* trigeminal. Tratamentos: HCQ/CCT; ciclofosfamida Euro-Lupus (CFF); micofenolato de mofetil (MMF); novamente CFF; BEL e MMF.

3: mulher de 26 anos, DMTC desde os 9 anos. Positividade para anti-U1-RNP, Sm e anti-ribossomais. Atingimentos: *Raynaud*, *perniose* lúpica e aftose; pancitopenia; poliartrite; polisserosite; mononeurite múltipla; pneumonia organizativa. Intercorrências de tuberculose disseminada, pancreatite recorrente/necrotizante multifatorial, várias infeções oportunistas. Cumpriu terapêutica com CCT/HCQ; azatioprina/MTX; MMF; imunoglobulina endovenosa (IgIV); RTX; CFF (incompleto); ANI.

4: homem de 73 anos, início aos 72 anos de DMTC tipo Sjögren-esclerodermiforme. Serologia: anti-U1-RNP, anti-SSA/Ro, anti-SSB/La, Ro52 e fator reumatoide. Com manifestações de *sicca*/sialadenite linfoplasmocitária; *Raynaud*, esclerodactilia e úlceras digitais; neuropatia sensitiva axonal; miosite necrotizante; HAP pré-capilar grave; miocardite com disfunção grave do VD; microangiopatia trombótica renal. Tratamentos: CCT; IgIV; RTX; tadalafil; trocas plasmáticas terapêuticas. Faleceu por falência cardiocirculatória.

Discussão

A mesma assinatura anti-U1-RNP associou-se a quatro fenótipos divergentes: artrite crónica refratária, DMTC *lúpus-like* multiorgânica, doença pulmonar intersticial e vasculopatia Sjögren-esclerodermiforme com HAP, miosite e microangiopatia renal.

Conclusão

A DMTC é útil como alerta para sobreposição sistémica, mas insuficiente como rótulo para uma entidade única e coesa. Estes casos favorecem a noção de um espectro anti-U1-RNP onde o anticorpo une mas o fenótipo separa.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 64

DOENÇA DE SJÖGREN – SECO "MA NON TROPPO"

Luis Couto; Ana Teresa Gonçalves; Márcia Machado; Maria Glória Alves
ULS Alto Ave

Introdução

A Doença de Sjögren (DS) é uma doença autoimune sistémica crónica com predisposição para a exocrinopatia; contudo, pode também compreender atingimento extraglandular e existe um risco aumentado para o desenvolvimento de linfoma.

Caso clínico

Mulher de 29 anos, sem antecedentes de relevo. Recorreu ao serviço de urgência por tumefação cervical na área III esquerda com 1 semana de evolução; foi interpretado quadro como tendo provável causa infecciosa – medicada com antibioterapia; por alteração da função renal (creatinina sérica de 1.37) pedida consulta de Medicina Interna.

Em consulta, referia fadiga e sintomas sicca ligeiros; foi verificado que apresentaria taxa de filtração glomerular (TFG) de ~50 2 anos antes e ~75 3 anos antes (mL/min/1,73m²).

Realizado estudo complementar. Concluída presença de acidose tubular distal: acidose metabólica com anion gap normal, HCO₃ 15 e hipocalémia: em urinálise pH >5.5 (que se mantinha após acidificação com HCO₃ normalizado); e proteinúria de 24h de 751 mg. Ressonância mostrou assimetria dimensional renal. Doppler renal excluiu causa vascular.

Do estudo de autoimunidade: VS ~80-100 mm, ANA 1/640 AC5, anticorpos anti-SSA/SSB >1685/678 e -Ro60 >1374, FR 137, IgG 2688 com IgG1 1600, consumo de C4.

Apresentava adenomegalias bilaterais cervicais e axilares com 2-3 cm. Em 2 biópsias puncionais identificadas alterações de aspeto reativo. PET-CT não sugeriu atividade de doença linfomatosa de alto grau metabólico. Assumido diagnóstico de DS com ESSDAI moderado e atingimento extraglandular por provável nefrite tubulointersticial (NTI). Iniciou Citrato de potássio, Irbesartan e Hidroxicloroquina. Resolveu queixas de fadiga e alterações de acidose e hipocalémia.

Melhorou TFG e proteinúria.

Discussão e conclusão

A doença renal significativa na DS apenas está presente em 5% dos doentes mas pode condicionar morbilidade considerável; a NTI pode mesmo progredir até doença renal terminal. É importante um diagnóstico precoce para controlo deste atingimento.

Na DS o risco de linfoma não Hodgkin é 5 vezes mais alto com linfadenopatia, pelo que foi imprescindível despistar esta hipótese.

Os sintomas sicca podem – numa minoria dos casos – ser menos evidentes ao diagnóstico, pelo que é importante considerar a DS no diagnóstico diferencial das outras manifestações sistémicas possíveis.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 65

SARCOIDOSE SISTÊMICA COM ENVOLVIMENTO MULTIORGÂNICO E HIPERCALCEMIA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Rita Bento Soares; Saraiva Figueiredo Raquel; Blanco Torres Celestina; Palos Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda; Rêgo Salgueiro Rúben; Canadas Sónia; Santiago Correia João; Manuel Marfull Sanchez Luis
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE / Hospital Sousa Martins

A sarcoidose é uma doença granulomatosa sistémica de etiologia desconhecida, caracterizada pela formação de granulomas não caseosos e potencial envolvimento multiorgânico. A apresentação clínica é muito variável, podendo mimetizar patologias linfoproliferativas ou infecciosas, dificultando o diagnóstico.

Homem de 38 anos, fumador, previamente autónomo, recorreu ao serviço de urgência por quadro com 2 meses de evolução de astenia, anorexia, perda ponderal e tosse inicialmente seca, depois produtiva.

Ao exame objetivo apresentava-se com mau estado geral, emagrecido, hemodinamicamente estável e apirético. Analiticamente destacava-se lesão renal aguda estadio 2, padrão colestático hepático, elevação de LDH, hiponatremia e hipercalcemia ligeira, associada a défice de vitamina D e vitamina B12. O estudo autoimune foi negativo.

A radiografia torácica revelou padrão intersticial basal. A tomografia computadorizada toraco-abdomino-pélvica evidenciou espessamento difuso dos septos interlobulares e do interstício peribroncovascular, com adenopatias mediastínicas e hiliares difusas. A nível abdominal observou-se hepatoesplenomegália com alterações heterogéneas do parênquima hepático, calcificações sugestivas de granulomatose residual, adenopatias lomboaórticas e inguinais bilaterais e pequena quantidade de derrame peritoneal.

Foi realizada biópsia excisional de adenopatia inguinal, cujo estudo histológico revelou granulomas epitelioides não caseosos, compatíveis com sarcoidose. Iniciou tratamento com prednisolona 50mg/dia, com desmame progressivo até 5mg/dia, com franca melhoria clínica. Não manteve seguimento hospitalar por emigração.

O quadro clínico e imagiológico sugere doença granulomatosa sistémica com envolvimento pulmonar, ganglionar, renal e hepatoesplénico, associada a hipercalcemia. Esta é explicada pela produção extrarrenal de vitamina D por macrófagos ativadas. Os principais diagnósticos diferenciais incluem linfoma e infeções granulomatosas, nomeadamente tuberculose, sendo a confirmação dependente de estudo histológico.

Este caso ilustra uma apresentação multissistémica de sarcoidose, destacando a importância da integração clínico-radiológica e da confirmação histológica no diagnóstico diferencial de doença sistémica com adenopatias disseminadas.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 66

NEURO-BEHÇET COMO CAUSA DE CEFALEIA REFRACTÁRIA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Rita Bento Soares; Saraiva Figueiredo Raquel; Blanco Torres Celestina; Palos Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda; Canadas Sónia; Rêgo Salgueiro Rúben; Santiago Correia João; Manuel Marfull Sanchez Luis
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE / Hospital Sousa Martins

A doença de Behçet (DB) é uma vasculite sistémica de etiologia desconhecida, com manifestações multissistémicas. O envolvimento do sistema nervoso central, designado Neuro-Behçet, é raro mas potencialmente grave, podendo apresentar-se com sintomas inespecíficos, dificultando o diagnóstico diferencial com patologias inflamatórias, infecciosas ou vasculares.

Mulher de 49 anos, com diagnóstico prévio de DB, inicia quadro com dois meses de evolução de cefaleia unilateral esquerda, pulsátil, intensa (9/10), com fotofobia e despertar noturno, refratária a analgesia. Ao exame objetivo apresentava aftas orais e genitais e foliculite na face anterior do antebraço direito. Sem défices neurológicos focais.

Perante antecedentes de doença autoimune e história de lesões de pequenos vasos em neuroimagem, realizou punção lombar sem alterações relevantes (bandas oligoclonais negativas; estudo imunológico e paraneoplásico negativo). A ressonância magnética cerebral evidenciou lesões da substância branca subcortical e periventricular, estáveis, sem captação de contraste, compatíveis com doença de pequenos vasos, não sendo possível excluir etiologia inflamatória.

Após exclusão de causas infecciosas, foi assumido o diagnóstico de Neuro-Behçet.

Iniciou metilprednisolona 1g/dia durante cinco dias, seguida de prednisolona oral 60mg/dia com desmame progressivo. Por recorrência sintomática, foi necessário manter prednisolona 7.5mg/dia e associar azatioprina 60mg/dia e colchicina 1mg/dia. Dada persistência de cefaleia, iniciou infliximab 3mg/Kg nas semanas 0, 2 e 6, com manutenção a cada oito semanas, verificando-se melhoria clínica.

Aguarda realização de ressonância magnética crânioencefálica para controlo das lesões.

O Neuro-Behçet pode manifestar-se exclusivamente por cefaleia, constituindo um desafio diagnóstico. O envolvimento parenquimatoso é a forma mais frequente, podendo apresentar alterações imagiológicas pouco específicas ou estáveis. A ausência de alterações no líquido cefalorraquidiano não exclui o diagnóstico.

O diagnóstico baseia-se na integração clínica e exclusão de outras etiologias. Segundo as recomendações da European Alliance of Associations for Rheumatology, corticoterapia em altas doses constitui terapêutica de primeira linha, com associação precoce de imunossuppressores. Em formas refratárias, os anti-fator de necrose tumoral, como infliximab, demonstraram eficácia.

O Neuro-Behçet deve ser considerado perante cefaleia refratária em doentes com Behçet, mesmo sem progressão imagiológica. O reconhecimento precoce e a escalada terapêutica adequada são fundamentais para melhorar o prognóstico.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 67

SÍNDROME DE SJÖGREN COM ENVOLVIMENTO SISTÊMICO E SUSPEITA DE DOENÇA LINFOPROLIFERATIVA

Rita Bento Soares; Saraiva Figueiredo Raquel; Blanco Torres Celestina; Palos Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda; Canadas Sónia; Rêgo Salgueiro Rúben; Santiago Correia João; Manuel Marfull Sanchez Luis
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE / Hospital Sousa Martins

A síndrome de Sjögren primária é uma doença autoimune sistémica caracterizada por envolvimento glandular e manifestações extraglandulares, podendo associar-se a disfunção imunológica e risco aumentado de doença linfoproliferativa. Apresenta-se um caso de Sjögren com envolvimento multissistémico e alterações imunológicas relevantes.

Mulher com diagnóstico de síndrome de Sjögren primária segundo critérios de classificação, com sintomas oculares e orais, teste de Schirmer ≤ 5 mm/5 min, cintigrafia das glândulas salivares patológica, taxa de fluxo salivar total não estimulada $\leq 0,1$ mL/min e positividade para anticorpos anti-antigénio A (anti-SSA/Ro) e anti-antigénio B (anti-SSB/La). anti-SSA/Ro e anti-SSB/La.

Ao longo do seguimento desenvolveu manifestações extraglandulares, nomeadamente sintomas gastrointestinais crónicos com calprotectina fecal elevada, anemia ferropénica multifatorial, osteoporose.

O estudo imunológico revelou hipergamaglobulinemia persistente, alterações das imunoglobulinas e cadeias leves, associadas a imunodeficiência seletiva de IgA. Mantinha anticorpos antinucleares em título 1:2560, padrão mosqueado fino com mitoses positivas, e anti-SSA/SSB positivos.

A colonoscopia mostrou infiltrado linfoplasmocitário com agregados linfoides, sem displasia, e o medulograma não evidenciou clonalidade.

