



| COMUNICAÇÕES ORAIS – SESSÃO 03 DE NOVEMBRO

CO01

IMPACTO DA PERDA DE PESO NO RISCO CARDIOVASCULAR: ESTUDO LONGITUDINAL EM DOENTES OBESOS AVALIADOS COM SCORE-2 E SCORE-2DIABETES

Maria Leonor Guia Lopes; Carolina Antunes, Paula Calvo, Catarina Gama, Margarida Oliveira, Clotilde Limbert, João Sequeira Duarte

Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo

Objetivos: Avaliar o impacto da perda de peso, antes e após cirurgia bariátrica, no risco CV calculado pelo SCORE-2 ou SCORE2-DM

Métodos: Estudo coorte retrospectivo realizado entre Janeiro 2016 e Agosto 2021. Foram incluídos doentes sujeitos a cirurgia bariátrica com perda de peso antes e após procedimento. Os doentes foram avaliados: à admissão na consulta de endocrinologia; antes da cirurgia (após mudanças de estilo de vida, dieta e/ou atitudes farmacológicas) e 1 ano após a cirurgia. O risco cardiovascular (CV) a 10 anos foi calculado com o SCORE-2/SCORE-2Diabetes.

Resultados: Incluíram-se 104 doentes (89 mulheres), com idade média de 49,9 anos e IMC médio de 43,1(±5,3) kg/m². Em 18.4% dos doentes, o risco CV à admissão era alto ou muito alto.

No período pré-cirúrgico, assistiu-se a uma perda de 6.1(1.5-8.7)kg com uma redução de 1 kg/m² no IMC. No período pós-cirurgia, os doentes perderam 33.7(±12.4)kg e o IMC diminuiu 3.1(0.1-3.6)kg/m². Assistiu-se ainda a uma diminuição dos níveis de triglicédeos e aumento de c-HDL, antes e depois da cirurgia bariátrica(p<0.001). Não houve diferença estatística nos valores de c-LDL.

O risco CV calculado pelo SCORE-2/SCORE2-DIABETES diminuiu antes (6.2%(3.0-9.5)vs5.7%±4.1, p-value 0.005) e após (5.7%±4.1vs4.7%±3.5,p-value <0.001) a cirurgia bariátrica, sendo essa diminuição mais relevante no período pós-operatório. Contudo, não se verificaram correlações entre a magnitude da perda de peso e a diminuição do risco CV antes e após a cirurgia. Antes da cirurgia, a descida do risco CV correlacionou-se com a diminuição de triglicédeos(r: 0.299; p-value 0.039) e, após a cirurgia, com aumento de HDL (r: 0.30; p-value 0.031).

Conclusões: Nesta amostra, a perda de peso antes e após cirurgia bariátrica associou-se a uma diminuição do nível sérico de triglicédeos, aumento de c-HDL e diminuição de risco CV. A redução do risco CV parece ser independente da magnitude da perda de peso.

CO02

AGONISTAS DE GLP1 E OUTCOMES METABÓLICOS NA DIABETES MELLITUS TIPO 2: ANÁLISE POR CATEGORIAS DE ÍNDICE DE MASSA CORPORAL (IMC)

Daniela M. Soares¹; Isabel Palma¹, Maria Helena Neto¹, Mariana Fraga², Joel Pereira¹, Rosa Guimarães¹, Inês Carvalho³, Sara Viveiros³, Ariana Maia¹, Tiago Santos¹, Lia Ferreira¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto

²Serviço de Nutrição, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto

³Serviço de Psicologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto

Objetivos: A prescrição de agonistas de GLP1 (aGLP1) está recomendada em indivíduos com DM2 pela eficácia anti-hiperglicémica e benefício cardio-renal associado. A literatura reporta benefício

independente do IMC de base; contudo, em Portugal, a sua prescrição apenas é comparticipada para pessoas com DM2 e IMC>35kg/m². Este estudo pretende investigar a relação entre os resultados metabólicos dos aGLP1 e o IMC de base em pessoas com DM2.

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo doentes com DM2 avaliados em consulta de terapêutica educacional de diabetes num hospital terciário, entre 2014 e 2021. Após estratificação por categorias de IMC inicial, analisámos a evolução dos parâmetros metabólicos e controlo glicémico após introdução de aGLP1, com seguimento mediano de 9 meses.

Resultados: Avaliados 434 doentes, com idade mediana de 60 anos (AIQ 13 anos), 56,2% (n=244) do sexo masculino. Do total, 49,5% (n=213) apresentava doença microvascular (28,5% doença renal diabética) e 31,4% (n=136) doença cardiovascular aterosclerótica. Nos 156 doentes que iniciaram aGLP1 (35,9%), verificou-se uma variação mediana de -3,0kg no peso, -4,0cm no perímetro abdominal, -1,1% na HbA1c e -3,0mmHg na PASist durante o seguimento. Considerando a influência da categoria de IMC inicial, apenas se encontrou diferença estatisticamente significativa na variação do peso (normoponderal -2,0kg; excesso de peso -3,5kg; obesidade classe I -3,0kg; classe II -9,0kg; classe III -5,5kg; p=0,031), sem diferenças significativas na variação da HbA1c(p=0,199), perímetro abdominal(p=0,117), PASist(p=0,422) ou PAdiast(p=0,389). Comparando os doentes com IMC<35 vs. IMC≥35kg/m², verificou-se uma redução superior no peso (-3,0vs.-9,0; p=0,002), sem diferenças significativas nos restantes parâmetros.

Conclusões: Na população estudada, o benefício dos aGLP1 na melhoria do controlo glicémico e parâmetros metabólicos foi transversal a todas as categorias de IMC, destacando-se apenas a redução do peso, significativamente superior nos doentes com IMC≥35kg/m². Estes resultados suportam o benefício de utilização dos aGLP1 em doentes com DM2 independente do IMC inicial.

CO03

PERTINÊNCIA DA CIRURGIA BARIÁTRICA EM DOENTES COM PRÉ-DIABETES – RESULTADOS

A 10 ANOS

Inês Meira^{1,2}; João Menino^{1,2}, Juliana Gonçalves^{1,2}, Helena Urbano Ferreira^{1,2}, Patrícia Ferreira^{1,2}, Ana Rita Leite^{1,2}, Sara Ribeiro^{1,2}, Telma Moreno^{1,2}, Marta Borges-Canha^{1,2}, Maria Manuel Silva^{1,2}, Vanessa Guerreiro^{1,2}, Diana Festas Silva^{1,2,3}, Jorge Pedro^{1,2,3}, Ana Varela^{1,2,3}, Selma B. Souto⁴, Paula Freitas^{2,3}, Eduardo Lima da Costa³, Joana Queirós¹, CRIO

¹ Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto.

² Faculdade de Medicina e Instituto Investigação e Inovação em Saúde (i3s), Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³ CRIO – Centro Responsabilidade Integrada Obesidade.

⁴ Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.

Introdução: Doentes com pré-diabetes (PDM) apresentam maior risco de desenvolver diabetes e outras complicações cardiovasculares. Estudos prévios demonstraram que a melhoria do metabolismo glicémico, mesmo que transitória, está associada a redução deste risco.

A alteração do estilo de vida e perda ponderal estão associadas à remissão da PDM e prevenção da progressão para diabetes. Contudo, informação acerca da reversibilidade da PDM pós-cirurgia bariátrica (CB) é escassa.

Objetivo: Avaliar a evolução do perfil metabólico e a taxa de remissão da PDM 10 anos pós-CB e estabelecer preditores de remissão.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo em doentes com PDM submetidos a CB, entre 2010 e 2013. A PDM foi definida com base na hemoglobina glicada (HbA1c) entre 5,7% e 6,4% e ausência de fármacos hipoglicemiantes. Foram excluídos doentes submetidos a cirurgia de banda gástrica, ou sem avaliação da HbA1c inicial ou 10 anos pós-CB. Utilizaram-se modelos de regressão logística para avaliar preditores de remissão da PDM.

Resultados: Foram incluídos 78 doentes com PDM, 87% mulheres, com idade média de 41,1±12,9anos e Índice de Massa Corporal de 44,7±4,1kg/m². A HbA1c média foi 5,8±0,2%. A taxa de remissão de

PDM 10 anos pós-CB foi 58%. Na análise multivariada, maior percentagem de peso perdido associou-se a maior probabilidade de remissão da pré-DM ($p=0,04$).

Verificou-se melhoria do controlo de fatores de risco cardiovascular (FRCV) destes doentes a longo prazo, nomeadamente ao nível do controlo tensional (pressão arterial sistólica $130,9\pm 18,7$ vs $125,7\pm 18,1$ mmHg, $p=0,002$ e diastólica $82,3\pm 9,9$ mmHg vs $77,3\pm 10,3$ mmHg; $p=0,002$), hipertrigliceridemia ($131,0\pm 32,3$ vs $102,2\pm 22,4$, $p<0,001$) e redução do colesterol LDL ($137,1\pm 52,9$ vs $89,6\pm 30,0$, $p<0,001$).

Conclusão: A CB associa-se a elevada taxa de remissão de PDM, principalmente em doentes que mantêm maior perda ponderal, e a melhoria do controlo dos FRCV. Este estudo vem ajudar a colmatar a lacuna existente na literatura relativamente à pertinência da CB em doentes com PDM.

CO04

BYPASS GÁSTRICO VS. GASTRECTOMIA EM SLEEVE: QUAL O IMPACTO DO TIPO DE CIRURGIA BARIÁTRICA NOS RESULTADOS METABÓLICOS A LONGO PRAZO?

Juliana Gonçalves^{1,2}, Helena Urbano Ferreira^{1,2}, João Menino^{1,2}, Inês Meira^{1,2}, Sara Ribeiro^{1,2}, Telma Moreno^{1,2}, Ana Rita Leite^{1,2}, Patrícia Ferreira^{1,2}, Marta Borges-Canha^{1,2}, Maria Manuel Silva^{1,2}, Vanessa Guerreiro^{1,2}, Jorge Pedro^{1,2,3}, Ana Varela^{1,2,3}, Diana Festas Silva^{1,2,3}, Selma B. Souto⁴, Paula Freitas^{2,3}, Eduardo Lima da Costa³, Joana Queirós¹, CRIO

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ), Porto.

²Faculdade de Medicina e Instituto Investigação e Inovação em Saúde (i3s), Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³CRIO – Centro Responsabilidade Integrada Obesidade.

⁴Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.

Introdução: O *bypass* gástrico (BG) e a gastrectomia em *sleeve* (GS) são amplamente realizados no tratamento da obesidade. Embora a superioridade do BG a curto e médio prazo seja reconhecida, existem poucos dados comparativos a longo prazo.

Objetivo: Comparar os procedimentos de BG e GS quanto aos parâmetros antropométricos e de comorbilidades relacionadas com a obesidade 10 anos após a cirurgia.

Métodos: Estudo retrospectivo que incluiu doentes submetidos a BG ou GS no CHUSJ entre janeiro de 2010 e maio de 2013 ($n=641$). Excluíram-se cirurgias revisionais nos primeiros oito anos de seguimento ($n=12$) ou ausência de dados de antropometria nos anos 0, 1, 2 ou 10 ($n=227$). A amostra foi dividida por procedimento. Considerou-se uma perda de peso em excesso (%PPE) $\geq 50\%$ como critério de sucesso. Analisou-se comparativamente a perda ponderal e a remissão das comorbilidades ao longo de 10 anos e identificaram-se preditores de sucesso através de modelos de regressão logística.

Resultados: Foram incluídos 395 doentes (BG: 348, GS: 47; idade $41,9\pm 10,8$ anos; sexo feminino 89,6%; IMC $43,8(36,9-50,7)$ Kg/m²). No pré-operatório, os grupos diferiam na idade, situação profissional e gastroplastia prévia. O BG mostrou superioridade em termos ponderais e de remissão da dislipidemia desde primeiro ano. Após $10,0\pm 1,30$ anos, a perda ponderal (%PP) foi $27,4\pm 10,2\%$ para BG e $19,5\pm 14,3\%$ para GS ($p<0,001$). A %PPE foi $64,4\pm 24,9$ vs. $45,2\pm 32,6\%$ ($p<0,001$), com taxa de sucesso de 74,1 vs. 44,7% ($p<0,001$). A remissão da dislipidemia foi superior no BG (OR=2,591, $p=0,027$). A remissão da diabetes *mellitus* e da hipertensão foi similar (OR=0,461, $p=0,238$; OR=0,420, $p=0,073$, respetivamente). Preditores de sucesso incluíram IMC inicial (BG: OR=0,887, $p<0,001$) e %PP no 1º ano (BG: OR=1,152, $p<0,001$; GS: OR=1,100, $p=0,023$).

Conclusão: O BG apresenta resultados superiores e sustentados em perda ponderal e remissão de dislipidemia, neste contexto, destacando-se como o procedimento preferencial no tratamento da obesidade.

CO05

IMPACTO DA CIRURGIA BARIÁTRICA NA TERAPÊUTICA COM ESTATINAS 10 ANOS APÓS CIRURGIA

João Menino^{1,2}; Inês Meira^{1,2}; Ana Rita Leite^{1,2}; Patrícia Ferreira^{1,2}; Juliana Gonçalves^{1,2}; Helena Urbano Ferreira^{1,2}; Telma Moreno^{1,2}; Sara Ribeiro^{1,2}; Marta Borges-Canha^{1,2}; Maria Manuel Silva^{1,2}; Vanessa Guerreiro^{1,2}; Diana Festas Silva^{1,2,3}; Jorge Pedro^{1,2,3}; Ana Varela^{1,2,3}; Selma B. Souto⁴; Paula Freitas^{2,3}; Eduardo Lima da Costa³; Joana Queirós¹, CRIO³

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUS João), Porto, Portugal.

²Faculdade de Medicina e Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3s) da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³Centro de Responsabilidade Integrada de Obesidade.

⁴Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.

Introdução e Objetivo: A cirurgia bariátrica (CB) associa-se à melhoria do perfil lipídico. Porém, o impacto da CB na terapêutica com estatinas a longo prazo não está bem estabelecido. O objetivo deste trabalho foi avaliar o impacto da CB na terapêutica com estatinas 10 anos após a cirurgia.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo que incluiu doentes submetidos a CB entre 2010 e 2013. Foram excluídos doentes submetidos a cirurgia de banda gástrica, com perda de seguimento aos 10 anos, ou sem avaliação de nenhum parâmetro do perfil lipídico pré-cirurgia ou aos 10 anos. Foi avaliado o efeito da CB na terapêutica com estatinas antes e 10 anos após cirurgia, e comparadas as características clínicas e demográficas. Nos doentes que mantiveram estatinas, foi avaliado o efeito da perda ponderal, tipo de cirurgia, idade, sexo e presença de comorbilidades na variação de dose equivalente de atorvastatina aos 10 anos.

Resultados: Foram incluídos 352 doentes, com idade média de 42,4±10,8 anos e seguimento médio de 9,5±0,8 anos. Dos 275 doentes sem estatinas previamente, 40(14,5%) estavam medicados 10 anos após CB. Dos 77 doentes medicados com estatinas, 44(57,1%) mantiveram estatinas 10 anos após, com aumento significativo da dose mediana equivalente de atorvastatina (10[10;20] vs. 20[10;20]mg/dia, p=0,002). A variação mediana de dose foi de 2,5[0; 10]mg/dia, sendo que 6(15,9%) reduziram a dose e 22(50%) aumentaram. Não houve correlação entre a variação de dose equivalente de estatinas e a variação de peso (p=0,622), tipo de cirurgia (p=0,921) ou idade (p=0,143). A variação de dose foi superior no sexo feminino (10[0;15] vs. 0[-5;2,5]mg/dia, p=0,043).

Conclusões: Estes resultados sugerem que a CB pode reduzir a necessidade de medicação com estatinas. Em doentes que mantêm estatinas, aproximadamente metade pode necessitar de aumentar a dose, no entanto, a variação da dose parece ser independente da variação de peso, tipo de cirurgia, presença de diabetes ou hipertensão.