Manteve atividade inflamatória sistémica, sob terapêutica com hidroxycloquina 400mg/dia, metotrexato 7.5mg/dia e budesonida 9mg/dia com progressivo desmame até 6mg/dia, com resposta parcial, tendo sido proposta terapêutica biológica com rituximab/belimumab.

Este caso ilustra uma forma sistémica de síndrome de Sjögren com envolvimento multiorgânico.

A hipergamaglobulinemia persistente, associada a alterações das cadeias leves e presença de agregados linfoides, levanta suspeita de risco linfoproliferativo, uma complicação reconhecida desta entidade.

A coexistência de imunodeficiência seletiva de IgA com hiperatividade imunitária reflete desregulação imunológica complexa. Apesar da ausência de evidência de clonalidade, a persistência de atividade inflamatória e alterações laboratoriais justifica vigilância apertada.

A síndrome de Sjögren pode apresentar-se como doença sistémica complexa, com envolvimento multiorgânico e disfunção imunitária significativa. A identificação de marcadores indiretos de risco linfoproliferativo é essencial para estratificação prognóstica e seguimento a longo prazo.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 68

LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO COM HIPERGAMAGLOBULINEMIA PERSISTENTE E GAMAPATIA MONOCLONAL ASSOCIADA

Rita Bento Soares; Saraiva Figueiredo Raquel; Blanco Torres Celestina; Palos Saraiva Bárbara; Potlog Nadejda; Canadas Sónia; Rêgo Salgueiro Rúben; Santiago Correia João; Manuel Marfull Sanchez Luis
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE / Hospital Sousa Martins

O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença autoimune sistémica caracterizada por elevada heterogeneidade clínica e imunológica, frequentemente associada a hipergamaglobulinemia poli-clonal resultante de ativação imunitária crónica. A coexistência de Gamapatia Monoclonal de Significado Indeterminado (GMSI) pode constituir um desafio diagnóstico, pela sobreposição laboratorial, com potenciais implicações prognósticas.

Mulher de 29 anos, com antecedentes familiares de autoimunidade (irmão gémeo com LES e mãe com artrite reumatoide), observada por artralguas inflamatórias com dois meses de evolução, envolvendo punhos e cotovelo direito, associadas a fenómeno de Raynaud trifásico. Ao exame objetivo apresentava aftas orais e úlceras na mucosa nasal. Negava febre ou outras manifestações sistémicas.

Segundo os critérios de classificação da European Alliance of Associations for Rheumatology/American College of Rheumatology (EULAR/ACR), a doente cumpria diagnóstico de LES, com envolvimento articular e hematológico. Analiticamente destacava-se leucopenia, velocidade de sedimentação elevada, hipocomplementemia por diminuição do complemento C4 e hipergamaglobulinemia (imuno-globulina G 2492 mg/dL). O estudo imunológico revelou anticorpos antinucleares em título 1:1280 (padrão nuclear homogéneo AC-1), anticorpos anti nucleossomas, anti-histonas, anti-ribonucleoproteína/Smith (anti-RNP/Sm) e anti-ácido desoxirribonucleico de dupla cadeia (anti-dsDNA) positivos.

O estudo de cadeias leves livres revelou aumento ligeiro das cadeias kappa, com razão kappa/lambda preservada, e a imunofenotipagem não evidenciou clonalidade periférica. Perante a persistência de hipergamaglobulinemia, foi realizado estudo medular, confirmando GMSI do tipo IgG.

Iniciou terapêutica com hidroxicloroquina 400mg/dia e prednisolona 5mg/dia, com melhoria clínica progressiva.

A hipergamaglobulinemia no LES é tipicamente policlonal, podendo mascarar uma gamapatia monoclonal coexistente. Este caso destaca a importância de investigação adicional perante alterações imuno-globulínicas persistentes, mesmo na ausência de clonalidade periférica.

A associação a GMSI, embora incomum, levanta preocupações quanto ao risco de progressão para doença linfoproliferativa, particularmente num contexto de disfunção imunitária.

A distinção entre hipergamaglobulinemia policlonal e gamapatia monoclonal no LES pode ser desafiante. A identificação de GMSI do tipo IgG tem implicações prognósticas e reforça a necessidade de vigilância a longo prazo.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 69

ENCEFALITE LÍMBICA AUTOIMUNE NA GRAVIDEZ – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO, TERAPÊUTICO, ÉTICOLuís Filipe Couto; Inês Cunha Ferreira; Gabriela Sobreira Pereira; Maria Glória Alves
*ULS Alto Ave***Introdução**

A encefalite autoimune é uma causa potencialmente reversível de um quadro subagudo marcado por crises epiléticas, sintomatologia psiquiátrica e défice cognitivo. A ocorrência durante a gravidez é rara e acrescenta complexidade clínica ao diagnóstico e à imunoterapia, num contexto em que a capacidade de decisão da doente pode estar comprometida.

Caso Clínico

Mulher de 24 anos, com antecedentes de trombocitopenia imune e cesariana prévia às 25 semanas por pré-eclâmpsia grave.

Recorreu ao serviço de urgência grávida de 4 semanas e com clínica de 1 semana de evolução de febre, alteração da memória recente/ de trabalho, pensamento desorganizado e alteração do *status* mental.

O LCR revelou discreta pleocitose e proteinorraquia normal; o painel de meningoencefalite foi negativo. A RMN evidenciou hipersinal T2 e restrição da difusão temporal mesial, com maior expressão hipocampal bilateral, compatível com inflamação encefálica. O EEG demonstrou surtos de atividade delta bilateral. Perante suspeita de encefalite límbica autoimune provável, iniciou imunoglobulina endovenosa 2 g/kg em 2 dias, corticoterapia (inicialmente pulsos de metilprednisolona 1 g/dia durante 3 dias) e antiepilético.

O painel sérico e de LCR de anticorpos de superfície neuronal revelou positividade para anticorpos anti-complexo VGKC, com negatividade nomeadamente para LGI1, CASPR2 e NMDAR. O restante estudo complementar (nomeadamente infeccioso e restante autoimune) foi negativo.

Foi considerado o risco teratogénico do corticoide e da terapia planeada com Rituximab e excluída indicação médica formal para interrupção da gravidez. A decisão obstétrica foi dificultada pelos défices mnésicos da doente e pela compreensão insuficiente da informação clínica prestada. Após melhoria cognitiva, a doente foi considerada capaz de decidir e optou por interrupção voluntária da gravidez (às 8 semanas). Foi depois escalada a terapêutica para Rituximab, com melhoria clínica e imagiológica após 3 meses.

Discussão

O caso cumpre critérios de encefalite límbica autoimune provável: instalação subaguda de défice mnésico e alteração do comportamento, envolvimento temporo-mesial bilateral, alterações compatíveis em EEG, discreta inflamação do líquido e exclusão razoável de outras etiologias.

A positividade anti-complexo VGKC deve, porém, ser interpretada cautelosamente: a ausência de reatividade para LGI1 e CASPR2 faz incerto o seu significado patogénico, aproximando o caso de uma encefalite autoimune seronegativa (ou condicionada pelos *kits* comerciais de anticorpos disponíveis), mais do que de uma encefalite anti-VGKC classicamente definida.

Conclusão

A encefalite límbica autoimune na gravidez constitui um desafio raro, em que o tempo neurológico impõe tratamento precoce enquanto o tempo obstétrico exige ponderação rigorosa de segurança fetal, autonomia da doente e proporcionalidade terapêutica.

Moderators: Joana Monteiro, Edite Pereira

PO CC 60 | PO CC 70 - 08:30-09:30

PO - CC 70

UMA LEISHMANIA EM PELE DE VASCULITEOlga Capontes¹; Luís Filipe Couto²; Catarina Faustino³; Olga Araújo⁴¹ Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE / Hospital Egas Moniz² ULS Alto Ave³ Centro Hospitalar de S. João, EPE⁴ Hospital Clínic Barcelona**Introdução**

A granulomatose com poliangéite (GPA) é uma vasculite necrotizante associada a ANCA, com predileção pelo trato respiratório, rim e pele. Infecções, neoplasias e doenças granulomatosas podem mimetizá-la. A leishmaniose mucocutânea (LMC) é um desses mimetizadores.

Caso clínico

Homem de 38 anos, natural de Marrocos, residente na Europa desde 2017, com tuberculose (TB) pulmonar tratada. Desde 2017 apresentava: lesões úlcero-crostosas nasais e perfuração septal; lesões cutâneas recorrentes; infiltrados pulmonares inespecíficos e adenopatias hilares (TB prévia) – levantando a suspeita de GPA. O estudo imunológico revelou ANCA atípico em baixo título e anti-PR3/MPO negativos; negado consumo de cocaína, com tóxicos urinários negativos. A biópsia renal não mostrou vasculite e a documentação pulmonar permaneceu inespecífica. Biópsias seriadas mostraram inflamação granulomatosa/ necrotizante ou dermatose neutrofílica. A revisão histopatológica de biópsias nasais revelou amastigotas de *Leishmania spp.*, confirmadas por imuno-histoquímica (IHQ) e PCR, tendo cumprido tratamento sistémico, com aparente erradicação em 2023. Posteriormente, por persistência de extensas lesões cutâneas interpretadas como pioderma gangrenoso, manteve corticoterapia prolongada, azatioprina e, após episódio de vasculite leucocitoclástica, rituximab para o que foi visto como um reforço da hipótese de GPA. Em 2025 foi internado por agravamento de placas e nódulos eritemato-violáceos ulcerados nos antebraços e crostas espessas. A biópsia cutânea revelou dermatose neutrofílica crónica/ evoluída e a PCR para *Leishmania* foi negativa. Por persistência também de sintomas nasais, repetiu biópsia nasal, com PCR positiva para *Leishmania*. Revendo o tratamento prévio, concluiu-se que este fora marcado por intolerância à miltefosina e por esquema combinado curto para doença mucosa em contexto de imunossupressão. Assumiu-se LMC persistente/ recidivante, com pioderma provavelmente secundário à resposta imune à infecção. Foi instituída anfotericina B lipossómica com dose cumulativa superior e redução programada da imunossupressão, com evolução favorável.

Discussão

Este caso ilustra uma complexa armadilha diagnóstica e terapêutica, com vários confundidores a aventarem a “hipótese GPA”, apesar de suporte serológico e histológico incompletos. A leitura do pioderma como manifestação autoimune primária motivou imunossupressão crescente, que poderá ter perpetuado o reservatório parasitário responsável pelo próprio fenótipo inflamatório.

Conclusão

Perante GPA refratária, sobretudo com ANCA negativos/atípicos, pulmão inespecífico e exposição epidemiológica compatível, a LMC deve ser excluída por revisão histológica dirigida, IHQ e PCR. Reconhecer precocemente este mimetizador pode evitar o ciclo de erro diagnóstico, imunossupressão e recidiva infecciosa.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 71

VASCULOPATIA LIVEDÓIDE: UMA CAUSA RARA DE ÚLCERAS CUTÂNEAS DOLOROSAS

Inês Duro; Ivone Melo Valadão; António Marinho
Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução

A vasculopatia livedóide (VL) é uma dermatose trombo-oclusiva rara caracterizada por oclusão da microcirculação dérmica e curso crónico recidivante. Clinicamente manifesta-se por úlceras dolorosas nos segmentos distais dos membros inferiores, livedo racemosa, e cicatrização em placas atróficas esbranquiçadas (*atrophie blanche*). Pode ocorrer isoladamente ou associada a estados de hipercoagulabilidade, como a síndrome antifosfolípídica (SAF), entre outros. O diagnóstico é clínico-patológico e o tratamento baseia-se em cuidados locais, controlo algico, terapêutica antitrombótica e, em casos refratários associados a doença autoimune, imunossupressora.

Caso clínico

Mulher de 36 anos, com anticorpos de SAF triplo positivos, múltiplos eventos trombóticos prévios e história de incumprimento terapêutico, foi avaliada por lesões extremamente dolorosas nos terços distais das pernas com um ano de evolução a motivar uso de crónico de tramadol. Apresentava úlceras punctiformes de bordos violáceos bem definidos, centro de fibrina, distribuídas bilateralmente, associadas a dermatite de estase e discreto livedo racemoso. A biópsia cutânea revelou úlcera com alterações vasculopáticas mistas, de predomínio arterial, com componente de estase venosa e trombose vaso-oclusiva, sem evidência de vasculite. A imunofluorescência demonstrou depósitos vasculares de IgM. O conjunto clínico-patológico foi compatível com VL associada a SAF, e perante a evidência de doença refratária apesar de anticoagulação otimizada, foi proposta para tratamento com rituximab.

Discussão

A VL constitui uma causa rara de úlceras cutâneas dolorosas, frequentemente subdiagnosticada. A sua associação a estados de hipercoagulabilidade, como a SAF, reforça o papel central da trombose microvascular na sua fisiopatologia. Este caso ilustra a importância de uma elevada suspeição clínica perante úlceras crónicas dolorosas nos membros inferiores e do contributo da biópsia cutânea para excluir vasculite.

Conclusão

O reconhecimento precoce desta entidade permite uma abordagem terapêutica atempada da mesma, com impacto na qualidade de vida dos doentes.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 72

O DESAFIO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS AUTOIMUNES: O GRANDE IMITADORMargarida Bastos Maia; Carlos Grijó; Sofia Pereira; Edite Pereira; Jorge Almeida
Unidade Local de Saúde de São João

A patologia autoimune afeta até 10% da população mundial, afetando sobretudo as mulheres em idade fértil. A inflamação pode atingir qualquer órgão ou sistema, podendo causar sintomas diversos e mimetizar várias patologias.

Mulher, 43 anos, com hipertensão arterial, *bypass* gástrico por obesidade, anemia ferropénica e perturbação do uso de álcool. Por suspeita de artrite reativa pós-gonocócica em janeiro de 2025, esteve sob corticoterapia (CCT) até julho, tendo cumprido irregularmente até dezembro de 2025. Com a sua suspensão, iniciou quadro de febre e poliartralgias.

Internada a fevereiro de 2026 por hemorragia digestiva com anemia severa, de ponto de partida indeterminado (endoscopia alta e baixa e videocápsula sem lesões). Adicionalmente, quadro de polisserosite com derrame pleural esquerdo de grande volume, espessamento pericárdico e derrame peritoneal na escavação pélvica. Após tratamento de intercorrência infecciosa (pielonefrite), manutenção do quadro de febre, artralgias e omalgia esquerda pleurítica. Analiticamente, parâmetros inflamatórios aumentados, incluindo hiperferritinemia, trombocitose e VS 131mm/h. Exploradas várias hipóteses diagnósticas, nomeadamente patologia autoimune, infecciosa (tuberculose, infeções gastrointestinais e sexualmente transmissíveis) e linfoproliferativa. Do painel autoimune, destaca-se anticorpo anti-SSA/Ro positivo. Do estudo do líquido pleural, com critérios de exsudado, ADA 38 U/L, PCR de *M. tuberculosis*, pesquisa de BAAR e cultura de micobactérias negativas. Imunofenotipagem e imunofixação sem alterações. Realizou PET, que identificou adenopatias a nível axilar esquerdo, espessamentos pleurais e pericárdicos, densificação mesentérica e lesões na região pélvica hipermetabólicas e hipercaptção anómala na amígdala esquerda. A adenopatia axilar foi considerada demasiado pequena para biopsar. Também foi avaliada por ORL, que não identificou lesões macroscópicas amigdalinas. Realizada biópsia do espessamento pleural, cuja anatomia patológica revelou granulomas epitelioides com necrose focal e células gigantes de tipo Langhans, sugestivos de pleurite crónica granulomatosa. A PCR de *M. tuberculosis* e a pesquisa de BAAR foram negativas, tendo ficado a cultura de micobactérias em curso.

Perante a suspeita de doença autoimune seronegativa, foi iniciada CCT com resolução da febre e das artralgias e diminuição de todos os parâmetros inflamatórios. Teve alta orientada para consulta de doenças autoimunes sob CCT. Um mês após a alta, a equipa assistencial foi contactada por crescimento de *M. tuberculosis* na cultura da pleura, permanecendo a cultura do líquido pleural negativa. Este caso retrata o desafio diagnóstico das doenças autoimunes, que comumente, têm a alcunha de “as grandes imitadoras”. É importante manter alta suspeição diagnóstica para outras patologias, nomeadamente, tuberculose.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - EIC 3

PREDITORES DE ATIVIDADE E GRAVIDADE DE DOENÇA DE SJÖGREN EM COORTE DE DOENTES COM ENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO: ESTUDO RETROSPECTIVO NA UNIDADE DE IMUNOLOGIA CLÍNICA DA UNIDADE LOCAL DE SAÚDE DE SANTO ANTÓNIOMaria João Vilela¹; Alexandra Saraiva Nascimento²; Ivo Barreiro³; António Marinho³; Ivone Melo Valadão³¹ Hospital de Braga² Hospital Distrital da Figueira da Foz, EPE³ Unidade Local de Saúde de Santo António**Introdução**

O envolvimento neurológico (EN) na Doença de Sjögren (DS) é uma manifestação extra-glandular grave, associada a elevada morbilidade (1). A identificação de biomarcadores que permitam prever este atingimento é crucial para uma intervenção precoce (2).

Material e Métodos

Estudo retrospectivo de 183 doentes com diagnóstico de DS, segundo critérios ACR/EULAR 2016, seguidos na Unidade de Imunologia Clínica da ULS Santo António (3). O EN foi definido por atividade (score > 0) nos domínios do sistema nervoso central (SNC) ou periférico (SNP) da escala *EULAR Sjögren's Syndrome Disease Activity Index* (ESSDAI) (4). Foram comparados dois grupos de doentes (com e sem EN). Analisaram-se variáveis demográficas, laboratoriais e de atividade sistémica global. A análise estatística utilizou os testes de Mann-Whitney e Fisher ($p < 0,05$).

Resultados: A coorte era maioritariamente feminina (93,4%), com idade média de 54,1 anos e tempo médio de doença de 8,2 anos. A prevalência de EN foi de 10,4% (n=19), com predomínio de compromisso periférico (n=16) face ao central (n=3) (1). Os doentes com EN apresentaram score de ESSDAI significativamente mais elevado (14,2 vs 4,5; $p < 0,001$) (4). A hipocomplementemia C4 foi significativamente superior no grupo com EN (47,4% vs 15,8%; $p = 0,002$; *Odds Ratio* [OR] 4,8) (5). Verificou-se também uma associação robusta entre a linfopenia CD4+ (contagem < 1000/ μ L) e o EN (63,2% vs 23,8%; $p < 0,001$; OR 5,5) (2). Não se registaram diferenças significativas quanto à idade do diagnóstico ou à positividade para os anticorpos anti-SSA.

Discussão

O EN reflete um fenótipo de DS com elevada componente inflamatória sistémica (3). A associação com o consumo de complemento e a linfopenia T CD4+ apoia a hipótese de mecanismos fisiopatológicos mediados por imunocomplexos e vasculite de *vasa nervorum* (1,2). A hipocomplementemia é um preditor clássico de lesão orgânica (5), enquanto a linfopenia reflete a desregulação imunitária e a exaustão celular sistémica nestes doentes (2). A elevação marcada do score ESSDAI confirma que o compromisso neurológico é um domínio de extrema gravidade clínica na DS (4).

Conclusão

A hipocomplementemia C4 e a linfopenia CD4+ são biomarcadores robustos e de fácil acesso para a estratificação de risco de EN na DS (2,5), justificando uma vigilância clínica proativa e estratégias terapêuticas mais precoces e agressivas nestes doentes (4).

Referências Bibliográficas:

1. Ramos-Casals M, et al. *Rheumatology*. 2008;47:616-20.
2. Brito-Zerón P, et al. *Semin Arthritis Rheum*. 2013;43:79-87.
3. Mandl T, et al. *Rheumatology*. 2010;49:1554-62.
4. Seror R, et al. *Ann Rheum Dis*. 2010;69:1103-9.
5. Nocturne G, et al. *Rheumatology*. 2015;54:399-411.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 73

SEQUENTIAL PEMBROLIZUMAB-INDUCED POLYENDOCRINOPATHY: A CASE OF HYPOTHYROIDISM, DIABETES MELLITUS, AND SECONDARY ADRENAL INSUFFICIENCY

Maria Luís Mazedá; Bruna Silva; Filipa Sales Moreira; Catarina Cidade Rodrigues; Cláudia Machado
Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa

Introduction

Immune checkpoint inhibitors (ICIs), particularly anti-PD-1 agents such as pembrolizumab, have significantly improved outcomes in several malignancies, including triple-negative breast cancer. However, their mechanism of action can trigger immune-related adverse events (irAEs), frequently affecting endocrine organs.

Case report

A 31-year-old woman with left triple-negative breast cancer diagnosed in September 2023 underwent mastectomy, radiotherapy, and pembrolizumab from November 2023 to January 2025. In February 2025, routine testing showed elevated TSH with low free T4, without symptoms or previous thyroid disease; thyroid autoantibodies were negative, and levothyroxine was started. In April 2025, she was admitted with polyuria, polydipsia, asthenia, hyperglycemia of 596 mg/dL, ketonemia 1.1 mmol/L, and no metabolic acidosis. Laboratory workup showed HbA1c 10.4%, negative islet autoantibodies, and C-peptide <0.8 ng/mL, supporting a diagnosis of ICI-induced insulin-deficient diabetes mellitus. She required a basal-bolus insulin regimen, with subsequent improvement after structured carbohydrate counting. In July 2025, she developed new-onset asthenia, with hyponatremia (Na 131 mmol/L) and markedly reduced morning cortisol (<0.3 µg/dL). She had no abdominal pain, nausea, salt craving, weight loss, or mucosal hyperpigmentation. Morning ACTH was inappropriately low at 5.98 pg/mL, consistent with central adrenal insufficiency, while the remaining pituitary axes were preserved. Pituitary MRI showed no abnormalities. A diagnosis of pembrolizumab-induced secondary adrenal insufficiency was established. Hydrocortisone replacement led to progressive clinical and biochemical improvement.

Discussion

This case exemplifies sequential pembrolizumab-associated polyendocrinopathy: painless hypothyroidism, rapid-onset insulin-deficient diabetes with negative islet autoantibodies, and secondary adrenal insufficiency. Although thyroid dysfunction is the most frequent endocrine irAE, insulin-deficient diabetes and isolated ACTH deficiency remain rare but potentially life-threatening. Recommendations are baseline endocrine screening, periodic monitoring during and after therapy, prompt endocrine referral for biochemical abnormalities, and early hormone replacement to prevent crises.

Conclusion

Routine endocrine monitoring during and after ICI therapy enables early detection and timely replacement therapy, reducing morbidity and life-threatening complications.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 74

O ÍNICIO DE HEMODIÁLISE QUE ESCONDIA UMA SARCOIDOSE...

Mariana Moreira Azevedo; Patrícia Clara; Nuno Silva; Sónia Carvalho; Fernando Salvador
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real

Introdução

A sarcoidose é uma doença granulomatosa multissistémica de etiologia desconhecida, caracterizada pela formação de granulomas não necrotizantes. O atingimento renal é raro, podendo manifestar-se por nefrite intersticial granulomatosa (NIG), lesão renal aguda (LRA) e necessidade de terapêutica de substituição renal.

Caso Clínico

Homem de 36 anos, fumador, internado por síndrome constitucional com febre, sudorese noturna, perda ponderal, sintomas gastrointestinais e insuficiência respiratória associada a infiltrados pulmonares bilaterais parcialmente cavitados. Analiticamente apresentava pancitopenia e LRA KDIGO 3 oligoanúrica (creatinina máxima de 10,5 mg/dL), com necessidade de hemodiálise. A tomografia computadorizada evidenciou adenopatias mediastino-hilares, hepatoesplenomegalia e rins globosos e de dimensões aumentadas. O estudo etiológico excluiu causas infecciosas bacterianas, micobacterianas, víricas e zoonóticas, bem como doença linfoproliferativa e vasculites. Destacava-se a elevação da enzima de conversão da angiotensina e um lavado broncoalveolar com razão CD4/CD8 de 5:1. A biópsia renal revelou infiltrado linfoplasmocitário exuberante com destruição tubular e esboços de granulomas, compatível com nefrite intersticial granulomatosa. Posteriormente, a biópsia gástrica revelou gastrite granulomatosa não necrotizante. Assumiu-se o diagnóstico de sarcoidose multissistémica com envolvimento pulmonar, ganglionar, renal, digestivo e hepatoesplénico. Realizou corticoterapia em altas doses, incluindo pulsos de metilprednisolona, com recuperação parcial da função renal e suspensão de hemodiálise após cerca de seis semanas, mantendo doença renal crónica estadio G3b/G4. Por recidiva clínica e agravamento da função renal durante o desmame da corticoterapia, iniciou adalimumab e metotrexato.