CO06

MANIFESTAÇÕES ENDÓCRINAS NA SÍNDROME DE PRADER-WILLI: CASUÍSTICA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Mariana de Griné Severino¹; Carolina Peixe¹; José Vicente Rocha¹; Luzia Condessa²; Marta Vaz Lopes¹; Maria Inês Alexandre^{1,3}; Lurdes Sampaio^{1,3}; Maria João Bugalho^{1,3}

¹Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte,

²Hospital de Cascais,

³Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética com implicações no desenvolvimento físico, cognitivo e comportamental. É a principal causa genética de obesidade infantil, caracterizando-se por apetite incontrolável. Assim, associa-se a complicações como diabetes mellitus (DM), hipertensão (HTA), dislipidemia, esteatose hepática e síndrome de apneia obstrutiva do

sono (SAOS). Associa-se ainda, com frequência, a deficiência de hormona do crescimento (GH), hipogonadismo, hipotireoidismo e, mais raramente, insuficiência suprarrenal (ISR) e osteoporose.

Objetivo: Caracterizar a prevalência de endocrinopatias numa população com SPW.

Material e métodos: Estudo observacional e retrospectivo com base na revisão dos processos dos doentes com SPW seguidos no nosso hospital.

Resultados: Foram estudados 35 doentes, com mediana de idades de 18 anos (Δ 2-48), dos quais 49% adultos e 63% do sexo masculino.

A comorbidade mais frequente foi a obesidade, presente em 44% das crianças e 82% dos adultos. 65% dos doentes tinham diagnóstico de DM (idade média ao diagnóstico de 17,6 anos) e, entre as crianças, 17% apresentavam pré-DM. A prevalência de dislipidemia era de 11% nas crianças e 29% nos adultos.

Em relação a disfunção endócrina, 29% apresentava hipotireoidismo (10 casos, dos quais 1 primário) e 57% apresentava hipogonadismo hipogonadotrófico. Documentaram-se alterações da puberdade em 8 casos (4 atrasos da puberdade, 2 puberdades precoces e 2 pubarcas precoces isoladas). Foi instituída terapêutica com GH a 22 doentes (63%), 12 dos quais com déficit documentado de GH. Apenas 1 doente foi diagnosticado com ISR, de etiologia a esclarecer. Em 2 doentes, aos 43 e 39 anos, foi diagnosticada osteoporose.

A prevalência de HTA, esteatose hepática e SAOS nesta população foi de 14, 17 e 63%, respetivamente.

Conclusão: A SPW tem múltiplas e frequentes manifestações, algumas das quais endócrinas, que tendem a agravar com a idade. O conhecimento das mesmas é essencial para um diagnóstico e referência precoce.

CO07

DIABETES NA DOENÇA MITOCONDRIAL: SÉRIE DE CASOS E UMA NOVA VARIANTE

Francisca de Brito Marques; Francisco Simões de Carvalho, Joana Lima Ferreira, Pedro Carneiro de Melo

Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; Serviço de Endocrinologia

Objetivos: No âmbito das doenças mitocondriais, a diabetes resulta de disfunção da célula- β e geralmente associa-se a diabetes e surdez de herança materna (MIDD) e MELAS. Apresentamos quatro casos de diabetes mitocondrial e uma nova mutação.

Material Métodos: Revisão da literatura e processos clínicos.

Resultados: Reportamos três casos de MIDD (2 homens, 1 mulher) associados à variante mais comum [m.3243A>G no gene MT-TL1] com diferentes graus de heteroplasmia. Todos têm diabetes diagnosticada aos 30-40 anos, normoponderais, com peptídeo-C normal e anticorpos anti-célula- β negativos; dois manifestaram-se com sintomas cardinais e dois têm história familiar de diabetes do lado materno. Um foi insulínizado ao diagnóstico e restantes após vários anos, todos sob esquema basal-bólus e suspenderam metformina. Todos apresentam hipoacusia neurosensorial (HNS) (diagnosticada anteriormente à diabetes num deles) e nefropatia crónica. Dois têm distrofia macular e um cardiomiopatia hipertrófica.

O caso mais peculiar é um homem de 56 anos, com HNS desde os 30 e história familiar de surdez do lado materno. Aos 39 anos foi diagnosticada diabetes com sintomas cardinais, normoponderal, peptídeo-C normal e estudo imunológico negativo; avô materno tem diabetes. Foi insulínizado ao diagnóstico e utiliza esquema basal-bólus. O genoma mitocondrial identificou a nova variante potencialmente relevante m.9325T>C,p.(Met40Thr) no gene MT-CO3.

Conclusões: Uma diabetes “atípica” com sobreposição fenotípica de DM tipo 1 e 2, associada a disfunção mitocondrial multiorgânica é pista diagnóstica para diabetes mitocondrial. Importa reconhecê-la pelas implicações terapêuticas (utilizar insulino-terapia intensiva e evitar metformina), aconselhamento genético e gestão das várias comorbilidades.

O espectro clínico-molecular das doenças mitocondriais é heterogéneo e este trabalho contribuiu para a sua expansão, ao identificar uma nova variante no gene MT-CO3. Apesar de variantes patogénicas neste gene se relacionarem com quadros neurológicos complexos (ausentes neste doente) e não estarem descritas na MIDD, esta nova variante poderá justificar o quadro de diabetes e surdez.

CO08

O PAPEL DA PERCEÇÃO DE DOENÇA E DA ADESÃO À TERAPÊUTICA NO CONTROLO METABÓLICO NA DIABETES MELLITUS TIPO1

Nuno Rocha Jesus; Patrícia Tavares, Henrique Carmona, José Diogo Ramalho, Ana Sá Sousa, Gustavo Rocha, Marta Ferreira, Sara Correia, Sara Monteiro, Maria João Oliveira

Serviço de Endocrinologia e Nutrição - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, E.P.E.

Objetivos: A Diabetes Mellitus Tipo 1 (DMT1) é uma doença crónica caracterizada pela falência de produção de insulina pelas células beta pancreáticas. O sucesso do tratamento é altamente dependente da capacidade e disponibilidade do doente aderir ao esquema de insulino-terapia e medidas de estilo de vida.

Material e Métodos: Os utentes com DMT1 foram convidados a responder aos questionários *Brief Illness Perception Questionnaire* (B-IPQ) e *8-Item Morisky Medication Adherence Scale* (MMAS-8), para avaliação da percepção de doença e da adesão à terapêutica, respetivamente. Simultaneamente foi recolhida informação demográfica, tempo de evolução da DMT1, terapêutica em curso e comorbilidades.

Resultados: A amostra (n=149) foi classificada de acordo com a adesão à terapêutica em baixa (MMAS-8 < 5,5), moderada-alta (≥ 5,5). A percepção de doença foi avaliada em fatores 1 (representação emocional) e 2 (cognitiva), que pontuavam 0-40 e 0-30, respetivamente, e dois itens de resposta aberta (duração de doença e fatores etiológicos). As pontuações mais elevadas representam uma maior percepção de doença. O grupo com baixa adesão à terapêutica apresentou HbA1c média de 9,286% (±0,997; IC 95%), enquanto o grupo com maior adesão à terapêutica apresentou uma média de 7,753% (±0,206; IC95%; p-value < 0,001). O fator 1 apresentou uma média de 27,211 (±3,349; IC95%) no grupo com baixa adesão à terapêutica e de 21,632 (±1,300; IC95%; p-value 0,025) nos grupos com adesão moderada a alta. Já o fator 2 revelou uma média de 21,632 (±1,986; IC95%) e 23,405 (±0,708; IC95%; p-value 0,078). Os itens de resposta aberta evidenciam o reconhecimento da DMT1 como uma doença crónica e a maior valorização dos estilos de vida como causa da doença.

Conclusões: A adesão à terapêutica moderada-alta relacionou-se com uma menor HbA1c. O fator de representação emocional foi estatisticamente mais elevado no grupo de baixa adesão à terapêutica. O fator de representação cognitivo não mostrou diferenças entre os grupos com significância estatística.

CO09

AValiação DO IMPACTO DA TERAPÊUTICA COM INIBIDORES DE SGLT2 (ISGLT2) NA DIABETES MELLITUS TIPO 1 (DM1)

José Vicente Rocha; Marta Vaz Lopes, Mariana de Griné Severino, Carolina Peixe, Maria Inês Alexandre, Ana Coelho Gomes, Sónia do Vale, Maria João Bugalho

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte

Objetivos: Documentar os efeitos terapêuticos e adversos da terapêutica com iSGLT2 em doentes com DM1

Materiais e Métodos: Estudo retrospectivo com revisão dos processos clínicos dos doentes com DM1 medicados com iSGLT2, seguidos em consulta de Endocrinologia de um centro terciário. Registaram-

se as características clínicas e demográficas, os resultados analíticos 6 meses após o início da terapêutica e os seus efeitos adversos.

Resultados: 16 doentes com DM1 encontravam-se medicados com iSGLT2 – sete com empagliflozina e nove com dapagliflozina. A média de idades foi 51 ± 14 anos e nove (56%) eram do sexo masculino. O IMC médio foi 25 ± 4 kg/m² e a duração média da DM1 30 ± 14 anos. 80% apresentavam complicações microvasculares, dos quais 56% tinham nefropatia diabética. A dose diária média de insulina foi 45 ± 15 U, 88% encontrava-se sob monitorização contínua da glicose (CGM) e 44% utilizava sistema de perfusão subcutânea contínua de insulina.

Oito (50%) doentes iniciaram terapêutica por doença renal. Seis doentes (38%) suspenderam terapêutica, dos quais quatro por opção médica e dois por efeitos adversos (náuseas e hipoglicémia grave). A duração média da terapêutica foi de 17 ± 13 meses ($\Delta < 1-48$ meses). Não se registaram eventos cardiovasculares ou hospitalizações, infeções génito-urinárias ou cetoacidose diabética.

Verificou-se redução da Hba1c seis meses após início da terapêutica (7,5 vs 7,2%, $p = 0,03$, $n = 12$). Não se verificaram diferenças significativas no rácio albumina-creatinina (ACR), creatinina sérica, colesterol total ou LDL.

Conclusões: Na amostra de doentes apresentada, a terapêutica com iSGLT2 pareceu ser segura e eficaz na população com DM1. O uso criterioso da terapêutica e a vigilância dos doentes com DM1 tratados com iSGLT2 pode permitir que estes obtenham o seu benefício cardio-renal.

Tabelas de resultados

Tabela 1 - Características demográficas

Características Demográficas	
Idade (anos)	51 ± 14
Sexo (masculino / feminino) (%)	9 (56) / 7 (44)
CGM (%)	14 (88%)
Sistema perfusor (%)	7 (44%)
Duração Diabetes (anos)	30 ± 14
Dose diária insulina (U)	45 ± 15
Complicações Microvasculares (%)	13 (80)
Retinopatia (%)	8 (50)
Nefropatia (%)	9 (56)
Complicações macrovasculares (%)	3 (20)
Insuficiência cardíaca (%)	3 (20)

Tabela 2 - Terapêutica e efeitos adversos

Terapêutica e efeitos adversos	
Duração da terapêutica (meses)	17 ± 13
Fármacos	
Empagliflozina (%)	7 (44)
10 mg	5
25 mg	2
Dapagliflozina (%)	9 (56)
5 mg	8
10 mg	1
Náuseas/ mal-estar (%)	1 (6)
Hipoglicémia grave (%)	1 (6)
MACE	0
ITU	0
Cetoacidose diabética	0

Tabela 3 - Avaliação aos 6 meses de terapêutica

Terapêutica e efeitos adversos				
Parâmetros	Inicial	iSGLT2	P value	N
HbA1c (%)	7,5	7,2	0,03	12
TIR (%)	57	55	0,41	9
TBR (%)	4,8	5,3	0,33	9
ACR (mg/g)	287	348	0,36	10
Creatinina sérica (mg/dL)	1,25	1,18	0,14	10
Colesterol total (mg/dL)	161	152	0,12	10
Colesterol LDL (mg/dL)	65	70	0,51	8

CO10

CASUÍSTICA DE DOENTES SOB INIBIDORES DA PCSK9 NA CONSULTA DE DISLIPIDEMIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Pedro Reboredo¹ & Mariana Certal²; Beatriz Silva³, Daniela M. Soares³, Renata Barbosa³, Valentim Lopes⁴, Andreia Fernandes⁵, Liliana Fonseca³, Isabel Palma³

¹Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Faro

²Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro – Hospital de Chaves

³Serviço de Endocrinologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

⁴Serviço de Endocrinologia do Hospital de Braga

⁵Serviço de Endocrinologia do IPO de Coimbra Francisco Gentil

Introdução: A redução do c-LDL configura-se como uma das principais estratégias de prevenção primária de doença cardiovascular, sendo os iPCSK9 uma opção terapêutica recomendada para doentes que, após estratificação do risco e otimização da terapêutica hipolipemiante, mantenham níveis de c-LDL acima do alvo.

Objetivos: Caracterizar o perfil de eficácia e segurança dos iPCSK9 numa coorte de doentes de um hospital terciário.

Métodos: Estudo quantitativo, observacional, retrospectivo. Amostra de conveniência tendo como critérios de inclusão doentes sob terapêutica com iPCSK9 (Evolocumab®, 140 mg quinzenal), seguidos na consulta de dislipidemia desde 2018. As variáveis contínuas estão expressas em média ± DP ou mediana (P25-P75), e as categóricas em frequência.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 42% do sexo masculino, com $54,5 \pm 14,1$ anos, 12 com hipercolesterolemia familiar heterozigótica. O risco CV revelou-se elevado em 42% e muito elevado em 58%. À data do início do iPCSK9, todos se encontravam sob estatina em dose máxima tolerada e ezetimiba, com CT 235,5 mg/dL (193,8-379,2), c-LDL 207,5 mg/dL (134,2-295,5), LDL oxidada 409,0 mg/dL (252,0-470,0), c-HDL 51,0 mg/dL (46,0-59,5), TG 108,0 mg/dL (96,0-194,5), Lp(a) 56,0 nmol/L (31,5-339,5), VLDL 24,0 mg/dL (21,0-34,0) e ApoB 145,0 mg/dL (111,0-193,0). Um mês após, objetivou-se redução de 49% no c-LDL e aos 12 meses, o c-LDL e a LDL oxidada tiveram uma redução de 44% e 32%. A ApoB e o c-n-HDL apresentaram redução de 34% e 37%. O iPCSK9 induziu efeitos adversos em 2 doentes, nomeadamente sintomas respiratórios e síndrome confusional, que levaram à sua descontinuação.

Conclusões: De acordo com os resultados, podemos inferir que o Evolocumab® mostrou-se um fármaco seguro, com uma eficácia relevante e persistente ao longo do tempo, ainda que inferior ao descrito na literatura.



| COMUNICAÇÕES ORAIS – SESSÃO 04 DE NOVEMBRO

CO11

DISFUNÇÃO ENDÓCRINA ASSOCIADA À IMUNOTERAPIA: UMA REALIDADE A NUNCA ESQUECER

Beatriz Tavares da Silva; Maria Teresa Pereira, Cláudia Freitas, Maria Helena Cardoso

Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA) - Serviço de Endocrinologia

Introdução: A imunoterapia apresenta um papel fundamental no tratamento da doença oncológica. Associa-se a efeitos secundários, nomeadamente endócrinos.

Objetivo: Identificar e caracterizar as disfunções endócrinas em doentes submetidos a imunoterapia.

Materiais: Análise retrospectiva dos doentes sob imunoterapia seguidos em Consulta de Endocrinologia-Tiroide num centro terciário entre janeiro/2022 e agosto/2023.

Resultados: Avaliados 33 doentes, 21 (63,6%) do sexo masculino, idade mediana $61,9 \pm 9,7$ anos. Os diagnósticos mais frequentemente observados foram: adenocarcinoma do pulmão (n=12; 36,3%), carcinoma de células claras renal (n=5; 15,1%), melanoma (n=4; 12,1%) e carcinoma urotelial (n=3; 9,0%). Os restantes doentes apresentavam outros tipos de neoplasias. A endocrinopatia mais observada foi a disfunção tiroideia, com 31 doentes (93,9%), dos quais 16 doentes (51,6%) encontravam-se sob pembrolizumab, 6 (19,3%) sob nivolumab, 4 (12,9%) sob atezolizumab e os restantes doentes sob outros inibidores do checkpoint imunitário. Um doente (3,2%) apresentava hipotireoidismo prévio e 3 doentes (9,7%) com autoimunidade positiva prévia. Quatro doentes (12,9%) com antecedentes familiares de patologia tiroideia e 2 doentes (6,5%) realizaram radioterapia cervical. O hipotireoidismo (n=16; 51,6%) foi a disfunção mais encontrada, seguida da tireotoxicose transitória ou definitiva (n=15; 48,4%). Quatro doentes (12,9%) apresentavam TRAB positivos e 2 doentes (6,4%) anti-TPO positivos. Onze doentes (35,5%) com disfunção tiroideia transitória. O tempo mediano desde o início da imunoterapia até documentação de disfunção tiroideia foi $281,3 \pm 181,6$ dias. Dos doentes sob pembrolizumab, foi diagnosticada hipofisite em 3 doentes (9,0%), DM tipo 1 em 2 (6,1%) e insuficiência supra-renal primária em 1 (3,0%). Um total de 6 doentes (18,2%) faleceram durante o seguimento, nenhum dos casos relacionado com a disfunção endócrina documentada.