Discussão

O atingimento renal na sarcoidose ocorre numa minoria dos casos, sendo a NIG uma manifestação rara e potencialmente reversível se reconhecida precocemente. Este caso destacou-se pela apresentação multissistémica exuberante, inicialmente sugestiva de patologia infecciosa ou hematológica, dificultando o diagnóstico. A necessidade de hemodiálise tornou a apresentação particularmente invulgar.

Conclusão

A sarcoidose deve ser considerada no diagnóstico diferencial de febre de origem indeterminada, infiltrados pulmonares e LRA inexplicada, sobretudo perante um envolvimento multiorgânico. O reconhecimento precoce e a instituição atempada de imunossupressão podem limitar a progressão para doença renal crónica irreversível.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 75

CRIOGLOBULINEMIA TIPO III ASSOCIADA A HELICOBACTER PYLORI: RELATO DE CASO

Marques Diana; Marques Jéssica; Saraiva Ana; Ferreira M. Diana; Gaspar Elsa
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Introdução

A crioglobulinemia (CG) é caracterizada pela precipitação de imunoglobulinas (Igs) circulantes do soro humano, quando arrefecido abaixo de 4 °C. Na CG tipo III as crioglobulinas são do tipo IgG e IgM policlonais. As etiologias mais comuns da CG tipo III são doenças infecciosas crónicas (classicamente infeção pelo vírus da Hepatite C), mas também doenças hematológicas e doenças autoimunes sistémicas.

Caso Clínico

Mulher de 28 anos referenciada à consulta de Medicina Interna por quadro, com 2–3 meses de evolução, de astenia, mialgias, poliartalgias assimétricas de ritmo inespecífico, predominantemente das pequenas articulações das mãos e dos pés, edema vespertino nos membros inferiores e intolerância ao frio. Associadamente com episódios recorrentes de equimoses espontâneas nos membros inferiores, com 3-4 anos de evolução. Mencionava ainda sintomas dispépticos com 3-4 anos de evolução.

Apesar de todas as queixas, o exame objetivo não apresentava alterações relevantes, nomeadamente, alterações cutâneas, adenopatias ou organomegalias palpáveis, artrite ou o edema dos membros inferiores referido.

Analiticamente apresentava pesquisa de crioglobulinas positiva, revelando a imunofixação do crioprecipitado a presença de IgG e IgM policlonais. A pesquisa de anticorpos antinucleares (entre outros) foi negativa e, principalmente, o estudo serológico infeccioso, incluindo, anticorpos de hepatite C, hepatite B, vírus de imunodeficiência humana e sífilis, também se demonstrou negativo. Revendo a história pregressa, a doente tinha efetuado endoscopia digestiva alta há 3 anos com diagnóstico de gastrite crónica e teste para *Helicobacter pylori* (*H.pylori*) positivo sem, no entanto, ter efetuado a respetiva erradicação. Neste sentido, foi prescrita erradicação com pantoprazol, bismuto, metronidazol e tetraciclina (pylera®). Regressou à consulta, após 6 meses, com teste respiratório negativo, ausência de crioglobulinas e resolução das queixas clínicas digestivas e artrálgicas.

Discussão

A *H.pylori* tem uma enorme prevalência, estimando-se que mais de metade da população humana, a nível mundial, esteja infetada. Este caso clínico relata uma doente com o diagnóstico de crioglobulinemia tipo III causada pela *H.pylori*. Na literatura foi demonstrado que esta infeção desencadeia respostas imunitárias inatas e adaptativas, podendo levar à produção de crioglobulinas mistas circulantes em mais de 40% dos doentes infetados.

Conclusão

A infeção pela *H. pylori* é uma causa raramente identificada de crioglobulinemia tipo III, possivelmente subdiagnosticada. Dada a prevalência desta infeção a nível mundial e a facilidade de tratamento, deve ser despistada nos doentes diagnosticados com crioglobulinemia tipo III.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 76

SÍNDROME ANTISSINTETASE ANTI-EJ: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO ENTRE A AUTOIMUNIDADE E NEOPLASIA OCULTAMatilde Boavida¹; Ana Laura Costa¹; Beatriz L. Andrade²; Carolina B. Ferreira³; Helena Estevão Pereira²; Inês Graça²; Magda Abreu²; Pedro Andrade²; Ana Luísa Fernandes²; Margarida Saavedra Oliveira²¹ IPO Porto² Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE / Hospital Pedro Hispano³ Unidade Local de Saúde de Santo António**Introdução**

O síndrome antissintetase (SAS) é uma doença autoimune sistémica rara, caracterizada pela presença de anticorpos contra a aminoacil-tRNA sintetase. Manifesta-se classicamente pela tríade de miosite, doença pulmonar intersticial (DPI) e artrite, podendo associar-se a fenómenos paraneoplásicos. O anticorpo anti-EJ, um dos menos frequentes, tem sido associado a envolvimento pulmonar significativo, por vezes grave.

Caso Clínico

Homem de 74 anos, com antecedentes de fibrose pulmonar com padrão UIP, cujo estudo inicial extenso não permitiu filiar em nenhuma entidade, tendo-se considerado idiopática – sob nintedanib – adenocarcinoma da próstata e do cólon, ambos em vigilância. Admitido por quadro com 3 semanas de evolução de mialgias, fraqueza muscular proximal simétrica (grau 3/5), rash cutâneo pruriginoso no tronco e membros e agravamento da dispneia basal. Analiticamente destacava-se elevação marcada de enzimas musculares (CK 6883 U/L), transaminases e parâmetros inflamatórios. A investigação revelou ANA 1:320 (padrão mosqueado), EMG com padrão miogéneo e biópsia muscular compatível com miosite necrotizante. O painel de miopatias confirmou a presença de anticorpo anti-EJ fortemente positivo. Sob corticoterapia (1mg/kg/dia), apresentou melhoria clínica e analítica, com descida de CK e recuperação da força. Simultaneamente, a TC de tórax identificou um nódulo suspeito de 22 mm no lobo inferior esquerdo e adenopatia aorto-pulmonar de 26 mm. Apesar de 2 biópsias pulmonares inconclusivas para malignidade, a suspeição de neoplasia oculta manteve-se elevada. A PET evidenciou elevado hipermetabolismo nestas localizações e a RMN cerebral sugeriu carcinomatose meníngea. Contudo, antes da realização de EBUS e punção lombar, o doente desenvolveu quadro súbito de hemoptises e crise convulsiva tónico-clónica generalizada, evoluindo para óbito em contexto de paragem cardiorrespiratória.

Discussão e Conclusão

O diagnóstico de SAS num doente com DPI prévia realça a necessidade de considerar etiologias autoimunes em padrões evolutivos atípicos, onde a patologia intersticial pode constituir a manifestação inaugural. A positividade do anticorpo anti-EJ correlaciona-se com apresentações pulmonares graves e exuberância histológica, conferindo prognóstico reservado. A idade tardia e os achados imagiológicos na PET e RMN reforçam a hipótese de um fenómeno paraneoplásico subjacente, uma associação bem documentada nas miopatias inflamatórias agressivas. O caso ilustra a raridade do perfil imunológico e a complexidade diagnóstica na interseção entre doença autoimune e neoplasia, salientando a importância da reavaliação diagnóstica contínua perante evolução atípica e refratariedade terapêutica. Embora o desfecho fatal tenha impedido a confirmação histológica definitiva, o conjunto dos achados sugere correlação entre ambas as entidades.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 77

MANIFESTAÇÕES ATÍPICAS DE CBP: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS

Miguel Antunes; Beatriz Santos; Marco Marta; Vanessa Palha; Narciso Oliveira; Ana Sá
Hospital de Braga

Introdução

A Colangite Biliar Primária (CBP) é uma doença hepática autoimune caracterizada pela destruição dos pequenos ductos biliares intra-hepáticos. O seu diagnóstico é dificultado pela progressão variável da doença, podendo permanecer silenciosa durante anos ou evoluir para cirrose terminal.

Caso 1: Mulher de 83 anos, com antecedentes de cirrose de etiologia desconhecida, internada em Oncologia por adenocarcinoma do endométrio. Pedida colaboração de Medicina Interna por anasarca, derrame pleural bilateral e ascite de grande volume. Realizada paracentese, com gradiente SAAG de 1.8, com citologia negativa para células neoplásicas. Do estudo efectuado, AMA e ANA positivos, com titulação de 1:160 e elevação de imunoglobulinas (IgA/IgG), entendendo a cirrose numa CBP. A elevada fragilidade e sarcopenia da doente limitaram medidas agressivas bem como início de tratamento dirigido, culminando em cuidados de conforto em fim de vida em menos de 5 dias.

Caso 2: Mulher de 54 anos, seguida em consulta por Fenómeno de Raynaud e ANA positivo (>1:640) com padrão mitocondrial. Sem sintomas hepáticos ou alterações em estudos imagiológicos. Após 7 anos de seguimento, com positividade para anticorpos anti-AMA M2, anti-M2-3E e anti-gp210. Realizada biópsia hepática que revelou colangite focal e ductopenia (Score de Kakuda 3), mas sem evidência de fibrose (F-0). Iniciou terapêutica dirigida com ácido ursodesoxicólico e mantém-se estável, sem complicações até ao momento.

Caso 3: Mulher de 61 anos, seguida em consulta por adenopatias abdominais, esplenomegalia e colestase. Analiticamente com leucopenia, com linfopenia e trombocitopenia ligeira, sem consumo de complemento, ANA 1/2560 com ENA negativo, restante estudo AI negativo. Após 3 anos de seguimento, assintomática, de novo com ANA 1/640 com CENP-A/B positivo. Realizada biópsia hepática que não excluem alguma forma de "CBP AMA-negativas" mal caracterizada. Fibroscan revela F0-F1. Iniciou terapêutica dirigida com ácido ursodesoxicólico com boa resposta até ao momento.

Discussão

A apresentação clínica da CBP pode ser mascarada por diversos fatores, sejam eles manifestações extra-hepáticas, como o fenómeno de Raynaud e adenopatias que desviam a atenção do fígado, bem como ascite em doentes com neoplasias peritoneais conhecidas ou cirrose já estabelecida com fibrose. Uma elevada suspeição clínica e a investigação dirigida são essenciais para a realização de um diagnóstico definitivo atempado, de forma a iniciar tratamento dirigido que altere o curso natural da doença, reduzindo a progressão para fibrose e a necessidade de transplante.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 78

MIOPATIA INFLAMATÓRIA OCULTA NUM CONTEXTO DE FEBRE PERSISTENTE

Inês Santos Graça*; Helena Estevão-Pereira*; Ana Pereira Ferro
Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução

A síndrome antisíntetase é uma doença autoimune rara, frequentemente associada a miopatia inflamatória, doença pulmonar intersticial, artralgias, febre e presença de autoanticorpos dirigidos contra aminoacil-tRNA sintetases. A apresentação inicial pode ser inespecífica e mimetizar quadros infecciosos, constituindo um desafio diagnóstico, sobretudo na ausência de elevação significativa das enzimas musculares ou de alterações histológicas típicas.

Caso clínico

Homem, 63 anos, recorreu ao serviço de urgência por quadro de febre persistente e mialgia quadricipital bilateral associada a limitação funcional progressiva com 3 semanas de evolução. À admissão, febril, taquicárdico, com dor à palpação do quadríceps femoral bilateralmente. Análises com síndrome inflamatória exuberante (PCR 399,9 mg/L; leucocitose 31700/uL; VS 60 mm/1^ah), ferritina elevada, sem elevação das enzimas musculares, exceto a aldolase (11,9 U/L). TC cervicotoracoabdominopélvica sem alterações relevantes. Iniciou antibioterapia empírica com Ceftriaxone e Doxiciclina e foi internado para estudo etiológico. A ressonância magnética (RM) dos membros inferiores mostrou padrão multifocal bilateral assimétrico de sofrimento muscular inflamatório. Pela suspeita de miopatia inflamatória iniciou prednisolona 0.5mg/Kg. Realizou biópsia muscular que foi inconclusiva e a eletromiografia sem alterações significativas. O estudo imunológico revelou anti-Jo1 fortemente positivo e anti-Ku fracamente positivo. Foi ainda excluída etiologia infecciosa. Perante os achados clínicos, imagiológicos, serológicos e resposta favorável à corticoterapia, assumido o diagnóstico de síndrome antisíntetase. Dada a associação a síndromes paraneoplásicas realizados estudos endoscópicos, sem evidência de neoplasia. Repetiu RM após 4 dias de prednisolona com evidente melhoria imagiológica. Atualmente sob azatioprina e em regime de desmame de corticoterapia em melhoria.

Discussão

Este caso evidencia uma apresentação atípica de síndrome antisíntetase, marcada por febre sustentada e síndrome inflamatória exuberante, sem elevação da CK e biópsia muscular inconclusiva. A ausência inicial de manifestações pulmonares ou cutâneas contribuiu para a dificuldade diagnóstica. A positividade forte do anti-Jo1, associada aos achados de RM muscular e à resposta à corticoterapia, foi determinante para o diagnóstico. Destaca-se a importância da exclusão de causas infecciosas antes do início da imunossupressão.

Conclusão

A síndrome antisíntetase deve ser considerada perante febre de etiologia indeterminada e mialgias persistentes, mesmo na ausência de elevação marcada das enzimas musculares. A RM muscular e o estudo serológico podem ser decisivos para o diagnóstico precoce, permitindo instituição atempada de terapêutica imunossupressora e melhoria do prognóstico.

*autores com mesmo contributo

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 79

WHEN BEHÇET'S IS NOT ENOUGH: A CASE OF NLRP1 VARIANT PRESENTING WITH MULTISYSTEM INFLAMMATION

Renata Martinho; Inês Marques Silva; Marta Sousa; Marcel Guerreiro; Eunice Patarata; Rita Magalhães;
Heidi Gruner; Vera Bernardino
Medicina 2 - CHLC - Hospital de Curry Cabral

Behçet's disease (BD) is a multisystem vasculitis with overlapping autoimmune and autoinflammatory mechanisms. Increasing recognition of monogenic autoinflammatory disorders has highlighted BD-like phenotypes driven by inflammasome dysregulation. We report a case of refractory BD with a heterozygous NLRP1 variant, emphasizing diagnostic challenges, pathophysiology, and therapeutic implications, particularly in the context of treatment resistance.

A woman in her 30s with HLA-B51-positive BD and Hashimoto thyroiditis presented with recurrent oral ulcers, pseudofolliculitis, and inflammatory arthralgia. Despite colchicine and intermittent corticosteroids, she developed chronic diarrhea with occasional hematochezia. Adalimumab initially improved symptoms but later lost efficacy, even after dose adjustment. Evaluation for inflammatory bowel disease and intestinal BD was negative, including colonoscopy, inflammatory markers, and autoimmune studies. Persistent multisystem inflammation prompted genetic testing, revealing a heterozygous NLRP1 variant (c.4260C>A; p.Asn1420Lys). This missense mutation affects the CARD domain, critical for inflammasome assembly. Given suspected inflammasome-mediated disease, treatment was switched to anakinra (100 mg daily). The patient showed marked improvement in mucocutaneous, articular, and gastrointestinal symptoms within three months, while maintaining colchicine, with sustained clinical stability thereafter and no new systemic manifestations reported.

This case highlights the overlap between BD and autoinflammatory diseases. NLRP1 encodes a key inflammasome sensor regulating IL-1 β and IL-18 production. Although this specific variant is not well characterized, its location in the CARD domain suggests potential dysregulation of inflammasome activation, contributing to a BD-like phenotype refractory to anti-TNF therapy. The favorable and rapid response to IL-1 blockade supports a pathogenic role of IL-1-mediated inflammation. Recognition of such genetic variants is crucial in refractory cases, guiding precision medicine approaches and therapeutic selection. This case underscores the importance of considering monogenic autoinflammatory disorders in atypical or treatment-resistant BD and supports targeting the IL-1 pathway in selected patients, reinforcing the role of multidisciplinary evaluation, longitudinal follow-up, and genetic testing in complex inflammatory phenotypes.

Moderators: João Matos, Margarida Coelho

PO cc 71 | PO cc 80 - PO eic 03 - 08:30-09:30

PO - CC 80

NEM SEMPRE O QUE ARDE CURA: MIOSITE INFLAMATÓRIA INDUZIDA POR DOCETAXEL

Rita Maria Pomba Palma Féria; Pedro Moules; Pedro Neto Pinto; Fernando Martos Gonçalves; Ana Grilo
Hospital Beatriz Ângelo

Introdução

As miosites inflamatórias podem ter etiologia idiopática, infecciosa, autoimune ou medicamentosa, sendo esta última cada vez mais relevante com fármacos como estatinas, imunoterapia e, raramente, citotóxicos. A quimioterapia com taxanos é amplamente utilizada no tratamento de várias neoplasias, sendo as mialgias e artralguas efeitos adversos musculoesqueléticos reconhecidos; a miosite inflamatória, contudo, representa uma complicação rara e potencialmente grave. Apresentamos um caso de miosite inflamatória associada ao docetaxel.

Caso

Descrevemos o caso de um homem de 70 anos, com história de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2 com mau controlo habitual, etilismo crónico com redução de consumos (2-3U/dia), doença hepática crónica etanólica e adenocarcinoma da próstata estadio IV sob quimio e hormonoterapia após radioterapia local. Medicado habitualmente com insulina, metformina, estatina de baixa intensidade e antihipertensor, cumprimento terapêutico inconsistente.

Quadro com início 4 dias após 3º ciclo de docetaxel de dor, edema e calor na face interna dos dois braços e da coxa direita, com impotência funcional. Avaliado no médico assistente e medicado sintomaticamente, sem melhoria. Sem outra sintomatologia.

Objetivamente com tumefação endurecida da face interna dos braços bilateralmente, com calor e dor intensa, sem crepitações ou áreas de flutuação. Alteração semelhante na face interna proximal da coxa direita, mal delimitada. Sem outras alterações cutâneas. Implantofix à direita, sem sinais inflamatórios ou outras alterações.

Analiticamente a salientar anemia de doença crónica, elevação de parâmetros inflamatórios sistémicos (VS 88mm/h, PCR 110mg/L), elevação de marcadores de necrose muscular em cinética ascendente (CK máx 5475U/L, mioglobina 973 ng/mL, aldolase 53U/L), sem elevação de parâmetros de retenção azotada ou desvios iónicos.

Realizou Angio-TC que excluiu trombose venosa ou complicações associadas a cateter venoso central, revelando aspetos inflamatórios dos tecidos moles e musculares dos braços com edema subcutâneo e cutâneo.

Admitida miosite inflamatória associada a docetaxel, tendo iniciado corticoterapia empírica (60mg/dia) com evolução lenta mas globalmente favorável.

Avaliação complementar sem outra causa mais provável para miosite, a salientar função tiroideia normal, painel de anticorpos associados a miosite negativo.

Nos meses subsequentes verificou-se remissão sustentada após suspensão de docetaxel e redução de corticoterapia, corroborando hipótese diagnóstica inicial.

Conclusão

Este caso alerta para a miosite inflamatória associada a docetaxel como um efeito adverso raro, mas clinicamente relevante. O reconhecimento precoce é essencial para alteração da quimioterapia e início de corticoterapia e reabilitação que permitam uma evolução clínica e funcional favorável.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 81**ERYTHEMA MULTIFORME MAJOR-LIKE PRESENTATION AS THE INITIAL MANIFESTATION OF SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS: A DIAGNOSTIC CHALLENGE**

Rui Parente; Patrícia Saraiva; Beatriz Ribeiro; Paula Paiva; Alexandre Louro; Maria Eugénia André
ULS Castelo Branco, Hospital Amato Lusitano

Introduction

Systemic lupus erythematosus (SLE) is a heterogeneous autoimmune disease in which cutaneous manifestations may precede systemic involvement and mimic infectious, drug-related or autoimmune blistering disorders. Erythema multiforme major (EMM)-like lesions associated with lupus are uncommon and may fall within the controversial spectrum of Rowell syndrome.

Clinical Case

A 66-year-old male with chronic obstructive pulmonary disease, benign prostatic hyperplasia and smoking history was admitted with a three-week history of fever and progressive mucocutaneous lesions. The eruption initially involved the scalp and later extended to the hands and feet, with polymorphic lesions in different stages, including bullous, pustular and erythematous-desquamative lesions, associated with oral mucosal involvement. Initial hypotheses included bullous pemphigoid with secondary infection and EMM. Laboratory evaluation showed elevated inflammatory markers without leukocytosis, and infectious work-up identified concomitant SARS-CoV-2 infection. Skin biopsy was performed and systemic corticosteroid therapy was started, with progressive clinical improvement.

Subsequent autoimmune evaluation revealed antinuclear antibodies 1:160 with coarse speckled pattern, anti-RNP positivity, complement consumption and later anti-dsDNA positivity, supporting the diagnosis of SLE with predominant cutaneous involvement. The patient was treated with corticosteroids, methotrexate and hydroxychloroquine, achieving sustained clinical stability.

Discussion

This case highlights a rare and diagnostically challenging presentation of SLE, initially manifesting as severe EMM-like mucocutaneous disease. The combination of lupus, EMM-like lesions, speckled ANA pattern and anti-RNP positivity raises the possibility of a Rowell syndrome-like presentation, although this entity remains debated. Concomitant SARS-CoV-2 infection may have acted as an immunological trigger. Recognition of atypical autoimmune dermatologic presentations is essential to avoid diagnostic delay and enable early immunosuppressive treatment.

Conclusion

SLE may initially present with severe EMM-like mucocutaneous lesions, mimicking infectious or bullous dermatologic disorders. This case reinforces the need to consider systemic autoimmunity in atypical, persistent or severe mucocutaneous disease, particularly when accompanied by immunological abnormalities and possible infectious triggers.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 82

QUANDO SUSPENDER É TRATAR: DOENÇA LINFOPROLIFERATIVA ASSOCIADA AO METOTREXATO

Rute Rita Leite Gonçalves; Gabriela Silva; Beatriz Almeida; Joana Vaz Cunha
Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE

Introdução

As doenças linfoproliferativas associadas a imunossupressão iatrogénica constituem uma entidade rara, mas reconhecida, particularmente em doentes com doenças autoimunes sob terapêutica prolongada. A sua apresentação clínica pode mimetizar linfoma primário ou secundário, colocando desafios diagnósticos e terapêuticos relevantes. A regressão após suspensão da imunossupressão é um elemento distintivo e reforça a importância da correlação clínico-patológica.

Caso clínico

Apresenta-se o caso de uma mulher de 77 anos, seguida em consulta de Doenças Autoimunes por artrite reumatoide, sob terapêutica prolongada com metotrexato e infliximab, sem atividade inflamatória articular relevante recente. No decurso do seguimento, foi identificada uma massa mamária direita com prolongamento axilar, associada a adenopatia axilar homolateral, levantando inicialmente a suspeita de linfoma da mama. O estudo imagiológico por TC não demonstrou doença à distância. A biópsia do nódulo mamário/axilar revelou achados morfológicos sugestivos de linfoma folicular clássico de baixo grau. Contudo, a amostra apresentava predomínio de tecido conjuntivo fibrótico, componente linfoide escasso e infiltrado polimorfo, pelo que foi recomendada biópsia excisional ganglionar para melhor caracterização. Após discussão multidisciplinar, e tendo em conta a exposição crónica a imunossupressores, foi colocada a hipótese de processo linfoproliferativo associado a imunossupressão. Foi decidida a suspensão de metotrexato e infliximab. Subsequentemente, verificou-se ausência de reaparecimento de adenopatias e melhoria clínica/imagiológica da lesão, sem evidência de progressão sistémica.

Discussão

Este caso ilustra uma apresentação atípica de doença linfoproliferativa associada a imunossupressão, simulando linfoma mamário. A associação entre metotrexato e doenças linfoproliferativas está descrita sobretudo em doentes com artrite reumatoide, podendo manifestar-se com envolvimento ganglionar ou extranodal. A suspensão do fármaco pode conduzir a regressão parcial ou completa, evitando terapêuticas citotóxicas desnecessárias.