Conclusão: A endocrinopatia mais observada associada à imunoterapia foi a disfunção tiroideia primária, mais concretamente hipotireodismo primário. Outras disfunções endócrinas merecem rastreio regular, mesmo na ausência de sintomas típicos, pela inespecificidade das queixas sugestivas de disfunção endócrina em doentes com neoplasias avançadas.

CO12

LONG-TERM EFFECTS OF BARIATRIC SURGERY ON LEVOTHYROXINE DOSE IN HYPOTHYROID PATIENTS

Patrícia Ferreira^{1,2} & Ana Rita Leite^{1,2}; Inês Meira^{1,2}, João Menino^{1,2}, Juliana Gonçalves^{1,2}, Helena Urbano Ferreira^{1,2}, Sara Ribeiro^{1,2}, Telma Moreno^{1,2}, Marta Borges-Canha^{1,2}, Maria Manuel Silva^{1,2}, Vanessa Guerreiro^{1,2}, Jorge Pedro^{1,2,3}, Ana Varela^{1,2,3}, Diana Festas Silva^{1,2,3}, Selma B. Souto⁴, Paula Freitas^{2,3}, Eduardo Lima da Costa³, Joana Queirós¹, CRIO

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

²Faculdade de Medicina e Instituto Investigação e Inovação em Saúde (i3s), Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³CRIO – Centro Responsabilidade Integrada Obesidade.

⁴Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.

Objectives: Bariatric surgery (BS) seems to affect thyroid function, being associated with a decrease in thyroid-stimulating hormone (TSH) in euthyroid obese patients. However, information regarding the long-term impact of BS on levothyroxine (Lt4) dose adjustment in hypothyroid patients is scarce. We aimed to assess the impact of BS on the Lt4 dosage in hypothyroid subjects 10 years after intervention.

Materials and Methods: Retrospective observational cohort study evaluating adults with obesity and hypothyroidism submitted to BS at our centre between January 2010 and May 2013. Clinical and analytical evaluations were performed preoperatively and 10 years postoperatively. Simple and multiple linear regressions were performed to assess the impact of preoperative characteristics, weight loss and type of surgery on the variation of absolute and relative (dose per weight) Lt4 doses 10 years after intervention.

Results: Among the 31 patients included, 93.5% were women, mean age of 46.4±12.2 years and an BMI of 44.3±5.2kg/m². Eighty-seven percent underwent laparoscopic Roux-en-Y gastric bypass. Ten years after BS, there was a significant decrease in the absolute Lt4 dose (100µg vs 88µg; p=0.028), and a non-significant increase in the relative Lt4 dose (0.9µg/Kg vs 1.2µg/Kg; p=0.102). TSH levels did not change significantly (p=0.481). Forty-one percent of the patients reduced the Lt4 needs while maintaining normal thyroid function, and 35.5% remained on the same dose. Type of surgery or BMI variation were not predictors of Lt4 dose variation. Higher percentage of excessive weight lost was significantly associated with an increase in the relative Lt4 dose (OR= 0.01 [95%CI 0.00-0.01]).

Conclusions: BS can lead to a long-term reduction in the absolute but not in the relative Lt4 dose. Weight loss may be associated with relative Lt4 dose variation. Further studies are required to fully understand the impact of BS in patients with obesity and hypothyroidism.

CO13

TIREOTOXICOSE EM GRÁVIDAS COM HIPEREMESE GRAVÍDICA: UM PREDITOR DE GRAVIDADE?

Marta Vaz Lopes¹; José Vicente Rocha¹, Carolina Peixe¹, Mariana de Griné Severino¹, Maria Inês Alexandre^{1,3}, Andreia Fonseca^{2,3}, Maria Pulido Valente², Mónica Centeno^{2,3}, Cláudia Araújo^{2,3}, Luísa Pinto^{2,3}, Ana Gomes^{1,3}, Maria João Bugalho^{1,3}

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo – Hospital de Santa Maria, CHULN E.P.E.

²Serviço de Obstetrícia do Departamento de Obstetrícia, Ginecologia e Medicina da Reprodução – Hospital de Santa Maria, CHULN E.P.E.

³Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A hiperemese gravídica (HG) associa-se frequentemente a tireotoxicose transitória, mediada pelos níveis elevados de βhCG. Trata-se geralmente de um quadro ligeiro, com resolução espontânea a partir do final do primeiro trimestre de gravidez.

Objetivos: Avaliar, numa população de grávidas diagnosticadas com HG, a prevalência de tireotoxicose e a sua relação com a gravidade da HG.

Material e métodos: Revisão dos processos das grávidas internadas com HG entre março/2019 e julho/2023. Colheram-se os seguintes dados, ao diagnóstico de HG e na primeira consulta após a alta hospitalar: TSH, fT3, fT4, TRAbs, creatinina, ionograma, transaminases; sintomas de tireotoxicose; duração da hospitalização; terapêuticas realizadas. Na análise estatística, utilizaram-se o teste do qui-quadrado e t-testes. Considerou-se estatisticamente significativo um valor-p <0.05.

Resultados: Identificaram-se 30 grávidas internadas por HG, 18 com doseamento da função tiroideia. Destas, 39% (n=7) apresentavam tireotoxicose. Nenhuma tinha antecedentes de hipertiroidismo. Registou-se um caso de gravidez gemelar e nenhum de doença neoplásica do trofoblasto.

Nas grávidas com tireotoxicose, as incidências de hipocaliemia (86% vs 35%; $p=0.0399$), de elevação de ALT (86% vs 27%; $p=0.0156$) e AST (86% vs 18%; $p=0.0049$) foram superiores do que nas sem tireotoxicose. A duração média da hospitalização (3.14 vs 2.09 dias) e a incidência de hiponatremia (71% vs 45%) foram também superiores no primeiro grupo, mas sem significância estatística.

Nenhuma das grávidas com tireotoxicose realizou terapêutica com anti-tiroideus e uma realizou terapêutica com beta-bloqueante, por palpitações. Seis foram reavaliadas após resolução da HG, todas com normalização da função tiroideia.

Conclusões: A incidência de tireotoxicose nesta população foi elevada e a sua presença associou-se a quadros de HG com mais alterações analíticas, sugerindo que a tireotoxicose ocorre nos casos de HG mais graves. Assim, sugere-se o doseamento da função tiroideia em todas as grávidas com HG que motive internamento.

CO14

SELPERCATINIB NUM DOENTE PEDIÁTRICO COM CARCINOMA MEDULAR DA TIROIDE: CASO CLÍNICO

Sara Gil-Santos¹; Raquel Calheiros¹, Joana Oliveira¹, Filipa Leite², Isabel Inácio¹, Pedro Souteiro¹, Ana Paula Santos¹, Isabel Torres¹

¹Serviço de Endocrinologia do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil EPE, Porto, Portugal

²Serviço de Pediatria do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil EPE, Porto, Portugal

Introdução: O carcinoma medular da tiroide metastizado apresenta-se como um desafio terapêutico. Em caso de doença irressuscável, a escolha da terapêutica é cada vez mais frequentemente ditada pela presença de mutações genéticas específicas ou anomalias de vias sinalizadoras. Terapêuticas dirigidas podem levar à estabilização da doença em doentes selecionados.

Caso clínico: Doente de 15 anos, do sexo masculino, sem antecedentes de relevo. Foi enviado à consulta por tumefação cervical direita de 6 cm e biópsia compatível com carcinoma medular da tiroide. No estudo, apresentava valores de calcitonina de 1855 (<14,3) pg/mL e de CEA de 132 (0-4,5) ng/mL e um ⁶⁸Ga-DOTANOC PET/CT a revelar extensão mediastínica da lesão, assim como adenopatias cervicais e mediastínicas. Foi submetido a tireoidectomia total com esvaziamento cervical bilateral, exérese de adenopatias e timectomia, com confirmação histológica do diagnóstico. Três meses após, por evidência de recidiva ganglionar cervical, foi reintervencionado. Apresentou, posteriormente à cirurgia, valores de calcitonina de 406 (<14,3) pg/mL e de CEA de 30,3 (0-4,5) ng/mL, com evidência de nova recidiva ganglionar cervical e mediastínica e aparecimento de novo de metástases hepáticas e ósseas. A análise do tumor por NGS revelou uma mutação patogénica do gene RET. Por doença metastizada irressuscável e agressiva, iniciou tratamento com vandetanib. Face à rápida progressão da doença, após um mês, alterada a terapêutica para selpercatinib com melhoria clínica, inclusive com desaparecimento de lesão cervical volumosa, e analítica, com normalização dos valores de calcitonina e CEA em perfil decrescente. Os exames de reavaliação imagiológica mostraram franca redução dimensional de todas as lesões.

Conclusão: Este caso ilustra a eficácia do selpercatinib, como terapêutica dirigida, no carcinoma medular da tiroide metastizado em progressão, em idade pediátrica. Manutenção do seguimento é necessária para avaliar a evolução da doença a longo prazo.

CO15

COMPARISON OF CYTOLOGICAL ADEQUACY IN ULTRASOUND-GUIDED FINE-NEEDLE ASPIRATION OF THYROID NODULES WITH 23- AND 25-GAUGE NEEDLES: A SINGLE-CENTER PROSPECTIVE STUDY

Francisca Marques Puga & Inês Poças Ferreira; Liliana Fonseca; André Couto de Carvalho; Cláudia Freitas

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Objective: Even when performed by experienced physicians, approximately 15% of thyroid nodule fine needle aspiration (FNA) are considered nondiagnostic. Several factors are potentially involved, including the characteristics of the nodule and the gauge of the needle used. However, few studies have compared the cytological adequacy obtained with different-sized needles and the results were controversial. We aimed to compare cytological adequacy using 23- and 25-gauge needles in ultrasound (US)-guided FNA.

Material and methods: Observational and prospective study including thyroid nodules presenting to perform US-guided FNA between January/2022 and June/2023. The procedure was performed by two experienced endocrinologists, using 23- and 25-G needles alternately. The samples were reported according to the Bethesda System by different cytopathologists who were blinded to the information of the gauge of the needle used. Statistical analysis was performed to compare cytological adequacy of FNA between the two groups.

Results: A total of 177 thyroid nodules were submitted to US-guided FNA during the study period, 98 (55.4%) using 23-G and 79 (44.6%) using 25-G needles. The 23-G needle group presented a higher rate of cytological adequacy [69.4% (68/98) vs 46.8% (37/79), $p=0.002$]. No differences were found between the two groups regarding patient or nodule characteristics. In the multivariate analysis, the gauge of the needle used (23-G) was independently associated with cytological adequacy [OR 2.42 (95% CI 1.22-4.80), $p=0.011$], when adjusting for nodule dimension, location, and type of cytology (slides +/- additional liquid-based cytology).

Conclusions: The gauge of the needle used in US-guided FNA was found to be an independent predictor of cytological adequacy, with 23-G needles associated with a higher rate of adequate samples. Further investigation is needed to confirm our results in order to establish the optimal technique for the diagnosis of thyroid nodules.

CO16

SHORTENED APTT IN CUSHING'S DISEASE: A NEW DIAGNOSTIC MARKER?

Valentim Lopes; Patrícia Brito, Mariana Barbosa, Sara Lopes, Ana Margarida Monteiro, Vera Fernandes, Adriana De Sousa Lages; Olinda Marques

Endocrinology Department, Hospital of Braga

Introduction: Cushing's syndrome is associated with a higher risk of venous thromboembolic events. The hemostatic abnormality most consistently reported is shortening of the aPTT. The purpose of this study was to evaluate the coagulation profile in patients with Cushing's disease (CD).

Methods: Retrospective, single-centre, cohort study of patients with histological confirmed diagnosis of CD submitted to transsphenoidal surgery as single treatment strategy.

Results: 36 patients were included in the final analysis. 69.4% ($n = 25$) patients were females, with mean age at diagnosis of 40 ± 12.4 years. The median maximum diameter of the adenoma was 7 (4.7-18.0) mm. Pre-operatively, the median value of free urinary cortisol (UFC), post-1 mg dexamethasone suppression test cortisol and ACTH were, respectively, 690.9 (420.4-876.1) $\mu\text{g}/24\text{h}$ (NR 20.9-292.3), 15.2 (9.7-27) $\mu\text{g}/\text{dL}$ and 67.2 (52.1-100) pg/mL (NR < 50). Post-operatively, 53% ($n = 19$) had a D2-D5

post-surgery cortisol < 5 ug/dL - median 1.1 (0.6-3.2) ug/dL. 30 (83%) were in remission at 6-months post-surgery. Pre-operatively, mean aPTT value was 24.4 ± 2.3 seconds and, post-operatively, 28.4 ± 3 seconds. We found a statistically significant difference between the aPTT values before and after surgery (24.4 ± 2.3 seconds vs 28.4 ± 3 seconds, $p < 0.001$) - with patients in remission presenting a more significant increment of the aPTT (Δ aPTT = 5.65 ± 2.3 seconds vs Δ aPTT = 2.48 ± 2.3 seconds, $p = 0.019$) - and between pre-operatively diminished levels of aPTT and higher free urinary cortisol values ($p = 0.011$).

Conclusion: In our cohort of CD patients we demonstrated a pro-thrombotic tendency related to lower aPTT before surgical treatment, with return to the normal range after surgery in patients who achieved remission. So, the aPTT value may be an additional criterion to take into account during assessment and follow-up of endogenous hypercortisolism.

CO17

OUTCOMES CIRÚRGICOS DE HIPERALDOSTERONISMO PRIMÁRIO: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Patrícia Brito; Valentim Lopes; Rita Pinto Ribeiro; Vera Fernandes; Ana Catarina Matos

Serviço de Endocrinologia do Hospital de Braga

Objetivos: O hiperaldosteronismo primário (HAP) é a causa mais comum de HTA secundária e a doença unilateral da suprarenal representa ~32% dos casos (sendo o adenoma a mais comum). Nestes casos, a adrenalectomia laparoscópica é o tratamento de 1ª linha. O objetivo deste trabalho é avaliar os *outcomes* cirúrgicos dos doentes submetidos a adrenalectomia unilateral num hospital terciário.

Material e Métodos: Análise retrospectiva de um grupo de doentes submetidos a adrenalectomia unilateral devido ao diagnóstico de HAP. Foram analisados os *outcomes* cirúrgicos clínicos e bioquímicos conforme definido no consenso do estudo PASO.

Resultados: Foram analisados 10 doentes. A média de idades foi $47 \pm 14,9$ anos, com uma mediana de duração de HTA de 8 anos (P25 5,5; P75 17,5). A forma de apresentação da doença foi, em 90% dos casos, sob a forma de HTA associada a hipocalemia. À apresentação, os doentes estavam medicados com uma mediana de 3 classes farmacológicas diferentes, sendo a mediana do índice da dose diária total (IDDT) de fármacos de 3,9 (2,5; 5,4). No primeiro dia pós-operatório, a mediana de aldosterona foi de 3,8 (1,7; 9,4) ng/dL. Nenhum doente apresentou hipercalemia após a cirurgia. 40% apresentaram uma resposta clínica completa e 30% uma resposta parcial. No que toca à resposta bioquímica, 60% apresentaram uma resposta completa e em 20% esta foi nula. A mediana de IDDT de antihipertensores no pós-operatório foi de 1,0 (0,0; 3,1), sendo a variação entre a dose prévia e pós cirurgia de -1,7 (-4,1; -0,9) (correspondendo a uma redução de 65,6%). Houve uma diferença estatisticamente significativa na variação do IDDT ($p < 0,05$).

Conclusões: O uso de critérios padronizados permite-nos obter resultados mais precisos aquando da análise de *outcomes* cirúrgicos e compará-los com outros estudos existentes. O nosso estudo, apesar de preliminar e com uma amostra reduzida, revela *outcomes* favoráveis.