Conclusão

Em doentes com doença autoimune sob metotrexato e/ou terapêutica biológica que desenvolvam massas ou adenopatias suspeitas, deve ser considerada a hipótese de doença linfoproliferativa associada a imunossupressão. A correlação entre dados clínicos, anatomopatológicos e evolução após suspensão terapêutica é essencial. Este caso reforça a necessidade de abordagem multidisciplinar e de ponderar a suspensão da imunossupressão como primeira medida em situações selecionadas, antes de assumir definitivamente um linfoma primário ou progressivo.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 83

PO - CC 84

VASCULITE LEUCOCITOCLÁSTICA CUTÂNEA - DERMATOMIOSITE DE ETIOLOGIA PARANEOPLÁSICA

Sara Silva Santos; Álvaro Zia; Marta Carinhas; Patrícia Ferreira; Joana Teixeira; António Cardoso; Martinho Fernandes
Centro Hospitalar Barreiro/Montijo, EPE / Hospital Nossa Senhora do Rosário

Mulher 60 anos, previamente autónoma e saudável. Sem medicação habitual. Sem alergias conhecidas.

A Polimiosite (PM) /dermatomiosite (DM), são doenças autoimunes raras, mais prevalentes no sexo feminino, cuja incidência aumenta com a idade e que se associa a risco 5-7x aumentado para a presença de neoplasia, podendo surgir sintomas antes, durante ou após o diagnóstico oncológico.

Admitida em internamento de Medicina Interna para estudo de Síndrome febril acompanhado de mialgias com cerca de 1 mês de evolução. Inicialmente analiticamente apenas a destacar elevação de PCR, sem leucocitose e com rastreio séptico negativo, serologias negativas e estudo autoimune negativo. Iniciado AINE em esquema. Em internamento documentadas lesões cutâneas, tipo púrpura, nos membros superiores, tronco e pescoço, com progressão para os membros inferiores, mais marcadas na superfície extensora das articulações dos joelhos e cotovelos (sinal de Gottron). Posteriormente apresentou "flare" caracterizado por febre, mialgias intensas que levou à parésia proximal dos membros inferiores e agravamento das lesões cutâneas, compatíveis com fenómeno vasculítico (biopsia cutânea - vasculite leucocitoclástica) associando-se analiticamente a rabdomiólise severa. Iniciou pulsos de Metilprednisolona com posterior ciclo de prednisolona em alta dose. Com melhoria progressiva. Realizado estudo de neoplasia oculta para despiste de S. paraneoplásico, apurando-se em mamografia pequeno nódulo suspeito <0.5cm, biopsado, com resultado histológico de carcinoma lobular invasivo G2 (em estadio T1N0M0). Submetida a mastectomia e hormonoterapia. Cumpriu fisioterapia com recuperação quase total da mobilidade. Redução de prednisolona até 5mg/dia, mantendo-se assintomática. Intolerância a azatioprina por hepatite iatrogénica. Mantém vigilância clínica em consulta e tratamento oncológico.

Discussão

Após o diagnóstico de PM/DM, não está preconizada a pesquisa de neoplasia oculta. A maioria dos estudos, revela aumento do risco oncológico, nos primeiros 5 anos, sendo que o risco diminui posteriormente. Neste caso a doente apresentava um pequeno nódulo mamário, que foi o trigger imunológico. O diagnóstico de PM/DM foi apoiado por dados imagiológicos e resultado de biópsia cutânea, dado a ausência de autoanticorpos. Tratando-se neste caso de uma síndrome paraneoplásica, é questionável manter imunossupressão nestes doentes, uma vez que após cirurgia curativa e tratamento oncológico dirigido, apenas seria esperado novo "flare" de PM/DM em caso de recidiva oncológica.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 85

MIOPATIA NECROSANTE AUTOIMUNE ASSOCIADA A ESTATINAS: UMA ENTIDADE RARA PARA ALÉM DA MIOTOXICIDADE CLÁSSICA

Sérgio Paiva; Baltazar Gabriel Oliveira; Mariana da Silva Alves; Marta Amaro; André Neto Real; João Crespo Santos
Unidade Local de Saúde do Médio Tejo

Introdução

A miopatia necrosante autoimune associada a estatinas é uma entidade rara e potencialmente subdiagnosticada, caracterizada por fraqueza muscular proximal e elevação marcada da creatina cinase (CK), frequentemente associada a anticorpos anti-HMGCR. O diagnóstico pode ser dificultado pela coexistência de comorbilidades com manifestações clínicas e analíticas sobreponíveis.

Caso clínico

Doente do sexo feminino, 63 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia, obesidade, fibrilhação auricular e tiroidite de Hashimoto, sob terapêutica com atorvastatina, recorreu ao Serviço de Urgência por mialgias, rigidez e fraqueza muscular proximal com várias semanas de evolução, associadas a edema dos membros inferiores. Analiticamente destacava-se CK de 14.848 U/L e elevação de transaminases, com PCR normal. A doente foi internada para vigilância e realização de estudo etiológico complementar. O estudo eletromiográfico evidenciou descargas miotónicas nos grupos musculares proximais não acompanhadas de alterações miopáticas, sugestivas de hipotiroidismo ou outra patologia associada, e a ressonância magnética muscular revelou edema sugestivo de miopatia inflamatória. A função tiroideia mostrava hipotiroidismo, constituindo potencial fator confundidor. Perante suspeita de miopatia inflamatória associada a estatinas, foi documentada positividade de anticorpos anti-HMGCR (149 U/mL). Após suspensão da estatina e início de corticoterapia e metotrexato, verificou-se melhoria clínica e descida sustentada da CK para 2.757 U/L à data da alta. Em reavaliação subsequente, a doente mantinha melhoria funcional significativa, com biópsia muscular a evidenciar alterações de perfil necrotizante com características sugestivas de miopatia necrotizante imunomediada, associada a sinais de cronicidade.

Discussão

A miopatia necrosante autoimune associada a estatinas distingue-se das miopatias tóxicas pela persistência da sintomatologia e elevação da CK após suspensão do fármaco, refletindo um mecanismo imunomediado. A positividade de anticorpos anti-HMGCR constitui um marcador altamente específico e orientador do diagnóstico, enquanto a existência de comorbilidades pode revelar-se um fator confundidor no reconhecimento desta patologia.

Conclusão

Esta entidade rara deve ser considerada em doentes sob estatinas com elevação marcada da CK e fraqueza muscular persistente. O diagnóstico precoce é fundamental, permitindo a suspensão do fármaco implicado e a instituição atempada de terapêutica imunossupressora, com impacto significativo na evolução clínica, recuperação funcional e prognóstico.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 86

HIPERFERRITINÉMIA E ARTROPATIA HEMOCROMATOSE-LIKE ASSOCIADAS A VARIANTES NÃO CLÁSSICAS DO GENE HFE

Sofia Brasil; João Rocha Gonçalves; Joana Rocha Sobral; Rita Castanheira Rodrigues; Joana Alves Afonso; Ana Bárbara Costa; Joana Salsa; Maria Ponces Saraiva; José Seabra de Brito
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE / Hospital Geral

Introdução

A hiperferritinemia persistente levanta frequentemente a suspeita de hemocromatose hereditária. Contudo, variantes do gene *HFE* podem associar-se a elevação da ferritina sem preencher critérios para hemocromatose clássica, originando fenótipos clínicos semelhantes e constituindo um desafio diagnóstico.

Caso clínico

Mulher de 75 anos, referenciada em 2022 por artralguas de ritmo inflamatório das 2ª e 3ª MCFs de ambas as mãos. Analiticamente apresentava hiperferritinemia persistente (até 813 ng/mL) e elevação intermitente da saturação da transferrina (até 74%), com marcadores inflamatórios negativos, bem como fator reumatóide (FR) e anticorpos anti-peptídeo citrulinado cíclico (anti-CCP) negativos. O estudo imagiológico das mãos com radiografia e ecografia articular, revelou discreto espessamento sinovial e pequena distensão líquida nas articulações metacarpo-falângicas e radiocárpicas, com múltiplos ostófitos nos 1º-3º dedos, predominando nas MCFs.

O estudo genético inicial identificou heterozigotia para a variante p.His63Asp no gene *HFE*, não compatível com hemocromatose hereditária tipo 1. A ressonância magnética revelou um valor de concentração de ferro aproximado de 36 micromol/g (N<36micromol/g), no limite superior da normalidade e ligeira infiltração de ferro no baço.

Posteriormente realizou painel NGS do metabolismo do ferro que identificou ainda as variantes *HFE* c.340+4T>C em heterozigotia e c.1007-47G>A em homozigotia, associação descrita como fator predisponente para hiperferritinemia ligeira. Verificou-se ainda história familiar de hiperferritinemia em familiar de primeiro grau (filho).

Discussão e conclusão

Este caso ilustra um fenótipo clínico sugestivo de doença de sobrecarga de ferro na ausência de hemocromatose hereditária clássica. Variantes do gene *HFE* podem associar-se a hiperferritinemia persistente e expressão clínica parcial, reforçando a importância de uma abordagem diagnóstica integrada.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 87

MIOPERICARDITE RECORRENTE NUM CONTEXTO DE PREDISPOSIÇÃO GENÉTICA AUTOINFLAMATÓRIASofia C. Barbosa¹; José Pinto¹; António Lamas²; Raquel Faria²; Mafalda Santos¹¹ *Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga*² *Unidade Local de Saúde de Santo António***INTRODUÇÃO**

A miopericardite recorrente constitui um desafio diagnóstico e terapêutico, sobretudo quando refratária à terapêutica convencional e sem etiologia infecciosa ou autoimune clássica identificável. Cada vez mais têm sido descritos fenótipos de serosite recorrente como manifestações hipomórficas de febre mediterrânica familiar (FMF), *pyrin-associated autoinflammation with neutrophilic dermatosis* (PAAND) e síndrome periódico associado ao recetor do TNF (TRAPS), com implicações terapêuticas relevantes.

CC

Homem, 59 anos, com antecedentes de perturbação de ansiedade generalizada e crises de pânico, tem episódio inaugural de miopericardite que condicionou internamento, com recidiva após dois meses. Foi excluída doença coronária por coronariografia e realizada ressonância magnética cardíaca que evidenciou cardiopatia dilatada e fibrose miocárdica sugestiva de sequela da miocardite. O estudo etiológico foi negativo para infeções (incluindo VIH, BK e serologias virais) e doença autoimune (ANA, ANCA, FR negativos). Do estudo genético, salienta-se heterozigotia para as variantes E148Q (exão 2) e Pro369Ser e Arg408Gln (exão 3) no gene MEFV e HLA B*15 (risco de doença de Behçet). Houve resposta adequada e remissão prolongada com colchicina 2mg/dia, no entanto, recidiva com tentativa de desmame para 1,5mg/dia, necessitando de escalada para anakinra 100mg subcutâneo/dia, com muito boa resposta e negatificação de proteína C reativa e troponinas.

DISCUSSÃO

A recorrência da miopericardite, associada a queixas cutâneas inflamatórias e elevação persistente da proteína C reativa, levou-nos a rastrear síndromas autoinflamatórias monogénicas que cursassem com opções de monitorização e terapêuticas diferentes. Os resultados encontrados não afirmam o diagnóstico de FMF mas salientam a realidade de 3 variantes fundadores de FMF em heterozigotia combinada adicionando um alelo de risco de doença de Behçet que concorrerem para um fenótipo de desregulação imune com maior propensão para hiperinflamação perante precipitantes comuns (infeções víricas, stress, etc) e beneficiam de abordagem específica.

CONCLUSÃO

Este caso destaca-se por ser um quadro de miopericardite recorrente no adulto que leva ao diagnóstico etiológico de predisposição para hiperinflamação pela combinação de várias variantes que não são definidoras de doença, mas que em combinação podem ser responsáveis pelo fenótipo, reforçando a necessidade de abordagem diferenciada na monitorização e terapêutica futura a equacionar.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - EIC 4

ADESÃO TERAPÊUTICA E DEPRESSÃO EM DOENTES COM PATOLOGIA AUTOIMUNE

Susana Teixeira; Natália Oliveira; Sónia Teixeira; Margarida Coelho; Daniel Guimarães de Oliveira; Lindora Pires
Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa

Introdução

A adesão terapêutica é fundamental no controlo das doenças autoimunes, influenciando a atividade da doença, complicações e qualidade de vida. Perturbações da saúde mental, como a depressão, podem comprometer a adesão terapêutica, sendo relevante analisar esta associação numa população frequentemente polimedicação.

Material e Métodos

Estudo observacional que incluiu 134 doentes seguidos em consulta de doenças autoimunes (DAI) com diagnóstico estabelecido de patologia autoimune e sob tratamento farmacológico ativo. A adesão terapêutica foi avaliada através da escala de Medida de Adesão Terapêutica (MAT) e por um questionário complementar original aplicados telefonicamente. Dados sociodemográficos e clínicos foram recolhidos retrospectivamente. Na comparação entre doentes com e sem depressão (46 doentes vs 88 doentes, respetivamente) foram utilizados os testes estatísticos de Mann-Whitney e Qui-quadrado.

Resultados

A amostra (n=134) revelou uma predominância de doenças do tecido conjuntivo (24,6%) e apresentou elevada taxa de adesão terapêutica (94%). Identificou-se depressão em 34,3% da população. Na comparação entre grupos, os doentes com depressão apresentaram maior prevalência de mulheres (82,6% vs. 62,5%, p=0,018), idade superior (média 57,9 vs. 52,4 anos, p=0,039), maior tempo de seguimento em consulta (8,8 vs. 5,2 anos, p=0,007) e maior taxa de polimedicação (89,1% vs. 67,0%, p=0,004). Embora não tenham surgido diferenças estatisticamente significativas na pontuação total da escala MAT, os doentes com depressão reportaram significativamente maior dificuldade na aquisição de medicação por motivos económicos (19,6% vs. 4,5%, p=0,011).

Discussão

Apesar da elevada adesão terapêutica, a depressão associou-se a doentes com maior complexidade clínica e maiores dificuldades económicas, sugerindo maior vulnerabilidade clínica e social. A ausência de diferenças significativas na escala MAT, sugere que a presença da depressão não se traduz necessariamente numa menor adesão terapêutica. Os resultados relativos à adesão terapêutica devem, contudo, ser interpretados à luz da metodologia de avaliação utilizada, baseada em questionário telefónico autorreportado.

Conclusão

Doentes com patologia autoimune e depressão apresentam um perfil sociodemográfico e clínico de maior vulnerabilidade. Estes resultados reforçam a importância da integração da avaliação da saúde mental e das dificuldades socioeconómicas na abordagem multidisciplinar dos doentes com DAI.

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 89

SARCOIDOSE EXTRAPULMONAR COM APRESENTAÇÃO CUTÂNEA INAUGURAL: UM DESAFIO DIAGNÓSTICOTeresa Senra Santos; Vera Seara; Sara Pinto
ULS Póvoa de Varzim/ Vila de Conde

A sarcoidose é uma doença granulomatosa sistémica de etiologia desconhecida, com manifestações clínicas heterogéneas, podendo apresentar-se como forma extrapulmonar isolada. (1,2,3). Os autores relatam um caso de sarcoidose com apresentação cutânea inaugural.

Mulher de 55 anos, sem antecedentes relevantes, que recorreu ao Serviço de Urgência por quadro com 1 mês de evolução com febre de predomínio vespertino, mialgias e exantema nodular doloroso e pruriginoso nos membros inferiores e na região glútea, e rash macular pruriginoso, fotossensível. Analiticamente destacava-se elevação dos parâmetros inflamatórios (VS e PCR). O estudo imunológico sem alterações. Foram excluídas causas infecciosas, tóxicas/metabólicas e neoplásicas. Iniciou corticoterapia, com melhoria clínica e analítica inicial, verificando-se agravamento aquando da redução da dose.

Realizou biópsia do exantema nodular a mostrar paniculite lobular granulomatosa com granulomas epitelióides não necrosantes, compatível com sarcoidose cutânea. Iniciou hidroxycloquína com melhoria do rash macular e apirexia sustentada. Por envolvimento articular com artralguas das pequenas articulações das mãos e pés, iniciou azatioprina. Por agravamento clínico, após otimização de dose, alterada terapêutica para metotrexato. Controlo sintomático com metotrexato e hidroxycloquína com boa tolerância e resposta clínica.

Este caso ilustra a complexidade diagnóstica da sarcoidose extrapulmonar com predomínio cutâneo e articular, particularmente na ausência de envolvimento pulmonar, destacando a importância da biópsia cutânea na confirmação diagnóstica e orientação terapêutica. (3,4)

Moderators: Estela Ferrão, Elisabete Pinelo

PO CC 81 | PO CC 90 - PO EIC 04 - 08:30-09:30

PO - CC 90

GRANULOMATOSE EOSINOFÍLICA COM POLIANGÉITE COM ENVOLVIMENTO CARDÍACO E NEUROLÓGICO NUM DOENTE JOVEM: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM CONTEXTO INFECCIOSO

Tiago Costa Lopes; Luís Soares; Jorge Miguel Mimoso; Mauro Santos
Hospital do Barlavento Algarvio

Introdução

A granulomatose eosinofílica com poliangeíte (GEPA) é uma vasculite sistémica rara, caracterizada por asma, eosinofilia e envolvimento multiorgânico, cuja apresentação heterogénea pode atrasar o diagnóstico.

Caso

Doente de 21 anos, com antecedentes de asma e rinite alérgica, admitido por dor abdominal, diarreia com sangue e lesões cutâneas, após viagem recente ao Vietname. Analiticamente apresentava eosinofilia marcada (>60%) e elevação de IgE. O estudo inicial revelou infeção por *Clostridioides difficile*, tendo cumprido terapêutica dirigida, sem resolução sustentada. Evoluiu com envolvimento multissistémico, desenvolvendo polineuropatia sensitivo-motora axonal com padrão de mononeuropatia multiplex documentado em eletromiografia. Paralelamente, evidenciou compromisso cardíaco progressivo, com redução da fração de ejeção ventricular esquerda de 45% para 35%. A ressonância magnética cardíaca revelou dilatação ventricular esquerda, disfunção sistólica moderada e extensas áreas de realce tardio subendocárdico, algumas com padrão quase transmural, com edema associado, compatíveis com envolvimento miocárdico inflamatório. O estudo imunológico revelou ANCA negativos. Perante a associação de asma, eosinofilia e envolvimento multiorgânico, o quadro foi considerado classificável como GEPA segundo critérios ACR/EULAR 2022. Foi instituída corticoterapia em altas doses, com melhoria clínica progressiva.

Discussão

Este caso ilustra uma apresentação inicial dominada por um contexto infeccioso plausível, contribuindo para atraso diagnóstico. A ausência de ANCA associa-se a fenótipos com maior envolvimento cardíaco, principal determinante prognóstico, associando-se a formas mais graves e maior risco de mortalidade.

Conclusão

A GEPA deve ser considerada perante eosinofilia marcada e sintomas sistémicos, mesmo na presença de infeção concomitante. O reconhecimento precoce do envolvimento cardíaco é crucial para orientar terapêutica imunossupressora precoce e melhorar o prognóstico.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 14

ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES – CARACTERIZAÇÃO NUM HOSPITAL DISTRITAL

Isabel Castro Guerra; Maria Homem Ferreira; Ana Maria Grilo; Sofia Lourençp
Hospital Cascais

Introdução

A arterite de células gigantes (ACG) é uma vasculite sistémica, com afeção de grandes e médios vasos. O diagnóstico baseia-se em achados clínicos, laboratoriais, histopatológicos e imagiológicos. A terapêutica baseia-se na corticoterapia e em agentes poupadores de corticóides, sendo o tocilizumab (TCZ) a primeira linha entre estes. O objetivo do estudo foi caracterizar os doentes seguidos em consulta externa (CE) de Medicina Interna, com o diagnóstico de ACG, respetiva terapêutica e efeitos adversos associados, num hospital distrital.

Material e Métodos

Análise retrospectiva de doentes com diagnóstico de ACG seguidos em CE de Medicina Interna num hospital distrital entre 2019 e 2025. Foram descritos dados demográficos, manifestações clínicas, níveis de velocidade de sedimentação (VS) e proteína c reativa (PCR), achados histopatológicos, achados imagiológicos, terapêutica, resposta clínica, analítica, efeitos adversos e intercorrências infecciosas associadas à terapêutica.

Resultados

Analisaram-se 16 doentes, maioria do sexo feminino. A média de idade ao diagnóstico foi de 78(± 8,3) anos. Das manifestações clínicas iniciais, destaca-se alterações visuais (88%), cefaleia (79%) e síndrome constitucional (79%). Todos apresentaram elevação da VS e PCR ao diagnóstico. Doze doentes foram submetidos a biópsia de artéria temporal (BAT), 7 com histologia típica. Nove doentes realizaram ecografia, 6 com achados típicos. Em 3 doentes foi objetivada afeção de grandes vasos. Todos iniciaram corticoterapia (CT), com prednisolona oral, 5 foram sujeitos a pulsos de metilprednisolona. Em 9 não foi possível suspender CT até ao final de 2025. O TCZ foi utilizado em 2 doentes, num por risco aumentado de efeitos adversos da CT, noutro, por recidiva após titulação de CT. Em ambos suspendeu-se totalmente CT. Três foram tratados com metotrexato (MTX). Nenhum destes suspendeu CT, um suspendeu MTX por efeitos adversos. Observaram-se efeitos adversos em 4 doentes sob CT, e em nenhum sob TCZ. Um doente apresentou intercorrência infecciosa sob MTX, 5 doentes sob CT, 0 sob TCZ.

Discussão e Conclusão

Os dados demográficos coincidem com estudos epidemiológicos. A elevada prevalência de sintomas visuais pode ser explicada por um maior impacto funcional destes, facilitando o diagnóstico. A BAT foi positiva em 58% dos casos, semelhante à sensibilidade descrita. Não foi possível suspender CT em alguns doentes até ao fim de 2025, por estarem em fase inicial de tratamento. Salienta-se o número de intercorrências infecciosas sob CT, maioria, com necessidade de internamento. O doente que apresentou intercorrência infecciosa sob MTX, estava também sob CT. Conclui-se que o diagnóstico da ACG pode ser desafiante, devendo-se promover uma maior consciencialização para os sintomas menos específicos. A terapêutica desta patologia pode ser desafiante, salienta-se o importante risco infeccioso associado.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 15

CONNECTING MICROVASCULOPATHY WITH PATIENT-REPORTED GASTROINTESTINAL OUTCOMES IN SYSTEMIC SCLEROSIS: INSIGHTS ACROSS VEDOSS AND ESTABLISHED DISEASE

Mariana Amaro¹; Carolina Sofia Martins Teles de Oliveira²; Ana Linda Festas Borges²; Rui Miguel Correia Pancas²; Jéssica Alexandra Marques Monteiro²; André Manuel Dos Santos Carlos Coelho²; Elsa Maria Filipe Gaspar²

¹ IPO Coimbra

² Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Hospitais da Universidade de Coimbra

Background

Gastrointestinal (GI) involvement is highly prevalent in systemic sclerosis (SSc) and significantly impacts morbidity and quality of life. While GI dysfunction may occur early, the patient-reported GI burden remains insufficiently characterized, particularly in the very early diagnosis of SSc (VEDOSS) stage. Its relationship with microvasculopathy, a central feature of SSc pathogenesis, is also underexplored.

Objective

To characterize the prevalence and severity of patient-reported GI manifestations in VEDOSS and SSc, and to explore their relationship with nailfold videocapillaroscopy (NVC).

Methods

This cross-sectional study included patients with VEDOSS and established SSc. Clinical data and NVC findings (performed within two years) were collected. GI symptom burden was assessed with the UCLA SCTC GIT 2.0 questionnaire. Group comparisons used chi-square or Fisher's exact and Mann-Whitney U tests. Multivariable linear regression evaluated associations adjusting for disease stage.

Results

The study included 51 patients, 82.4% female, 36 (70.6%) had established SSc and 15 (29.4%) fulfilled VEDOSS criteria. GI involvement was previously documented in 51% of patients, mostly esophageal (83.3%), and was higher in SSc compared to VEDOSS (63.9% vs 20.0%, $p=0.004$). The median UCLA GIT 2.0 total score was 0.25 [0.32], with distension/bloating and reflux showing the highest burden. No significant differences were found in UCLA GIT 2.0 total score and subscales between VEDOSS and SSc.