Referências:

Williams TA, Lenders JWM, Mulatero P, Burrello J, Rottenkolber M, Adolf C, Satoh F, Amar L, Quinkler M, Deinum J, Beuschlein F, Kitamoto KK, Pham U, Morimoto R, Umakoshi H, Prejbisz A, Kocjan T, Naruse M, Stowasser M, Nishikawa T, Young WF Jr, Gomez-Sanchez CE, Funder JW, Reincke M; Primary Aldosteronism Surgery Outcome (PASO) investigators. Outcomes after adrenalectomy for unilateral primary aldosteronism: an international consensus on outcome measures and analysis of remission rates in an international cohort. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2017 Sep;5(9):689-699. doi: 10.1016/S2213-8587(17)30135-3. Epub 2017 May 30. PMID: 28576687; PMCID: PMC5572673.

CO18

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE COM MANIFESTAÇÕES ENDÓCRINAS – CASO CLÍNICO

Alice Monsanto¹; Cátia Araújo¹, Tânia Carvalho¹, Gustavo Rodrigues¹, Mara Ventura^{1,2}, Isabel Paiva¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Nutrição – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

²Faculdade de Ciências da Saúde - Universidade da Beira Interior

Objetivos: Pretende descrever-se caso de Síndrome de Kearns-Sayre (SKS), um distúrbio raro causado por mutações no DNA mitocondrial que em alguns doentes se apresenta com manifestações endócrinas sendo a diabetes mellitus a predominante.

Material e Métodos: Descreve-se caso de doente do sexo masculino, 20 anos, diagnosticado com síndrome de Kearns-Sayre, que se apresentou inicialmente com atraso do crescimento, antes de qualquer outra manifestação sugestiva até aos 11 anos de idade. Após essa data, em que foi referenciado a consulta especializada, desenvolveu perda visual progressiva, ptose e oftalmoplegia bilaterais, ataxia cerebelar, atraso na aquisição de capacidades motoras finas, dismetria, astenia e intolerância ao esforço físico. Posteriormente, foram identificados hipotireoidismo e hipogonadismo centrais.

Resultados: Estudo completo efetuado incluiu ressonância magnética crânio-encefálica a revelar alterações da substância branca cerebelosa e do mesencéfalo. Estudo laboratorial identificou proteinorráquia aumentada, distrofia de cones e bastonetes, atraso da idade óssea, redução da densidade mineral óssea, bloqueio atrio-ventricular de 3º grau com necessidade de pacemaker. A nível hormonal identificados valores diminuídos de T4 livre (0,70 ng/dL, RR: 0,89 – 1,37) com TSH normal (0,89 uUI/mL, RR: 0,4-4), com diminuição também de testosterona total (2,4 ng/mL, RR: 2,7-11) e IGF-1 (139 ng/mL, reference range (RR): 143 - 850) com alteração dos testes de estimulação de GH com clonidina (2,1 ng/mL, expected > 7,4 ng/mL). Doente realizou terapêutica de substituição hormonal para as endocrinopatias identificadas, incluindo hormona do crescimento (GH) dos 12 aos 18 anos. Não se verificou contudo resposta positiva à terapêutica com GH, sem melhoria do crescimento.

Conclusões: Este caso relembra a possibilidade de manifestações endócrinas no síndrome de Kearns-Sayre, relatando a sua rara coexistência com hipopituitarismo, especificamente défice GH, hipotireoidismo secundário e hipogonadismo. Trata-se de uma síndrome rara sendo necessário elevado grau de suspeição, podendo a sua primeira manifestação ser apenas atraso do crescimento.

CO19

GONADOTROFINA CORIÓNICA HUMANA, A GRANDE IMITADORA? A PROPOSITO DE UM CASO CLÍNICO

Carolina Peixe¹; José Vicente Rocha¹, Mariana de Griné Severino¹, Marta Lopes¹, Ana Paula Barbosa^{1,2}, Ana Raquel Gomes^{1,2}, Maria Inês Alexandre^{1,2}, Pedro Marques¹, Maria João Bugalho^{1,2}

¹Serviço de Endocrinologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

²Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

Introdução: A hormona tireoestimulante (TSH) e a gonadotrofina coriónica humana (bHCG) são estruturalmente semelhantes, pelo que a bHCG pode ter um efeito *TSH-like* e estimular a tiroide. Os procedimentos de procriação medicamente assistida utilizam análogos da bHCG para indução da ovulação podendo ampliar o quadro clínico e laboratorial que ocorre no 1º trimestre de gravidez.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 31 anos, com diagnóstico de infertilidade primária por endometriose. Foi enviada à consulta de Endocrinologia em julho de 2022 por evidência de tireotoxicose – TSH <0.005uU/mL (0.30-4.20), FT4 3.04ng/dL (0.85-1.70), FT3 8.23pg/mL (2.0-4.4). Destacava-se sintomatologia típica desde fevereiro do mesmo ano e realização de duas terapêuticas de estimulação ovárica com coriogonadotrofina alfa (bHCG recombinante) em outubro de 2021 e

janeiro de 2022. A doente negava sintomatologia sugestiva de infeção viral, dor cervical, realização de exames ou suplementos contendo iodo aquando do início do quadro.

O estudo etiológico demonstrou TRAB negativo, antiTG 955.1U/mL (<115), antiTPO 2.2U/mL (<16) e ecografia tiroideia com tiroide de dimensões no limite superior da normalidade, parênquima heterogéneo e acentuada vascularização. A cintigrafia corporal com iodo-131, realizada numa fase de resolução da tireotoxicose, revelou tiroide hipocaptante e normal distribuição do radionuclídeo na restante extensão corporal.

A doente cumpriu terapêutica com metibazol (dose máxima 20mg) durante 4 meses, encontrando-se atualmente, 9 meses após suspensão, em eutiroidismo.

Conclusões: A exclusão das causas mais frequentes de tireotoxicose, associada à evolução do quadro clínico, com início da sintomatologia após injeção de bHCG, os efeitos *TSH like* desta hormona e a resolução num espaço relativamente curto de tempo, levaram a presumir o diagnóstico de tireotoxicose induzida pela coriogonadotrofina alfa. Não existem casos semelhantes descritos na literatura e os estudos realizados para avaliar os efeitos das terapêuticas de estimulação ovárica na função tiroideia apresentam resultados inconclusivos, considerando-se essencial a realização de mais investigação.

CO20

IMMUNE CHECKPOINT HYPOPHYSITIS – EXPERIENCE OF A PORTUGUESE ONCOLOGY CENTER

Telma Moreno¹; Sara Gil-Santos², Raquel Calheiros², Joana Oliveira², Pedro Souteiro², Isabel Inácio², Ana Paula Santos², Isabel Torres²

¹Endocrinology Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

²Endocrinology Department, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Porto, Portugal

Introduction/Objectives: Immune checkpoint inhibitors (ICI) have emerged as an effective therapy of various types of malignancies. Due to their mechanism of action, immune-related adverse events (irAE) can develop and affect several organs – endocrinopathies, including hypophysitis, are among the most common. We aimed to characterize the ICI-induced hypophysitis group of patients followed in a Portuguese Oncology Center.

Materials/Methods: Retrospective study of patients enrolled from March 2021 to December 2022 with an established diagnosis of ICI-induced hypophysitis followed at a Portuguese Oncology Center. Data including symptoms, pituitary function and imaging at diagnosis were reviewed through electronic medical records.

Results: Twenty-two patients were included – mean age was 64.9 years-old, 12 (54.5%) were female and melanoma was the most frequent isolated oncological diagnosis (n=8, 36.4%). Fifteen (68.2%) patients were treated with anti-PD-1/anti-PDL-1 and 7 (31.8%) were on combination therapy with anti-PD-1/anti-PDL-1 plus anti-CTLA-4 with a mean time to hypophysitis of 10.43±10.028 months. Fatigue was the main initial symptom. Fifteen (68.2%) patients presented with isolated ACTH deficiency, followed by 5 (22.7%) patients with both corticotroph and thyrotroph deficiencies. Mild hyponatremia was a common finding. Pituitary imaging showed abnormalities in 1 patient. Until the end of this study, none of the patients presented with recovery of pituitary function.

Conclusions: As far as we know, this is the largest evaluated cohort of ICI-induced hypophysitis at a Portuguese hospital. The majority of our patients received anti-PD-1/anti-PDL-1 monotherapy with a mean time to development of hypophysitis of 10 months. Most patients were symptomatic at diagnosis and presented with isolated ACTH deficiency. Pituitary imaging was normal in most patients and none presented with spontaneous recovery of pituitary function. With the widespread use of immunotherapy, endocrine irAE will increase – raising awareness of such endocrinopathies is mandatory in order to provide prompt and adequate treatment to these patients.



| COMUNICAÇÕES ORAIS RÁPIDAS

CR01

ACTH-PRODUCING ADRENOCORTICAL CARCINOMA: AN EXCEEDINGLY RARE DIAGNOSIS

Miguel Saraiva¹; Beatriz Tavares da Silva¹, Raquel da Inez Correia², Sérgio Xavier Azevedo³, José Ricardo Brandão⁴, José Carlos Oliveira⁵, Isabel Palma¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

²Serviço de Cirurgia Geral, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

³Serviço de Oncologia Médica, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

⁴Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

⁵Serviço de Química Clínica, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Objectives: To describe a clinical case of a young patient with an adrenocortical carcinoma associated with Cushing's syndrome which unexpectedly was ACTH-dependent.

Material and Methods: We discuss a case of a 26-year-old female who presented with Cushing's syndrome and an abdominal mass.

Results: A previously healthy 26-year-old woman was referred to our department due to a history of weight gain, peripheral edema, hair loss, hirsutism, acne, arterial hypertension and vinous abdominal striae. Imaging studies revealed a bulky adrenal mass consistent with a high-grade malignancy. Laboratory workup showed hypercortisolism, hyperandrogenism and hypokalemia with normal levels of metanephrines. Unexpectedly, her ACTH levels were remarkably elevated. Functional imaging studies confirmed an adrenal voluminous hypermetabolic mass, secondary hypermetabolic liver lesions and showed no signs of other synchronous tumors that could potentially be associated with ectopic ACTH production. The pathological analysis of a tumor sample was conclusive for adrenocortical carcinoma with immunopositivity for ACTH. Metirapone, sprinolactone and palliative chemotherapy were offered to the patient but she ended up suffering from a sudden death event.

Conclusions: Our patient suffered from an adrenocortical carcinoma that was ectopically producing ACTH. The immunochemistry examination was important to prove that it was a cortical and not medullary malignant neoplasm and crucial to demonstrate that it was able to produce ACTH. Adrenocortical carcinoma may exceedingly rarely produce ACTH and thus be associated with an ACTH-dependent Cushing's syndrome and not with the classical ACTH-independent Cushing's syndrome that typically arises from cortisol-producing adrenal neoplasms. This case emphasizes that physicians should have a broad-minded approach when evaluating cases of rare endocrine malignancies.

CR02

HIPOPLASIA DA SUPRA-RENAL CONGÉNITA: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS

Mariana de Griné Severino¹; Carolina Peixe¹, José Vicente Rocha¹, Marta Vaz Lopes¹, Maria Inês Alexandre^{1,2}, Maria João Bugalho^{1,2}

¹Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte,

²Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A hipoplasia suprarrenal congénita (HipoSRC) é uma causa rara de insuficiência suprarrenal. A HipoSRC pode ser confundida com a hiperplasia congénita da suprarrenal, patologia mais frequente, da qual se distingue pelo défice de secreção de androgénios. Existem poucos casos descritos de hipoSRC, possivelmente por subdiagnóstico, pelo que se desconhece a gestão ótima a longo prazo destes doentes.

Relata-se um caso de hipoplasia suprarrenal primária de transmissão ligada ao cromossoma X e associada a hipogonadismo hipogonadotrófico.

Caso clínico: Doente diagnosticado com insuficiência suprarrenal aos 19 dias de vida, após ida ao Serviço de Urgência por má progressão ponderal, desidratação e hiperpigmentação cutânea. À admissão, verificou-se acidémia metabólica, hiponatrémia e hipercaliémia, com ACTH 2615pg/mL (0-46pg/mL), cortisol 11.1mcg/dL (4.3-23µg/dL) e 17OHP 131.1ng/mL (1-7ng/mL).

Assumiu-se o diagnóstico de hiperplasia congénita da suprarrenal, forma clássica, iniciando-se tratamento com hidrocortisona, fludrocortisona e cloreto de sódio com boa resposta. Por manter níveis marcadamente elevados de ACTH, com 17OHP e androstenediona baixas, suspeitou-se de HipoSRC, diagnóstico que foi confirmado aos 6 anos, após deteção de mutação no gene *NROB1*.

Aos 14 anos, por ausência de sinais de desenvolvimento pubertário, e gonadotrofinas baixas, iniciou tratamento com testosterona. Atualmente, aos 24 anos, encontra-se medicado com hidrocortisona, fludrocortisona e testosterona injetável intramuscular de 3/3 semanas. Na idade adulta, têm surgido como desafios a gestão de expectativas em relação ao potencial de fertilidade e à imagem corporal, dado manter testículos atroficos. Nesse sentido, o doente é seguido em Consulta de Apoio à Fertilidade e Urologia.

Conclusão: Em doentes do sexo masculino com insuficiência suprarrenal primária e um nível baixo de 17OHP, o diagnóstico de hipoSRC deve ser ponderado. O reconhecimento desta patologia é importante, de forma a conhecermos a verdadeira prevalência da doença, a sua história natural e prognóstico para a saúde reprodutiva e cardiovascular a longo prazo.

CR03

IMPORTÂNCIA DO RELATÓRIO DE ECOGRAFIA NO SEGUIMENTO DA PATOLOGIA NODULAR DA TIROIDE

Patrícia Brito¹; José Pedro Melo², Valentim Lopes¹, Ana Catarina Matos¹, Catarina Machado¹

¹Serviço de Endocrinologia do Hospital de Braga

²Escola de Medicina da Universidade do Minho

Objetivos: A ecografia é o *gold standard* para a avaliação da patologia nodular tiroideia e a utilização de classificações de estratificação de risco de malignidade (CERM) é essencial para sua a correta gestão. Contudo, nem todos os relatórios ecográficos as incluem. Este trabalho procurou analisar relatórios ecográficos externos ao nosso centro.

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos relatórios de ecografia tiroideia de uma amostra de doentes com patologia nodular em eutiroidismo, referenciados a consulta de endocrinologia, com ecografia tiroideia externa e ecografia realizada no nosso centro. Foi analisada a menção das características gerais da tiroide e dos nódulos e a utilização de uma CERM.

Resultados: Foram analisados 163 relatórios. A dimensão nodular no maior eixo e a lateralidade do nódulo foi mencionada em 98,2% e 96,9% dos relatórios, respetivamente; e a dimensão nos 3 eixos foi descrita em 5,5%. A composição, ecogenicidade, forma, margens e presença/ausência de focos hiperecogénicos foi descrita em, respetivamente, 66,9%, 52,1%, 4,9%, 16% e 22,7% dos relatórios. A presença/ausência de características de alto risco de malignidade foi referida em 36,2% dos relatórios. Verificamos utilização de uma CERM em 27,6% dos relatórios (n=45), sendo a mais comum a EU-TIRADS. Foi verificada uma concordância substancial entre a classificação atribuída no relatório externo e aquela atribuída no nosso centro ($\kappa=0,616$, $p<0,001$). Nos 118 relatórios sem utilização destas classificações, 41,5% dos nódulos tinham indicação para punção aspirativa com agulha fina segundo a classificação EU-TIRADS.

Conclusões: Um relatório de ecografia estruturado e padronizado é fundamental para a avaliação dos doentes com patologia nodular. No nosso estudo, verificamos uma baixa percentagem de descrição de várias características nodulares e pouca adesão à utilização de CERM, ambas essenciais para a correta gestão destes casos. Isto pode resultar na referenciação excessiva a consulta hospitalar diferenciada, com impacto no tratamento e seguimento destes doentes, assim como na gestão de recursos em saúde.

CR04

IMPACTO DOS VALORES DE TSH NA RESERVA OVÁRICA E TAXA DE GRAVIDEZ EM MULHERES QUE REALIZAM FIV/ICSI

Telma Moreno¹ & Catarina Cidade-Rodrigues²; Vera Falcão³, Ana Margarida Póvoa³, Sandra Soares³, Lucinda Calejo³, Sónia Sousa³

¹Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

²Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

³Unidade de Reprodução Medicamente Assistida, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução e objetivos: A infertilidade apresenta elevada prevalência(17.5%)⁽¹⁾, sendo a disfunção tiroideia uma potencial causa⁽²⁾. Em mulheres eutiroideias, a associação entre TSH moderadamente elevada e *outcomes* negativos na reserva ovárica mostrou resultados heterogéneos⁽³⁾. Assim, pretendemos avaliar o impacto dos valores de TSH, na faixa eutiroideia, na reserva ovárica e taxa de gravidez em mulheres a realizar técnicas de reprodução medicamente assistida(RMA).

Materiais e Métodos: Estudo retrospectivo de mulheres eutiroideias submetidas a fertilização *in vitro* (FIV)/Injeção Intracitoplasmática de Espermatozóide(ICSI), em 2022, na Unidade de RMA de um hospital terciário português. Excluídas mulheres sob levotiroxina ou sem informação sobre: tipo e duração de infertilidade; tabagismo; idade; Índice de Massa Corporal(IMC); valores de TSH, prolactina, hormona antimulleriana(HAM), FSH, LH e estradiol em fase folicular, número de folículos antrais pré-tratamento; dose e número de dias de tratamento; número de ovócitos obtidos na punção folicular, número de ovócitos fecundados e gravidez após técnica. Características das mulheres com TSH>2.5mUI/L foram comparadas com as com TSH≤2.5mUI/L. Teste χ^2 utilizado para variáveis categóricas, teste t-Student para variáveis contínuas com distribuição normal e teste Mann-Whitney-U para variáveis contínuas com distribuição não-normal.

Resultados: Avaliadas 155 mulheres(155 ciclos de FIV/ICSI), resultando em 56(36.1%) gestações. TSH média: 1.68±0.81mUI/L; HAM média: 2.38±2.15ng/mL. 24(15.5%) mulheres tinham TSH>2.5mUI/L – estas apresentavam mais infertilidade primária, maior duração de infertilidade, número de folículos antrais e ovócitos obtidos por punção; tinham HAM superior, FSH inferior, menor número de ovócitos fecundados e maiores taxas de transferências embrionárias e de gravidez. Verificou-se diferença significativa entre os grupos nas médias de duração de infertilidade e HAM.

Discussão e Conclusões: Na nossa população, a média de HAM e duração de infertilidade são significativamente superiores nas mulheres com TSH>2.5mUI/L (vs. mulheres com TSH≤2.5mUI/L). Dado que as médias do número de ovócitos obtidos na punção, ovócitos fecundados, transferências e gravidez não foram significativamente diferentes entre os grupos, é possível que os valores de TSH não influenciem os resultados de gravidez e sucesso da técnica, desde que as mulheres se encontrem eutiroideias.

Referências:

⁽¹⁾ Infertility prevalence estimates, 1990–2021. Geneva: World Health Organization; 2023.

⁽²⁾ Poppe K, et al. Eur Thyroid J. 2021;9(6):281-95.

⁽³⁾ Li N, et al. Thyroid. 2022;32(7):841-8.

CR05

DISFUNÇÕES ENDÓCRINAS NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 – RELATO DE UM CASO CLÍNICO

Beatriz Tavares da Silva; Liliana Fonseca, Isabel Palma

Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)- Serviço de Endocrinologia

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM 1) é uma doença autossómica dominante com atingimento multissistémico, incluindo das glândulas endócrinas, resultado da expansão do trinucleótido CTG no gene DMPK (DM-proteína cinase) que é expressa em diversos tecidos, como o músculo, testículos, hipófise e tiroide. Apresentamos um caso clínico.

Caso clínico: Homem, 60 anos, antecedentes de SCA revascularizado em 2021 e tabagismo ativo. Diagnóstico de DM1 em 2013. Apresenta envolvimento muscular e cardíaco moderados (FEVE 43%). Referenciado à consulta de Endocrinologia por dislipidemia mista em prevenção secundária (CT 229, LDL 132, TG 175, apoB 48, c-n-HDL 69, HDL 82, Lp(a) 256 mg/dL, CK total 343,0 U/L (24-204)) sob rosuvastatina 40mg/dia, nega incumprimento terapêutico. Refere astenia. Nega disfunção erétil e diminuição da libido. Ao exame objetivo: fácies incaracterística, IMC 20,75 Kg/m². Do estudo realizado: défice de vitamina D 34 nmol/L (50-150), restante metabolismo fosfocálcico normal. Hipogonadismo hipergonadotrófico FSH 30,3 ng/mL (1,5-12,4), LH 16,8 ng/mL (1,7-8,6), testosterona total 2,49 ng/mL (2,8-8,0), testosterona livre 5,20 pg/mL (6,60-30). Função tiroideia normal, ecografia da tiroide sem alterações. HbA1c 5.9% e glicose em jejum 91mg/dL. Ecografia escrotal com testículos de morfologia e dimensões normais, parênquima homogéneo, sem nódulos. Densitometria óssea normal. Na última avaliação com perfil lipídico dentro do alvo (CT 141, LDL 57, TG 68, HDL 72, apoB 56 e c-n-HDL 69 mg/dL) sob atorvastatina 80mg/dia e ezetimiba 10mg/dia com tolerância. CK total 269,6 U/L. Hipogonadismo hipergonadotrófico compensado (testosterona total 3,94, LH 19,5, FSH 28,7 ng/mL) sem suplementação. Défice de vitamina D corrigido.

Conclusão: Nos doentes com DM1 com SCA não devemos avaliar apenas o risco vascular, mas também fazer o rastreio das possíveis disfunções endócrinas, nomeadamente: hipogonadismo hipergonadotrófico, hiperparatiroidismo secundário ao défice de vitamina D, disfunção tiroideia e nódulos da tiroide. A decisão de iniciar ou não suplementação com testosterona deve ter em conta o risco vascular do doente.

Referências:

1) Winters, S. J. (2021), Endocrine Dysfunction in Patients With Myotonic Dystrophy. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 2021, Vol. 106, No. 10, 2819–2827. Vol. 106, No. 10, 2819–2827 doi:10.1210/clinem/dgab430

2) Cruz Guzmán, O. d. R., Chávez García, A. L., & Rodríguez-Cruz, M. (2012). Muscular Dystrophies at Different Ages: Metabolic and Endocrine Alterations. International Journal of Endocrinology Volume, Volume 2012. doi:10.1155/2012/485376

CR06

NECESSIDADE DE FERRO ENDOVENOSO APÓS CIRURGIA METABÓLICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Carolina Monteiro Antunes; Leonor Guia Lopes, Margarida Oliveira, Catarina Gama, Paula Calvo, Francisco Sousa Santos, Isabel Fonseca, João Rijo, Helena Contente, João Sequeira Duarte

Serviço de Endocrinologia, Hospital de Egas Moniz, CHLO

Objectivos: A cirurgia metabólica é actualmente o método mais eficaz para o tratamento da obesidade. As alterações fisiológicas e anatómicas consequentes destes procedimentos levam frequentemente ao défice de macro e micronutrientes, destacando-se o défice de ferro. Pretende-se avaliar a frequência de anemia, défice de ferro e necessidade de terapêutica com ferro endovenoso após cirurgia metabólica.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo incluindo homens e mulheres pós-menopausa submetidos a gastrectomia vertical (GV) ou *bypass* gástrico (BPG) num Centro Hospitalar terciário, entre Janeiro de 2006 e Setembro de 2022. Avaliámos valores de hemoglobina e ferritina no período pré-operatório e em quatro períodos pós-operatórios – aos 6 meses, 12 meses, 1 a 5 anos e > 5 anos. Excluímos doentes com anemia e ferropenia pré-operatória. A administração de ferro endovenoso foi avaliada através dos registos da farmácia hospitalar.

Resultados: Incluímos 207 doentes (128 mulheres, 61,8%) com idade média de $52,2 \pm 9,5$ anos à data da cirurgia. A maioria dos doentes foi submetida a GV (110 doentes, 53,1%). O tempo médio de seguimento foi de $2,6 \pm 2,3$ anos. Todos os doentes estavam sob suplementação multivitamínica desde a data da cirurgia. No decorrer do seguimento verificou-se anemia em 25,0% das mulheres e em 16,5% dos homens e ferropenia em 21,1% das mulheres e 12,7% dos homens. Um ano após a cirurgia verificou-se um valor médio de ferritina inferior nas mulheres em relação aos homens (125,8 vs 179,4 mg/dL, $p=0,006$). Não houve diferença significativa dos valores de ferritina comparando doentes submetidos a GV vs BPG nos períodos avaliados. Em 17 doentes (8,2%) foi necessária suplementação com ferro endovenoso, sendo que a maioria (58,8%) tinham sido submetidos a BPG.

Conclusões: O défice de ferro e anemia são complicações frequentes da cirurgia metabólica sendo fundamental a avaliação regular dos valores de hemoglobina e ferritina no seguimento pós-operatório destes doentes.

CR07

AValiação DO PERFIL LIPÍDICO "NÃO CONVENCIONAL" NUMA COORTE DE INDIVÍDUOS COM DOENÇA CORONÁRIA ESTABELECIDA PRÉ-EVENTO

Renata Barbosa; Valentim Lopes, Beatriz Silva, Daniela M. Soares, Andreia Fernandes, Pedro Reboredo, Mariana Certal, Liliana Fonseca, Isabel Palma

Serviço de Endocrinologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Para além do colesterol LDL (c-LDL), outros parâmetros do perfil lipídico, como o colesterol não-HDL (c-n-HDL), a ApoB e a Lp(a), têm demonstrado valor prognóstico no risco vascular.

Objetivo: Caracterizar o perfil lipídico pré-evento de indivíduos com doença coronária estabelecida, com enfoque nos níveis de c-n-HDL, ApoB e Lp(a).

Métodos: Estudo observacional retrospectivo com inclusão de indivíduos com doença coronária estabelecida em seguimento na Consulta Multidisciplinar de Dislipidemia e indivíduos sem DVA (grupo controlo) de um centro terciário de referência. Foi aplicada uma regressão logística multivariada para avaliar os fatores de risco independentes para doença coronária.

Resultados: Inclusão de 292 doentes equitativamente distribuídos pelos dois grupos. No grupo com doença coronária estabelecida, 81,5% dos doentes eram do sexo masculino e a idade ao diagnóstico

da dislipidemia foi de $55,0 \pm 10,1$ anos. O tabagismo foi, de forma estatisticamente significativa, mais prevalente no grupo de doentes com doença coronária estabelecida (71,9% vs 26,7%, $p < 0,001$). Verificaram-se diferenças significativas entre os grupos nos níveis de ApoB (mg/dL), ApoA1 (mg/dL) e Lp(a) (nmol/L) (respetivamente 109,5 [91-126] (n = 126) vs 93 [75-114] (n = 129), $p = 0,002$; 131,5 [120-146,5] (n = 132) vs 141 [126-160] (n = 110), $p = 0,006$; 86,5 [19,9-211,5] (n = 129) vs 23 [7-44] (n = 125), $p < 0,001$), mas não nos níveis de c-LDL, c-VLDL, c-HDL e c-n-HDL. Verificou-se que o tabagismo (OR 4,964 (1,750-14,081; $p = 0,003$)) e os níveis de ApoB (OR 1,071 (1,036-1,107; $p < 0,001$)) e de Lp(a) (OR 1,018 (1,009-1,027; $p < 0,001$)) são fatores de risco independentes para doença coronária.

Conclusão: Os níveis de ApoB e Lp(a) pré-evento são fatores de risco independentes, o que demonstra a importância da sua avaliação, para além do c-LDL, na aferição do risco vascular dos doentes.

CR08

HIPERPARATIROIDISMO PRIMÁRIO NA GRAVIDEZ – DESAFIO TERAPÊUTICO!

Juliana Gonçalves^{1,2} & Gonçalo Freitas³; Pedro Sá Couto^{2,4}; Teresa Rodrigues^{2,3}; Selma B. Souto⁵; Joana Queirós¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ), Porto.

²Faculdade de Medicina e Instituto Investigação e Inovação em Saúde (i3s), Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³Serviço de Obstetrícia, Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ), Porto.

⁴Serviço de Cirurgia Geral, Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ), Porto.

⁵Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.

O hiperparatiroidismo primário é uma doença rara na mulher grávida e corresponde a menos de 1% do total de casos. Associa-se tanto a complicações obstétricas (abortamento, hiperemese gravídica, pré-eclâmpsia/eclâmpsia e parto pré-termo) como fetais (hidrâmnios, restrição de crescimento fetal, morte fetal e hipocalcemia neonatal). A abordagem terapêutica é desafiante, havendo evidência limitada quanto às diferentes opções.

Doente de 24 anos diagnosticada com hiperparatiroidismo primário em contexto de nefrolitíase. Ao diagnóstico, apresentava hipercalcemia moderada (cálcio total 13,0mg/dL) associada a paratormona (PTHi) elevada (193,6pg/mL), hipofosfatemia (2,4mg/dL), hipercalcúria (17,1mEq/24H), magnésio de 1,60mEq/L, 25-OH-vitamina D de 19ng/mL e sem disfunção renal. A ecografia cervical e a cintigrafia com sestamibi-Tc-99m revelaram anormalidade da paratiroide inferior esquerda. Ficou grávida enquanto aguardava paratiroidectomia, tendo sido referenciada para a consulta de Obstetrícia/Endocrinologia. No 1º trimestre da gravidez, por hipercalcemia moderada (12,5mg/dL), iniciou cinacalcet (titulado até 60mg) associado a reforço hídrico e ácido acetilsalicílico 150mg. Às 16 semanas, foi submetida a paratiroidectomia uniglandular, sem intercorrências cirúrgicas e materno-fetais. Após o procedimento, apresentou descida da PTHi (3,5pg/mL) e rápida normalização da calcemia (9,0mg/dL). O exame histológico identificou adenoma/hiperplasia da paratiroide. Durante a restante gestação, permaneceu normocalcémica (9,2–10,0mg/dL), sob cálcio e calcitriol. Por nefrolitíase sintomática e uretero-hidronefrose, às 20 semanas, foi submetida a fragmentação de cálculo no ureter proximal direito com laser Holium:YAG e cateterização ureteral com catéter JJ. Sem outras intercorrências durante a gestação. Procedeu-se a indução do trabalho de parto às 39 semanas, que decorreu sem complicações, tendo resultado em parto eutócico de recém-nascido com 2845g e índice de Apgar 9/10/10 aos 1º/5º/10º minutos. À data de alta, puerpério em normal evolução com orientação para a consulta externa para reavaliação puerperal.

Trata-se de um caso com desfecho favorável, em que a paratiroidectomia foi protelada para o 2º trimestre, tendo-se optado pelo cinacalcet no 1º trimestre da gravidez.

CR09

LONG-TERM EFFECTS OF BARIATRIC SURGERY ON HYPERTENSION CONTROL AND REMISSION

Ana Rita Leite^{1,2}; Patrícia Ferreira^{1,2}, Inês Meira^{1,2}, João Menino^{1,2}, Juliana Gonçalves^{1,2}, Helena Urbano Ferreira^{1,2}, Sara Ribeiro^{1,2}, Telma Moreno^{1,2}, Marta Borges-Canha^{1,2}, Maria Manuel Silva^{1,2}, Vanessa Guerreiro^{1,2}, João Sérgio Neves^{1,2}, Jorge Pedro^{1,2,3}, Ana Varela^{1,2,3}, Diana Festas Silva^{1,2,3}, Selma B. Souto⁴, Paula Freitas^{2,3}, Eduardo Lima da Costa³, Joana Queirós¹, CRIO

¹*Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.*

²*Faculdade de Medicina e Instituto Investigação e Inovação em Saúde (i3s), Universidade do Porto, Porto, Portugal.*

³*CRIO – Centro de Responsabilidade Integrado de Obesidade, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.*

⁴*Hospital Lusíadas, Porto, Portugal.*

Objectives: Obesity is a leading cause of hypertension. Weight loss obtained through bariatric surgery (BS) is an effective strategy to lower blood pressure (BP). The long-term effects of BS on BP are poorly understood. We aimed to assess BP control, hypertension remission rates, and to identify predictors of hypertension remission 10 years after BS.