GI involvement increased with capillaroscopic pattern severity, from 0% in the early to 60.9% and 100% in the active and late patterns, respectively ($p=0.013$). No significant differences were observed between NVC parameters and UCLA GIT 2.0 total score. However, giant capillaries were accompanied by lower diarrhea scores ($p=0.006$) and remained inversely associated after adjusting for disease stage ($\beta=-0.419$, $p=0.007$).

Conclusion

Despite more frequently documented GI involvement in established SSc, patient-reported GI burden was similar in VEDOSS, indicating a potential gap in clinically documented GI dysfunction in early disease. Greater capillaroscopic severity was associated with more GI involvement, while giant capillaries inversely correlated with the diarrhea score, suggesting that distinct microvascular features may associate with specific GI phenotypes. These findings support systematic GI screening from the VEDOSS stage, with NVC as a potential tool for risk stratification.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 16

SYSTEMIC SCLEROSIS: OUTCOMES AND PROGNOSIS ACCORDING TO CUTANEOUS SUBTYPE IN A PORTUGUESE COHORT

Matilde Coimbra; Joana Caetano; Marta Amaral; Susana Oliveira; José Delgado Alves
ULS Amadora Sintra

Background

Systemic sclerosis is a complex autoimmune disease associated with significant morbidity and mortality. Traditionally, diffuse cutaneous systemic sclerosis (dcSSc) has been linked to worse outcomes compared to limited cutaneous systemic sclerosis (lcSSc). However, recent evidence suggests that this prognostic distinction may be less pronounced, with increasing importance attributed to autoantibody subtype and organ involvement.

Objectives

To characterize the demographic and clinical features of patients with systemic sclerosis and to compare mortality and major complications between dcSSc and lcSSc in a Portuguese cohort.

Methods

We conducted a retrospective observational study including 124 patients with systemic sclerosis (2013 EULAR/ACR classification criteria) followed at a tertiary center. Patients were stratified according to cutaneous subtype. Data collected included demographic characteristics, autoantibody profile, clinical manifestations, treatment regimens, and mortality.

Results

Among the 124 patients, 43 (35%) had dcSSc and 81 (65%) lcSSc. The mean age was at the first non-Raynaud's phenomenon symptom was 51 ± 16 years. dcSSc was associated with a higher frequency of digital ulcers (50.0% vs 25.9%, $p=0.029$), scleroderma renal crisis (SRC) (9.5% vs 0%, $p=0.010$), pulmonary hypertension (PH) (31.0% vs 9.9%, $p=0.007$), and mortality (38.1% vs 13.6%, $p=0.006$). No significant differences were observed for interstitial lung disease (ILD) or primary heart disease (pHD). Endothelin receptor antagonists were more frequently used in dcSSc (42.9% vs 17.3%, $p=0.003$), while no differences were found for other therapies, including mycophenolate mofetil, rituximab or tocilizumab. Within the lcSSc, anti-centromere were protective for ILD ($p=0.0001$), while anti-topoisomerase I antibodies were associated with a higher proportion of ILD ($p=0.024$), anti-SSA antibodies were negatively associated to gastrointestinal disease (GI) ($p=0.045$). Survival analysis showed a higher probability of musculoskeletal involvement ($p=0.002$), SRC ($p=0.004$), PH ($p=0.002$) and mortality ($p=0.006$), with equal occurrence over time of GI manifestations ($p=0.30$), pHD ($p=0.68$) and ILD ($p=0.10$).

Conclusions

Diffuse cutaneous systemic sclerosis remains associated with increased morbidity and mortality. However, limited disease also presents a substantial burden of organ involvement, supporting the concept that prognosis is increasingly driven by visceral complications rather than skin subtype alone. Careful monitoring is warranted in all patients.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 17

REAL-WORLD OUTCOMES OF NINTEDANIB IN AUTOIMMUNE DISEASE-ASSOCIATED INTERSTITIAL LUNG DISEASE

Matilde Coimbra¹; Miguel Oliveira²; Joana Caetano¹; José Delgado Alves¹¹ ULS Amadora Sintra² Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada**Background**

Interstitial lung disease (ILD) is a frequent and clinically significant manifestation of systemic autoimmune diseases. Evidence from randomized controlled trials, notably the INBUILD trial and the SENSIS trial, has demonstrated that nintedanib reduces the rate of forced vital capacity (FVC) decline. However, longitudinal real-world data on antifibrotic use in this population remains limited. This study aimed to evaluate the use and outcomes of nintedanib in autoimmune disease-associated ILD in a tertiary centre in Portugal.

Methods

Retrospective observational study including 32 patients with autoimmune disease-associated ILD treated with nintedanib. Data collected included timing of treatment initiation, pulmonary function (diffusing capacity for carbon monoxide and FVC), clinical and radiological outcomes, need for oxygen therapy or non-invasive ventilation, and mortality.

Results

The cohort had a mean age of 67±11 years, and 62.5% were female. The mean duration of nintedanib treatment was 32±26 months, initiated on average 52±36 months after ILD diagnosis. The most common underlying diseases were systemic sclerosis (31%) and idiopathic inflammatory myopathies (31%). Nonspecific interstitial pneumonia was the predominant radiological pattern (53%), followed by usual interstitial pneumonia (34%).

Symptomatic improvement was reported in 66% of patients, while radiological stability or improvement occurred in 56%; radiologic progression was observed in 44%. Twelve patients (34%) met criteria for progressive pulmonary fibrosis according to 2022 guidelines. Adverse effects led to temporary discontinuation in 28% and permanent discontinuation in 19%, most commonly due to gastrointestinal symptoms. Five patients (16%) were switched to pirfenidone.

Regarding respiratory support, 22% required supplemental oxygen and 6% required noninvasive ventilation. Cor pulmonale was present in 12.5%, and 16% had group 3 pulmonary hypertension. During follow-up, 16% of patients died, with most deaths attributed to ILD-related complications. Mortality was significantly associated with lower baseline DLCO ($p<0.0001$) and shorter treatment duration ($p=0.039$).

Conclusions

In this real-world cohort, nintedanib was associated with clinical and radiological stabilization or improvement in a substantial proportion of patients. Although adverse effects were frequent, they were generally manageable. Mortality remained considerable and linked to a more severe baseline lung function and shorter treatment exposure, underscoring the importance of earlier intervention and close monitoring in high-risk patients.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 18

LONG-TERM FOLLOW-UP OF AN ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME COHORTMónica Baptista Lopes; Ricardo Paquete Oliveira; Catariana Favas
*ULS Amadora Sintra***Introduction**

Antiphospholipid syndrome (APS) is characterized by thrombotic and/or obstetric manifestations associated with persistent antiphospholipid antibodies. Clinical presentation and antibody profiles are heterogeneous, and therapeutic management remains challenging.

Material and Methods

We performed a retrospective analysis of all patients with APS followed in our unit. Demographic, clinical, laboratory, and therapeutic data were collected from medical records.

Results

Ninety-five patients were included, of whom 66 (69.5%) were female. Median age at first appointment was 43.3 years (15–79) and the median follow-up duration was 8.9 years (0–24). Twenty-nine patients (30.5%) had secondary APS, mostly associated with systemic lupus erythematosus (23.2%, n=22). A total of 63 venous thrombotic events were recorded, including 33 lower-limb deep vein thromboses and 23 pulmonary embolisms, and 32 arterial thrombotic events, 26 of which were ischemic strokes. Eighteen obstetric complications were identified: 12 cases of pre-eclampsia, 4 fetal deaths between 16–34 weeks, and 2 cases of recurrent early pregnancy loss. Other manifestations were observed in 9 patients and included livedo reticularis (3), aseptic endocarditis (2), thrombotic microangiopathy with nephropathy (2), and thrombocytopenia (2). Eight patients (8.4%) presented isolated obstetric APS; all remaining patients had at least one thrombotic manifestation. Single antibody positivity was the most frequent serological pattern, observed in 57 patients (60%), mainly due to lupus anticoagulant positivity (53.7%, n=51). Triple positivity was present in 9 patients (9.5%). Seventy-six patients (80%) fulfilled the revised Sapporo criteria and 59 (62.1%) fulfilled the 2023 ACR/EULAR classification criteria. In patients with thrombotic manifestations, initial anticoagulant therapy consisted mainly of vitamin K antagonists (VKA) (86.7%, n=72), while 11 patients (13.3%) started DOACs *ad initio*. Anticoagulation was switched at least once during follow-up in 31 patients (37.5%). At last review, 55 patients (66.6%) remained on VKA and 26 (31.3%) were on DOACs. Major bleeding events occurred in 14 patients (16.9%), of which 11 were on AVK. Four patients (4.8%) experienced breakthrough thrombotic events despite appropriate anticoagulation (including 2 patients on DOAC).

Conclusions

Our APS cohort is characterized mainly by thrombotic disease, with heterogeneous serological profiles. VKA remains the mainstay of therapy, but a considerable proportion of patients are on DOACs. Recurrent thrombotic and major bleeding complications were infrequent; therefore data is insufficient to fully assess the efficacy and safety of DOACs in these patients.

Moderators: Mafalda Santos, Daniela Marado

CO EIC 13 | CO EIC 19 - 08:30-09:30

CO - EIC 19

EPIDEMIOLOGY OF ANTINEUTROPHIL CYTOPLASMIC ANTIBODY-ASSOCIATED VASCULITIS IN A PORTUGUESE POPULATION

João Fernandes Serodio; Carolina Saca; Andreia Curto; Patrícia Carrilho; Marisa Anciães; Lúcia Coimbra; Susana Oliveira; José Delgado Alves

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Background and Aim

There are important geographical variations in the epidemiology of Antineutrophil cytoplasmic antibody (ANCA)-associated vasculitis (AAV). However, there is currently no epidemiological data about AAV in Portugal. This study aimed to estimate the incidence and prevalence of AAV in an urban Portuguese population.

Methods

This was population-based retrospective study designed to estimate the incidence and prevalence of AAV. For the incidence study, all cases included were diagnosed between January 2014 and December 2025 in individuals aged ≥ 15 years who were residents in our hospital's area. For the prevalence study, all AAV cases by December 2025 were considered. Case ascertainment used three different sources: department databases; ANCA-positive cases from the Clinical Pathology Laboratory; and Health Codification System database. Cases were classified as microscopic polyangiitis (MPA), granulomatosis with polyangiitis (GPA), or eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (EGPA), according to the 2012 Chapel Hill Consensus nomenclature, and categorized by ANCA serotype in myeloperoxidase (MPO-ANCA), proteinase 3 (PR3-ANCA), or ANCA-negative. Population denominators were obtained from the 2021 census and National Institute of Statistics estimates. Incidence rates and 95% confidence intervals (CI) were calculated assuming a Poisson distribution.

Results

Overall, 84 incident cases of AAV were identified, 40 (47.6%) with MPA, 29 (34.5%) with GPA and 15 (17.9%) with EGPA. Regarding ANCA-serotype, 55 (65.5%) patients were ANCA-MPO, 19 (22.6%) were ANCA-PR3 and 10 (11.9%) were ANCA-negative. Median age at diagnosis was 67 years (IQR 57–74); 53.6% were female. The estimated incidence of AAV was 14.6 (95%CI 12.5-16.9) per million person-years (Table 1). The incidence of MPA, GPA and EGPA were 6.9 (95%CI 5.5-8.6), 5.0 (95%CI 3.8-6.4) and 2.6 (95%CI 1.8-3.7) cases per million person-years, respectively. The annual incidence of MPO-AAV was significantly higher than that of PR3-AAV, with incidence rate ratio (IRR) between MPO-AAV and PR3-AAV of 2.9 (95%CI 1.8-4.8). By 2025, there were 68 prevalent AAV cases. By December 2025, there were 68 prevalent cases of AAV. The estimated prevalence of AAV was 135.6 (95%CI 105.3-171.9) per 1,000,000 population. The prevalence MPA, GPA and EGPA were 59.8 (95%CI 40.4-85.4), 47.9 (95%CI 30.7-71.2) and 27.9 (95%CI 15.3-46.8), respectively. The prevalence of AAV-MPO was significantly higher compared to AAV-PR3 ($p < 0.001$).

Discussion

This study demonstrates a predominance of MPO-AAV over PR3-AAV in Portugal, in line with data from other Southern European countries. To our knowledge, this is the first epidemiological study of AAV conducted in Portugal.

Secretariado Executivo:
VERANATURA

+351 217 120 778

silviadasilva@veranatura.pt

www.veranatura.pt