Materials and Methods: Retrospective observational cohort study evaluating adults with obesity and hypertension submitted to BS at our centre between January 2010 and May 2013. Clinical and analytical evaluations were performed preoperatively and 1, 2 and 10 years postoperatively. Remission of hypertension was defined by office BP below 140/90 mmHg without the need for antihypertensive medications. Simple and multiple logistic regressions adjusted for relevant variables were performed to assess the predictors of hypertension remission 10 years post-BS.

Results: Among the 226 patients included, 87% were women, with a mean age of 45.6±10.4 years and an average BMI of 45.1±5.6kg/m². At baseline, 43% of patients were using at least two antihypertensive medications. Ten years after BS, there was a significant decrease of both systolic (140.27±17.0mmHg vs 131.6±17.2mmHg; p<0.001) and diastolic BP (86.6±11.3mmHg to 79.4±11.1mmHg; p<0.001), and in the number of antihypertensive drugs prescribed [2 (1, 2) vs 1 (0,1); p<0,001]. Hypertension remission occurred in 27%, and these patients were younger, had a better metabolic profile, characterized by lower levels of fasting glucose, glycated hemoglobin and triglycerides, and a higher mid-term excessive body weight loss. In the multiple logistic regression, preoperative age (OR=0.97 [95%CI 0.93-1.01]), number of antihypertensive drugs (OR= 0.54 [95%CI 0.37-0.77]) and triglyceride levels (OR=0.91 [95%CI 0.84-0.98]) were predictors of hypertension remission.

Conclusions: Bariatric surgery may be an effective strategy for long-term BP control. Hypertension remission was common 10 years after BS, and was independently associated with younger age, milder hypertension, and better metabolic profile.

CR10

LIPODISTROFIA: UMA COMPLICAÇÃO TARDIA APÓS TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA

Andreia Pataco; Maria Ponte, Regina Medeiros, Carolina Chaves, Bernardo Dias Pereira, João Anselmo, Nataliya Tkachenko, Catarina Moniz, Isabel Sousa

Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada - Serviço de Endocrinologia e Nutrição

Introdução: Lipodistrofias constituem um grupo de doenças raras que afetam a distribuição da gordura corporal. Tem sido descrito o desenvolvimento de lipodistrofia parcial como uma complicação tardia em doentes submetidos a transplante de medula óssea e a irradiação corporal total. Nestes doentes a lipoatrofia é notável nas regiões glúteas e nas extremidades e a gordura encontra-se preservada na face, pescoço e abdómen.

Descrição do caso: Mulher de 39 anos, referenciada à consulta por amenorreia desde os 25 anos e Diabetes Mellitus. Concomitantemente tinha Dislipidemia mista, Hipertensão Arterial e Miocardiopatia Dilatada. Dos antecedentes salientava-se história de Leucemia Linfoblástica Aguda aos 5 anos, tendo sido submetida a quimioterapia, irradiação corporal total e transplante de medula óssea. Sem história familiar de lipodistrofia.

Ao exame objetivo salientava-se IMC 18.2 Kg/m², perda de tecido adiposo subcutâneo nos membros inferiores e região glútea, gordura preservada na face e abdômen. Analiticamente destacava-se HbA1c 9.1%, Creatinina 2.00 mg/dL (N 0.55-1.02), AST 20 U/L (N 7-48), ALT 20 U/L (N 7-55), Fosfatase Alcalina 134 U/L (N 46-116), Gama-Glutamiltransferase 45 U/L (N <38), Colesterol LDL 82 mg/dL (N <115), Triglicéridos 426 mg/dL (N 30-150) e Gonadotrofinas com valores pós-menopausa.

Como causa provável da amenorreia assumiu-se falência ovárica prematura no contexto de quimiorradioterapia.

A avaliação da composição corporal revelou diminuição da massa adiposa (7.7 Kg; N 10.3-17.7) e a densitometria óssea revelou osteopénia moderada no fémur. Para exclusão de lipodistrofia parcial de causa familiar foi pedido estudo genético que veio negativo.

Conclusão: No caso descrito, fenotipicamente compatível com lipodistrofia e associando-se a complicações metabólicas significativas, numa utente com história de transplante de medula óssea, e com estudo genético negativo, fez-se o diagnóstico de uma entidade rara: a lipodistrofia parcial adquirida após transplante de medula óssea.



| POSTERS

PO01

SÍNDROME MERRF E AS SUAS IMPLICAÇÕES ENDÓCRINAS: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Henrique Carmona Alexandrino¹; Marta Almeida Ferreira¹, Nuno Jesus¹, Diogo Ramalho¹, António Campos², Rita Costa³, Pedro Magalhães³, Maria João Oliveira¹

¹Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho, Serviço de Endocrinologia

²Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho, Serviço de Neurologia

³Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho, Serviço de Medicina Interna

Introdução: A síndrome MERRF (Epilepsia mioclónica com fibras vermelhas rasgadas) é uma doença mitocondrial rara, caracterizada por epilepsia mioclónica progressiva e miopatia. Apesar dos sintomas neuromusculares serem proeminentes, é uma doença multissistémica com disfunção endócrina múltipla associada.

Caso clínico: Mulher de 70 anos com antecedentes pessoais e familiares de síndrome de MERRF (mutação m.8344A>G no gene MT-TK), doença renal crónica não proteinúrica e vertigem. A doente foi encaminhada à consulta de endocrinologia por doença de Addison e diabetes mellitus (DM) com hipoglicemias recorrentes. Medicada com hidrocortisona 10+5+5mg, fludrocortisona 150µg, insulina degludec 18 unidades, pioglitazona 30mg, dapagliflozina 10mg, clonazepam 2mg e lamotrigina 100mg tid.

A doença de Addison foi diagnosticada em crise addisoniana há mais 30 anos e na altura com referência a um episódio transitório de hipertireoidismo com anticorpos negativos. A DM foi diagnosticada há 20 anos, catalogada como DM tipo 2, cujo tratamento inicial foi com antidiabéticos orais, incluindo metformina, que, entretanto, foi suspensa por episódio de hiperlactacidemia (6 mmol/L). Há 4 anos, iniciou insulinoaterapia com degludec, cujo perfil mostrava hipoglicemias matinais e hiperglicemias pós-prandiais. Do estudo analítico recente destaca-se HbA1c de 8,5% e peptídeo C de 0,6 ng/mL (1,1-4,4). Dada a suspeita de DM de etiologia mitocondrial, foi suspenso pioglitazona (toxicidade mitocondrial) e alterada a insulina para isofânica 14 unidades administrada de manhã. Houve melhoria das hipoglicemias matinais e das hiperglicemias vespertinas. Para estabilização mitocondrial associada, foi iniciada suplementação nutricional com coenzima Q10 100mg tid.

O objetivo de tratamento passará pela monitorização das disfunções do ponto de vista endócrino, com especial atenção na tiróide e paratiróide, dado o risco aumentado de hipoparatiroidismo primário.

Conclusão: Este caso destaca a importância da avaliação endócrina em pacientes com síndrome MERRF. A complexidade clínica do caso ressalta a necessidade de uma abordagem multidisciplinar e da monitorização de outras disfunções endócrinas.

PO02

USO DE ISGLT2 AUMENTA O RISCO DE ABCESSO RENAL? – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Nuno Rocha Jesus; Patrícia Tavares, Henrique Carmona, José Diogo Ramalho, Maria João Oliveira

Serviço de Endocrinologia e Nutrição - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, E.P.E.

Objetivos: Os inibidores do cotransportador de glicose-sódio 2 (ISGLT2) são utilizados na Diabetes Mellitus tipo 2 (DMT2), na Insuficiência Cardíaca e na Doença Renal Crónica (DRC). Ao promoverem a glicosúria, colocou-se a hipótese de predisposição para infeções do trato urinário (ITU).

Caso clínico: Masculino, 71 anos, autónomo, recorre ao serviço de urgência por febre, diarreia, mialgias, poliúria e polidipsia, com 4 dias de evolução. Os antecedentes pessoais de relevo incluem: DMT2 (HbA1c 6,5-6,8% no ano anterior), hiperplasia benigna da próstata, doença cerebrovascular, hipertensão arterial, dislipidemia e DRC. A medicação antidiabética foi alterada para metformina/dapagliflozina 850/5mg id, dois meses antes.

À admissão apresentava leucocitose (12.800/uL), glicémia 737mg/dL, pH 7.41, osmolaridade sérica 346mOSm, creatinina 1.93mg/dL, proteína C reativa 17.24mg/dL, cetonúria negativa e glicosúria >1000mg/dL. Devido aos critérios de estado hiperglicémico hiperosmolar (EHH), lesão renal aguda e febre sem foco, o doente iniciou antibioterapia empírica e foi admitido na unidade de cuidados intermédios. O estudo microbiológico foi negativo. O EHH apresentou boa resposta a fluidoterapia e insulino-terapia. A tomografia computadorizada abdominal revelou abscesso renal de 30mm, com boa resposta clínica e imagiológica à terapêutica instituída. Do estudo analítico realizado, destaca-se HbA1c 9,9% e peptídeo C 1,3 ng/ml (11,1 – 4,4ng/ml).

Depois de 6 dias de internamento, o doente teve alta sob insulino-terapia (insulina glargina 18U id e esquema de correção com insulina glulisina), que suspendeu ao fim de 3 meses de seguimento, recuperou bom controlo metabólico (HbA1c 6,4%) e reiniciou metformina/vildagliptina 850/50mg id.

Discussão: Da revisão da literatura, a relação entre ISGLT2 e o aumento de ITU não é consensual. A educação sobre a monitorização da glicemia e reconhecimento de sinais de gravidade durante os períodos de doença aguda é fundamental para evitar complicações agudas graves da DMT2.

Conclusões: Os ISGLT2 são fármacos promotores de glicosúria, sendo incerta a relação com o risco de ITU complicadas.

Referências:

Kamei, J., & Yamamoto, S. (2021). Complicated urinary tract infections with diabetes mellitus. *Journal of Infection and Chemotherapy*, 27(8), 1131-1136.

Gierlikowski, W., Rosiak, G., Trautsolt-Jeziorska, K., Rosłon, M., & Bednarczyk, T. (2018). Renal abscess complicated by duodenal obstruction in a patient with obesity and type 2 diabetes mellitus treated with gliflozin. *Polish Archives of Internal Medicine*, 128(9), 550-551.

PO03

DISLIPIDEMIAS: A EXPERIÊNCIA DE UMA CONSULTA DIFERENCIADA NUM CENTRO TERCIÁRIO

Andreia Martins Fernandes¹ & Beatriz Tavares da Silva²; Renata Barbosa, Daniela M. Soares, Valentim Lopes, Mariana Certal, Pedro Reboredo, Liliana Fonseca, Isabel Mangas Palma

¹Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia de Coimbra Francisco Gentil

²Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: O risco cardiovascular é uma realidade para a qual os clínicos devem estar alerta, sendo fundamental a sua estratificação de forma individualizada para otimização da terapêutica de acordo

com os alvos lipídicos. Este trabalho teve como objetivo caracterizar os doentes em seguimento na consulta de dislipidemias.

Materiais e métodos: Análise retrospectiva dos doentes seguidos em consulta de dislipidemias num centro terciário entre janeiro/2022 e junho/2023.

Resultados: Incluídos 328 doentes (63,1% homens) com idade média de $51,4 \pm 13,0$ anos. Os motivos de consulta foram hipercolesterolemia (n=164, 50%), dislipidemia mista (n=79, 24,1%), hipertrigliceridemia (n=28, 8,5%), hipercolesterolemia familiar (n=29, 8,8%), hiperlipoproteinemia (a) (n=26, 7,9%), hiper-homocisteinemia (n=1, 0,3%) e hipocolesterolemia HDL (n=1, 0,3%). Encontravam-se 201 doentes (61,3%) em prevenção secundária. Quanto à estratificação do risco cardiovascular, 229 doentes (69,8%) apresentavam risco muito alto, 46 (14,0%) risco alto e 51 (15,5%) risco moderado. Na última avaliação, 97,5% (n=196) dos doentes em prevenção secundária estavam medicados com estatina, dos quais 88,8% (n=174) de elevada potência. Destes, 157 (78,1%) estavam com terapêutica de associação estatina/ezetimiba. Ainda neste subgrupo, 119 (59,2%) doentes estavam no alvo de LDL, 93 (46,2%) no alvo de ApoB e 121 (60,2%) no alvo de c-não-HDL. As terapêuticas utilizadas na consulta incluíram estatina na dose máxima tolerada em 292 doentes (89%), ezetimiba em 218 (66,5%), fibrato em 33 (10,1%), ésteres etílicos ómega-3 em 13 (4,0%) e resina em 1 (0,3%). De salientar que 7 doentes (2,1%) encontravam-se em tratamento com evolocumab e 2 (0,6%) com ácido bempedoico. Quatro (1,2%) doentes encontravam-se a realizar a técnica de LDL aférese.

Conclusões: Este trabalho destaca a importância da identificação do risco cardiovascular e dos obstáculos na otimização terapêutica, nomeadamente a intolerância, a adesão à terapêutica e o acesso a determinados fármacos quando a estatina em dose máxima tolerável e ezetimiba são insuficientes.

PO04

MASTOPATIA DIABÉTICA: UMA COMPLICAÇÃO ESQUECIDA DA DIABETES

Tânia Carvalho¹; Gustavo Rodrigues¹, Alice Monsanto¹, Bárbara Araújo¹, Joana Madeira², Joana Guiomar¹, Daniela Guelho¹, Carolina Moreno^{1 3}, Joana Saraiva^{1 3}, Olga Caramelo⁴, Isabel Paiva¹

¹ Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

² Serviço de Anatomia Patológica do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

³ Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

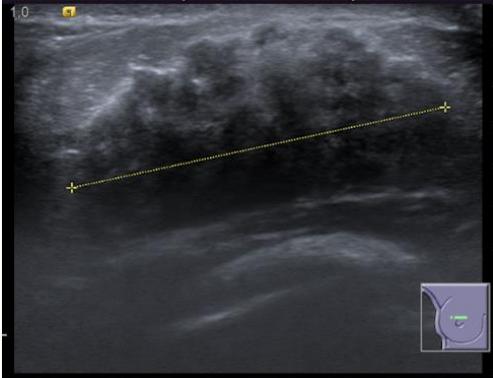
⁴ Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Introdução: A mastopatia diabética (MD) é uma lesão benigna da mama, rara, que afeta mulheres jovens com longa duração de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1). Surge como uma massa dura, uni ou bilateral, irregular à palpação e faz diagnóstico diferencial com cancro da mama. Histologicamente caracteriza-se por fibrose do estroma, atrofia glandular e infiltrado inflamatório linfocítico periductal, perilobular e perivascular. Os achados imagiológicos são frequentemente inconclusivos, sendo a história clínica e a anatomia patológica essenciais para estabelecer o diagnóstico.

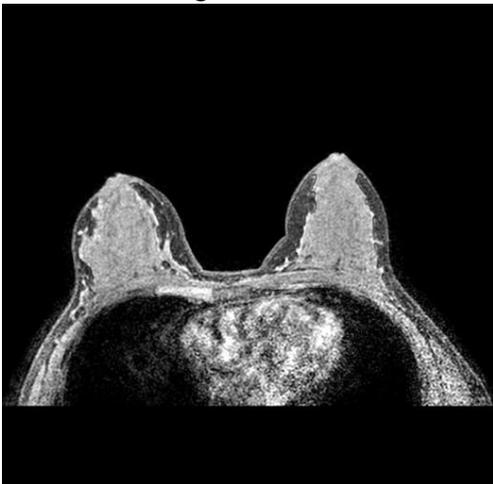
Caso clínico: Mulher, 29 anos, apresentava massa palpável na mama direita com 1 ano de evolução. Tinha antecedentes de DM1 desde os 3 anos de idade, com mau controlo crónico (última HbA1c 11,3%), retinopatia e múltiplos episódios de cetoacidose diabética. Ao exame objetivo palpava-se uma massa pétreia de 4x5cm, móvel e discretamente dolorosa no quadrante superior externo (QSE) da mama direita. Sem nódulos palpáveis na mama esquerda. A ecografia mamária em Set/2020 descrevia “área ocupante de espaço, hipoecóica, com contornos relativamente bem definidos, com cerca de 20x19mm no QSE da mama direita (...) sem adenopatias axilares”. Repetiu ecografia em Dez/2021, com aumento dimensional significativo da lesão para 46mm (BI-RADS 4A). Ressonância Magnética sem alterações. Perante a incerteza diagnóstica foi pedida biópsia da massa, cujo exame anatomopatológico revelou “estroma conjuntivo denso fibroso/hialinizado (...) vasculite linfocítica (...) arquitetura lobulocêntrica habitual de aspeto atrófico e com lesões de lobulite linfocítica” – diagnóstico compatível com mastopatia diabética. Teve alta para o seu médico de família com indicação para vigilância.

Conclusão: A MD é uma doença fibroinflamatória da mama associada a DM1, mas também já descrita na DM2. É uma complicação rara da diabetes e pouco conhecida. Assinala-se a importância do seu reconhecimento, especialmente pelo diagnóstico diferencial com neoplasia da mama. O tratamento é conservador dado que apresenta uma elevada taxa de recorrência mesmo após excisão cirúrgica.

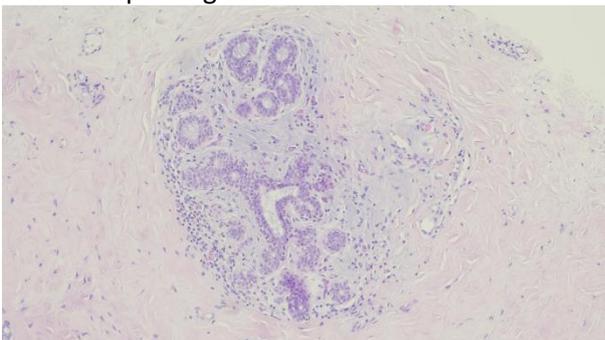
Ecografia mamária



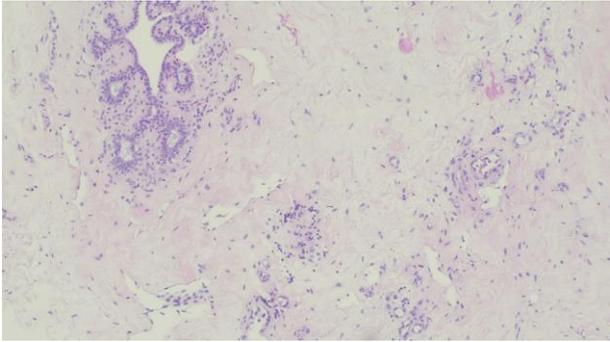
Ressonância magnética mamária



Anatomia patológica:

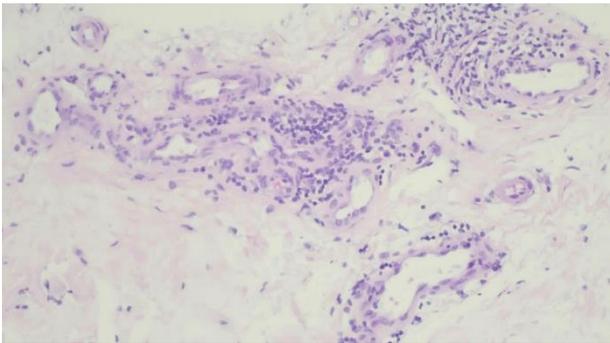


Hematoxilina-eosina 100x
Lesões de lobulite linfocítica.



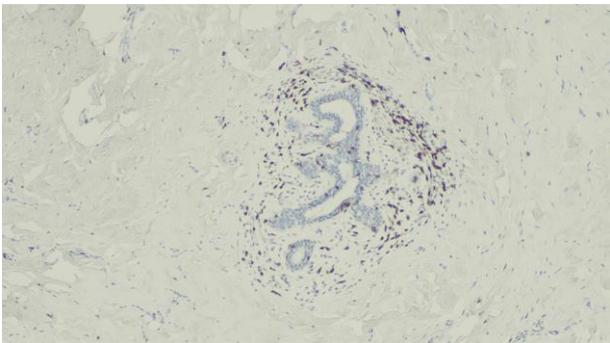
Hematoxilina-eosina 100x

Lesões de lobulite linfocítica à esquerda e vasculite linfocítica à direita.



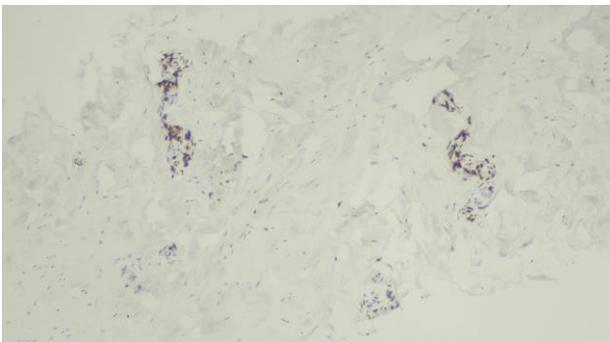
Hematoxilina-eosina 200x

Vasculite linfocítica à direita.



CD3 100x

Expressão de linfócitos à volta dos ductos.



CD3 100x

Expressão de linfócitos à volta dos vasos.

PO05

MODY: O DESAFIO DAS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCERTO

Inês Meira^{1,2}; João Menino^{1,2}, Juliana Gonçalves^{1,2}, Diana Festas Silva^{1,2}, João Sérgio Neves^{1,2}, Elisabete Rodrigues^{1,2}, Joana Queirós¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto.

²Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

Introdução: A diabetes tipo MODY (*maturity-onset diabetes of the young*) é uma forma monogénica cujo diagnóstico implica um alto índice de suspeição, tendo uma prevalência provavelmente subestimada. O diagnóstico definitivo é dependente do estudo genético dos genes associados aos diversos subtipos de MODY. Algumas das variantes genéticas identificadas são classificadas como variantes de significado incerto (VSI), uma vez que a falta de informações sobre as mesmas impede que sejam classificadas como benignas/patogénicas.

Métodos: Relato de três casos clínicos avaliados em consulta de Endocrinologia.

Resultados: Três doentes do sexo masculino (26, 49 e 58 anos de idade) foram encaminhados para consulta de Endocrinologia com o diagnóstico prévio de diabetes tipo 2 em idade precoce. A anamnese revelou história familiar sugestiva e levantou a hipótese de diabetes tipo MODY. Procedeu-se à realização de estudo genético nos 3 doentes, que revelou a mutação c.130G>A, p.(Gly44Arg), no gene INS, reportada previamente em indivíduos com MODY 10. No entanto, a variante foi classificada como VSI. Apesar de ter sido identificada a mesma mutação nos três doentes, estes apresentam grande variabilidade na clínica e gravidade da diabetes – um dos doentes apresenta bom controlo metabólico com antidiabéticos orais e sem lesões de órgãos alvo, e os outros dois necessitam de insulino-terapia, já apresentando nefropatia e retinopatia diabética. Analiticamente, os doentes apresentam anticorpos anti-GAD negativos e níveis de peptídeo-C variáveis (1,03ng/mL vs. 5.55ng/mL vs. 0.97ng/mL).

Discussão/Conclusão: Apesar de classificada como VSI, esta variante está presente em 3 famílias diferentes de doentes com diabetes e com antecedentes familiares de diabetes relevantes. Assim sendo, estes casos demonstram a importância do investimento no estudo de outras mutações associadas a MODY e da necessidade da constante reclassificação das mutações VSI, de forma a ser feito um correto diagnóstico e uma adequada orientação clínica dos doentes e familiares.

PO06

CRESCIMENTO ACELERADO DE NÓDULO TIROIDEU COMO SINAL DE ALARME – CASO CLÍNICO

Gustavo Rodrigues^{1,2}; Bárbara Araújo¹, Tânia Carvalho¹, Cristina Ribeiro¹, Sandra Paiva¹, Joana Saraiva^{1,2}, Isabel Paiva¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

²Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: As neoplasias tiroideias englobam múltiplas apresentações e tipos de progressão clínica. Neste trabalho descrevemos o caso de uma doente com evolução extremamente rápida de um tumor folicular para um novo diagnóstico.

Caso Clínico: Doente de 67 anos, com patologia nodular tiroideia conhecida há cerca de 20 anos, com dois nódulos (LD e LE) estáveis - ecografias 2017, 2019 ambos com dimensões de ~22mm e características sobreponíveis. Última CAAF benigna em 2020. Aumento gradual do nódulo LE para 32mm até 2022.

Em Abril de 2023, iniciou queixas ligeiras de desconforto cervical, disfonia, disfagia e dispneia. Nova ecografia (12/05/2023) revelou aumento de dimensões do nódulo do LE (55mm), com compressão de estruturas circundantes. Foi referenciada para o Serviço de Endocrinologia; nova CAAF (31/05/2023) -

diagnóstico de Tumor Folicular de Células Oncocíticas. Proposto internamento (que recusou) e realizada referência cirúrgica.

Entre Maio e Junho de 2023, múltiplas vindas ao SU por exacerbação da sintomatologia; sucessivos exames de imagem mostraram crescimento da neoplasia (55mm, 60mm, 72mm) no espaço de semanas. Este crescimento acelerado - confirmado em Angio-TC no SU (11/07/2023) com lesão de 84mm – levantou suspeita de Carcinoma Anaplásico, apesar do diagnóstico citológico recente. Internamento no Serviço de Endocrinologia, confirmando com nova CAAF a 14/07/2023.

A doente foi transferida para outra instituição com o objetivo de agilizar o processo; entretanto, o estudo genético foi negativo para a mutação BRAF V600E e o painel NGS não revelou possíveis alvos terapêuticos. Apesar dos esforços, a condição clínica da doente deteriorou-se rapidamente, falecendo a 14/08/2023 – 4 meses após iniciar sintomas.

Conclusão: Este caso ilustra a necessidade de integrar constantemente a evolução clínica e imagiológica da patologia neoplásica tiroideia, podendo motivar atuação mais célere e inclusive novos diagnósticos – reconhecendo ainda a imprevisibilidade e potencial letalidade destes.

PO07

ABORDAGEM DOS NÓDULOS DA TIROIDE COM RESULTADO CITOLÓGICO DE ATIPIA DE SIGNIFICADO INDETERMINADO: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 3 ANOS

Andreia Martins Fernandes; Sara Reis, Ana Rita Elvas, Joana Couto, Raquel G. Martins, Jacinta Santos, Ana Paula Moniz, Daniela Gomes, Olga Ilhéu, Teresa Martins, Fernando Rodrigues

Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia de Coimbra Francisco Gentil

Introdução: A classificação de Bethesda para a citologia dos nódulos da tiroide uniformizou os resultados da citologia aspirativa com agulha fina (CAAF) em 6 categorias. A categoria atipia de significado indeterminado (ASI) é reservada para as lesões que contenham células cuja atipia nuclear não seja suficiente para serem classificadas como suspeitas ou malignas. O objetivo deste trabalho foi avaliar a experiência do nosso centro na abordagem dos nódulos da tiroide com resultado citológico de ASI.

Material e métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com citologia de ASI entre janeiro/2018 e dezembro/2020. Foram realizadas 1146 CAAF, das quais 210 (18%) resultaram em citologia ASI.

Resultados: Um total de 176 nódulos de 173 doentes foram incluídos. Noventa e um nódulos (52%) foram submetidos a repetição da CAAF (rCAAF), tendo o resultado sido insatisfatório em 25 (28%), benigno em 32 (35%), ASI em 28 (31%), neoplasia folicular em 4 (4%), suspeito de malignidade em 1 (1%) e maligno em 1 (1%). Dos nódulos submetidos a rCAAF, 27 (30%) foram operados e 6 (22%) destes eram malignos. Cinquenta e sete nódulos (32%) foram operados sem rCAAF e, destes, 14 (25%) eram malignos. Vinte e oito nódulos (16%) mantiveram-se em vigilância, sem rCAAF ou cirurgia. Um resultado histológico de malignidade foi confirmado em 24% dos nódulos submetidos a cirurgia (20/84).

Conclusões: O nosso centro teve uma taxa de diagnóstico de ASI elevada, comparativamente à recomendação da Bethesda de $\leq 10\%$. A rCAAF foi a abordagem mais frequente e permitiu reclassificar cerca de 40% em categorias mais definitivas. A taxa de malignidade foi superior ao estimado pela classificação de Bethesda, tendo-se verificado um risco superior nos nódulos submetidos diretamente a cirurgia. Estes resultados reforçam a importância de uma abordagem individualizada dos nódulos com citologia de ASI, tendo em consideração as características clínicas e ecográficas.

Referências:

Ali, Syed Z et al. "The 2023 Bethesda System for Reporting Thyroid Cytopathology." *Thyroid: official journal of the American Thyroid Association* vol. 33,9 (2023): 1039-1044.

PO08

O PAPEL DA CALCITONINA NA INVESTIGAÇÃO DE NÓDULOS TIROIDEUS – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Mariana Magalhães; André Cunha, Cláudia Freitas, Susana Garrido

USF Fânzeres, ACeS Gondomar, ARS Norte, Praceta Barosa

A doença nodular tiroideia é um problema clínico comum. A abordagem inicial visa excluir malignidade, considerando dados clínicos, analíticos, imagiológicos e citopatológicos. Dosear calcitonina sérica (marcador de Carcinoma Medular da Tiróide, CMT) por rotina é controverso. Se por um lado pode permitir deteção mais precoce e melhorar a sobrevida dos indivíduos, por outro, existem limitações associadas ao seu doseamento, nomeadamente sensibilidade, especificidade e custo-eficácia.

O caso clínico que apresentamos é de um homem de 42 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, a quem foi detetada uma tumefação cervical na Consulta de Medicina do Trabalho. Encontrava-se clinicamente eutiroideu e sem sintomas compressivos. A ecografia cervical revelou um nódulo de 52mm no lobo direito da tiroide, TIRADS (*Thyroid Imaging, Reporting and Data System*) 5; sem identificação de adenomegalias cervicais. A função tiroideia era normal (TSH 1,28 µUI/mL). Foi realizada Citologia Aspirativa com Agulha Fina, com diagnóstico citopatológico de Tumor Folicular (*Bethesda IV*). Entretanto efetuado também doseamento de calcitonina, que se relevou aumentada (6699 pg/mL; Normal <20 pg/mL), com CEA 455 µg/L (Normal <5 µg/L em não fumadores). Excluído hiperparatiroidismo primário e feocromocitoma pré-operatoriamente. Tomografia Computorizada Cervico-Toraco-Abdominal sem evidência de metastização loco-regional ou à distância.

Dada a elevação da calcitonina e suspeita de CMT, o doente foi orientado para tiroidectomia total com esvaziamento do compartimento central bilateral, que decorreu sem intercorrências. A anatomia patológica da peça cirúrgica confirmou o diagnóstico de CMT, estadio pT3aN1a(1/6). Na consulta de reavaliação pós-operatória: sem queixas, TSH 2,81 µUI/mL sob levotiroxina 150 µg/dia; CEA 3,2 µg/L e calcitonina 2,6 pg/mL; estudo genético da mutação germinativa *RET* em curso.

Este caso fez-nos refletir sobre como o CMT pode ser um desafio diagnóstico e como a calcitonina sérica pode contribuir para uma deteção mais precoce e uma correta abordagem terapêutica, apesar das limitações inerentes ao seu doseamento.

PO10

ADENOMA ADRENOCORTICAL ASSOCIADO A FEOCROMOCITOMA INCIDENTAL

Andreia Pataco; Maria Ponte, Regina Medeiros, Carolina Chaves, Bernardo Dias Pereira, João Anselmo, Viana Fernandes, Catarina Moniz, Isabel Sousa

Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada - Serviço de Endocrinologia e Nutrição

Introdução: A ocorrência simultânea de um adenoma adrenocortical funcional e de um feocromocitoma é extremamente rara, especialmente na mesma glândula adrenal.

Descrição do caso: Mulher de 59 anos, que começou a ser seguida em consulta por Diabetes Mellitus tipo 2 descompensada. Por Hipertensão Arterial (HTA) resistente foi pedido estudo analítico para exclusão de HTA endócrina. Estava medicada com Clonidina 0.15 mg 2id, Rilmenidina 1 mg 1id, Nifedipina CR 60 mg 1id, Nebivolol 5 mg 1id e Irbesartan + Hidroclorotiazida 300/12.5 mg 1id. Das análises destaca-se Aldosterona 293.5 pg/mL, Renina plasmática 1.37 mcUI/mL, Atividade da renina plasmática 0.11 ng/mL/h (N 0.50-1.70), Razão Aldosterona-Renina (RAR) 38.25 (N <3.70), Cortisol após prova de supressão noturna com 1 mg de dexametasona e Metanefrinas totais urinárias normais.

As provas de sobrecarga salina e infusão salina confirmaram o diagnóstico de hiperaldosteronismo primário. A TC dirigida às suprarrenais revelou: “pequena imagem nodular no istmo da glândula suprarrenal esquerda, com 11.5x11 mm de diâmetros axiais”. Assumiu-se hiperaldosteronismo

primário por adenoma da suprarrenal esquerda e a doente foi submetida a supra-renalectomia esquerda. O resultado da anatomia patológica revelou a presença de 2 nódulos, um adenoma adrenocortical com 1x0.9x0.7cm e um feocromocitoma com invasão local da cápsula e do tecido adiposo periadrenal, com 0.6x0.6x0.5 cm.

Conclusão: Uma possível explicação para o feocromocitoma não ter sido detetado nos exames realizados, relaciona-se com o facto do nódulo adrenal ser demasiado pequeno para a produção de catecolaminas.

Ao trazer este caso, os autores pretendem alertar para a possibilidade da coexistência de dois tumores adrenais na mesma glândula e reforçar a necessidade de realizar o estudo funcional adrenal completo na presença de um nódulo adrenal.

PO11

ADRENAL INSUFFICIENCY AS THE INITIAL PRESENTATION OF LYMPHOMA

Sara Ribeiro; Telma Moreno, Ana Varela, Joana Queirós

Centro Hospitalar Universitário de São João - Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo

Introduction: Bilateral infiltration of a lymphoma is a rare cause of adrenal insufficiency (AI).

Case presentation: A 60 year-old man presented to the emergency department with complaints of lethargy, nausea, weight loss, dizziness and periods of mental confusion that had started four months prior.

Blood pressure was 77/40 mmHg with postural drop. Investigations revealed normal blood count and liver tests. Biochemistry showed renal failure (Cr 4.53 mg/dL), hyponatremia (122 mEq/L) and hyperkalemia (7.3 mEq/L). On clinical suspicion of AI, hydrocortisone was started and a paired random cortisol and ACTH was taken, revealing cortisol of 3.3 µg/dL and ACTH 603.5 ng/L, consistent with primary AI.

A noncontrast-enhanced CT revealed multiple bilateral adrenal masses of 30 and 12 mm lesions on the right side (average density 35 HU) and 12 and 16 mm on the left (32 HU). An MRI was performed, showing the same 4 lesions, hypointense, regularly shaped, relatively homogenous, displaying loss of signal intensity on out-of-phase images, coherent with the presence of intracellular fat. Given the observed features, adenomas were considered the most likely diagnosis. Metanephrines were normal and antibodies to 21-hydroxylase were negative. Upon clinical stabilization the patient was discharged with replacement therapy with hydrocortisone and fludrocortisone. At the first reevaluation at the Endocrinology outpatient he remained asymptomatic.

Four months later he was admitted for septic shock with abdominal origin. An emergency laparotomy was performed revealing an ulcerated lesion located to the jejunum. Histological analysis showed a Diffuse Large B-Cell Lymphoma. A PET-FDG 2 months following diagnosis showed hypermetabolic lesions in both adrenals and in multiple nodes. R-CHOP therapy was initiated, resulting in a complete metabolic response after initial treatment.

Conclusion: Diagnosis of adrenal lymphoma at the initial evaluation based on findings from traditional imaging modalities is challenging. In cases where patients present with bilateral masses of equivocal origin, AI and negative antibodies, a biopsy may be considered once pheochromocytoma is excluded.

PO12

PSEUDO-CUSHING SECUNDÁRIO A DOENÇA AGUDA: CASO CLÍNICO

Marta Vaz Lopes¹; José Vicente Rocha¹, Carolina Peixe¹, Mariana de Griné Severino¹, Maria Inês Alexandre^{1,3}, Tiago Marques^{2,3}, Ana Gomes^{1,3}, Maria João Bugalho^{1,3}

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo – Hospital de Santa Maria, CHULN E.P.E.

²Serviço de Doenças Infecciosas – Hospital de Santa Maria, CHULN E.P.E.

³Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A síndrome de pseudo-Cushing caracteriza-se por evidência bioquímica e/ou clínica de hipercortisolismo, secundária a hiperatividade do eixo hipotálamo-hipófise-suprarrenal, sendo a doença aguda grave uma das possíveis etiologias. Por a magnitude das alterações laboratoriais não estar bem estabelecida, o diagnóstico diferencial inicial com síndrome de Cushing (SC) é desafiante.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, 45 anos, com obesidade grau 2, internado no Serviço de Infeciologia por meningite tuberculosa, medicado com tuberculostáticos e prednisolona (dose máxima: 80mg/dia). Durante os 86 dias de internamento, verificaram-se várias intercorrências, incluindo estado de mal epilético e urossépsis.

Por obesidade e motivo de internamento possivelmente associado a imunossupressão, colocou-se a hipótese diagnóstica de SC. Assim, dois meses após a alta e suspensão de corticoterapia, realizou avaliação laboratorial, sugestiva de hipercortisolismo ACTH-dependente: ACTH 303pg/mL (VR: <46pg/mL), cortisol 16µg/dL (VR: 4-20µg/dL), cortisol urinário 24h 635µg/dL (VR: 167-827µg/dL), relação cortisolúria/creatininúria 1170 (VR: <480), e prova de supressão noturna com 1mg de dexametasona sem supressão do cortisol sérico (7.5µg/dL).

A prova de CRH foi sugestiva de doença de Cushing (subida da ACTH: 179%, subida do cortisol: 139%). A RM selar e avaliação da restante função hipofisária não revelaram alterações.

Por ausência de fenótipo típico de hipercortisolismo, doença aguda recente e RM selar sem lesões, repetiu-se avaliação laboratorial aos seis meses. Verificou-se normalização da ACTH e cortisol séricos (22.2pg/mL e 10.8µg/dL, respetivamente), ritmo do cortisol salivar preservado [matinal: 0.6µg/dL (VR: <0.87), noturno: 0.074µg/dL (VR: <0.4)], e normalização da prova de supressão noturna com 1mg de dexametasona (cortisol: 1.8µg/dL).

Assim, assumiu-se o diagnóstico de pseudo-Cushing em contexto de doença aguda.

Conclusões: O diagnóstico diferencial entre SC e pseudo-Cushing é difícil, particularmente em casos com hipercortisolismo bioquímico franco, como este. Assim, em situações de doença aguda grave e ausência de fenótipo de hipercortisolismo, a avaliação do eixo hipotálamo-hipófise-suprarrenal não deve ser realizada.

PO13

FEOCROMOCITOMA E PARAGANGLIOMA COMPOSTO – DESCRIÇÃO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Helena Urbano Ferreira^{1,2,3}; Maria Luísa Sacramento^{2,3,4}, Sara Ribeiro^{1,2,3}, Juliana Gonçalves^{1,2,3}, Elisabete Rios^{2,3,4}, João Sérgio Neves^{1,2,3}, Sandra Belo¹, Joana Queirós¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

²Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

³Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3s) da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

Introdução: Os feocromocitomas e paragangliomas simpáticos são tumores neuroendócrinos raros secretores de catecolaminas. Os tumores compostos apresentam um componente de feocromocitoma/paraganglioma, e outro componente neuroblástico, mais frequentemente ganglioneuroma. O prognóstico parece depender da presença de metástases e de mutações germinativas. Estão atualmente descritos 112 casos de feocromocitoma composto e 20 casos de paraganglioma composto. Na nossa instituição, entre 2012 e 2013, foram diagnosticados 52 feocromocitomas e 32 paragangliomas, dois compostos.

Caso 1: Uma mulher de 79 anos foi referenciada à consulta de Endocrinologia após identificação lesões suprarrenais bilaterais, em TC solicitado por dor abdominal. Apresentava antecedentes de cardiomiopatia de Takotsubo e episódios de instabilidade hemodinâmica em duas cirurgias prévias. Na TC, foi identificada uma lesão de 61mm na suprarrenal direita (39HU) e outra lesão de 12mm na suprarrenal esquerda (43HU). A lesão direita apresentava também hipercaptação de MIBG na cintigrafia. Analiticamente, apresentava elevação das metanefrinas urinárias. Foi submetida a adrenalectomia esquerda, sem complicações, com posterior normalização das metanefrinas urinárias (4,7xLSN). A histologia identificou um feocromocitoma composto. O teste genético identificou uma variante patogénica no gene NF1, contudo, ao exame objetivo não foram identificados outros estigmas sugestivos de Neurofibromatose tipo 1.

Caso 2: Um homem de 69 anos foi referenciado à consulta de Endocrinologia após biópsia de lesão retroperitoneal para-aórtica de 27mm identificada incidentalmente em TC (solicitado no seguimento de nefrolitíase), cuja citologia foi sugestivo de paraganglioma. Apresentava antecedentes de hipertensão, controlada com um fármaco. Foi submetido a excisão da lesão, sem intercorrências. A histologia foi compatível com paraganglioma composto. Analiticamente, apresentava também elevação das metanefrinas urinárias (2,3xLSN), com normalização após a cirurgia. O estudo genético não identificou variantes patogénicas.

Conclusão: Os feocromocitomas/paragangliomas compostos são tumores raros e são necessários mais estudos para compreender sua evolução natural e prognóstico, e, conseqüentemente, se requerem uma abordagem diferente.

PO14

UM CASO RARO DE DISGENESIA GONADAL 46,XX E SÍNDROME MAYER–ROKITANSKY–KUSTER–HAUSER

Margarida Oliveira¹; Catarina Gama¹, Carolina Antunes¹, Paula Calvo¹, Leonor Lopes¹, Rute Ferreira¹, João Sequeira Duarte¹, Teresa Costa²

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

²Serviço de Anatomia Patológica do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser é caracterizada pela ausência congénita ou hipoplasia do útero e dos dois terços superiores da vagina, enquanto a disgenesia gonadal é um defeito primário do ovário em mulheres. Uma associação entre estas duas condições é extremamente rara.

Neste caso clínico reportamos uma mulher de 21 anos com seguimento na consulta de Endocrinologia por uma disgenesia gonadal com cariotipo 46XX e síndrome de Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser.

De antecedentes destaca-se Obesidade, Hiperinsulinismo, Esteatose hepática e Perturbação de hiperatividade e défice de atenção.

Existe consanguinidade nos pais. Sem outros antecedentes familiares relevantes.

Inicialmente a doente foi referenciada à consulta de Ginecologia aos 16 anos por amenorreia primária e ausência de desenvolvimento mamário. Não apresentava dismorfismo facial.

O estudo analítico foi compatível com hipogonadismo hipergonadotrófico.

Realizou ecografia pélvica que descrevia um útero atrofico e onde não era possível discriminar os ovários. A RM pélvica descrevia um colo uterino rudimentar e uma hipoplasia vaginal com banda fibrótica e anexos rudimentares bilateralmente. O estudo do cariótipo era normal (46,XX).

Foi realizada uma laparoscopia exploradora com ooforectomia esquerda, cuja histologia do ovário revelou área de estroma com córtex totalmente desprovido de componente folicular, tratando-se um caso de 'streak gonad'.

Assumiu-se o diagnóstico de disgenesia gonadal (46,XX) e síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. Foi induzida a puberdade aos 17 anos e a doente encontra-se atualmente sob terapêutica hormonal de substituição.

Trata-se de um caso clínico cujo diagnóstico foi desafiante pela presença de duas patologias raras.

PO15

MACS - NOVA ENTIDADE, NOVOS DESAFIOS

Raquel Calheiros; Sara Santos, Pedro Souteiro, Joana Oliveira, Isabel Inácio, Ana Paula Santos, Isabel Torres

Serviço de Endocrinologia do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil

Introdução: A secreção ligeira e autónoma de cortisol(MACS) é uma entidade recente com um limiar de deteção mais baixo, segundo as novas *guidelines* de 2023 da Sociedade Europeia de Endocrinologia, com uma abordagem mais agressiva em doentes jovens e com comorbilidades associadas.

Caso Clínico: Sexo masculino, 41 anos, antecedentes de neoplasia testicular, submetido a cirurgia e quimioterapia, atualmente sem doença; hipertensão arterial e hipertrigliceridemia. Medicado com testosterona intramuscular, losartan e fenofibrato. Apresentava consumo etílico moderado, IMC 23Kg/m² e sem estigmas de síndrome de *Cushing*, à exceção de discreta plétora facial.

Referenciado à consulta de Endocrinologia por apresentar massas bilaterais nas glândulas suprarrenais(SR). Apresentava em TC de junho/2022 um nódulo à esquerda com 40mm e à direita um nódulo de 22mm, sem características típicas de adenoma (presentes em TC de 2015, de menores dimensões, e ausentes em TC de 2009). Realizou também um PET-FDG, no seguimento da neoplasia testicular, que mostrou captação moderada bilateral nas glândulas SR, sugestivas de hiperplasia. Para melhor caracterização foi realizada uma ressonância magnética que caracterizava os nódulos como adenomas pobres em gordura.

Apresentava metanefrinas urinárias negativas, duas provas frenação noturna com 1mg de dexametasona positivas (7.9 e 14.4ug/dL), dois testes de cortisol salivar positivos, um *borderline* e um negativo, e cortisol livre urinário normal. Apresentava também ACTH de 14 e 6.5pg/mL; e duas medições de DHEAS baixas para a idade do doente (28 e 25ug/dL), sugestivo de hipercortisolismo ACTH-independente. Foi pedida pesquisa mutação ARMC5, que aguarda.

Conclusão: Dado que as novas recomendações, sugerem como hipótese tanto vigilância ativa como o tratamento (médico ou cirúrgico), foi pedida opinião a dois *experts*(autores das *guidelines* 2023) que tiveram opiniões diferentes relativamente à abordagem deste doente.

A nova entidade que configura o MACS tem trazido desafios na prática clínica sendo que este caso representa a dificuldade na abordagem destes doentes.

PO16

RESISTÊNCIA ÀS HORMONAS TIROIDEIAS-β EM MOSAICO: PITFALL DIAGNÓSTICA RARA

Francisca de Brito Marques, Francisco Simões de Carvalho, Joana Lima Ferreira, Filipe Mota

Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; Serviço de Endocrinologia

Objetivos: Em 15% dos doentes com fenótipo de resistência às hormonas tiroideias-β não se identificam mutações no gene THRβ. Apresentamos um caso peculiar de RHTβ em mosaico.

Material Métodos: Revisão da literatura e processo clínico.

Resultados: Homem, 57 anos, com défice cognitivo ligeiro, défice de atenção e hiperatividade e otites de repetição. Em estudo de fibrilhação auricular documentou-se hormonas tiroideias elevadas (frações

totais e livres) com TSH não suprimida e inapropriadamente normal em amostras repetidas. Não apresentava história de patologia tiroideia ou exposições disruptoras. Tem um filho com déficit de atenção e hiperatividade. Nega outra clínica de disfunção tiroideia. Ao exame objetivo bócio difuso palpável. Analiticamente anti-TPO, anti-Tg e TRAbs negativos. Ecograficamente bócio homogéneo e micronódulos isoecogénicos; cintigrafia com captação tiroideia normal, sem nódulos. A prova de estimulação com TRH revelou aumento de 5x da TSH. Ferritina, SHBG, C-telopeptídeo, subunidade-alfa da TSH e RM hipofisária foram normais.

A sequenciação inicial do gene $THR\beta$ pelo método de Sanger foi negativa. Contudo, pela elevada suspeita clínica, solicitou-se painel NGS baseado em WES, que identificou uma variante patogénica em heterozigotia [c.728G>A(p.(Arg243Gln)] no gene $THR\beta$, mas com baixa representatividade alélica, indicando um provável mosaico. O doente mantém-se em vigilância sem terapêutica específica e aguarda consulta de Genética.

Conclusões: A confirmação diagnóstica genética de RHT é fundamental, pelas implicações terapêuticas e aconselhamento genético. Mas a aparente ausência de mutações $THR\beta$ não exclui o diagnóstico de $RHT\beta$, devendo considerar-se pitfalls, como a possibilidade de mosaicismo e limitações metodológicas. Descrevemos um caso com fenótipo $RHT\beta$ sem mutação aparente, mas cuja elevada suspeita clínica motivou estudo adicional mais sensível, que desvendou um mosaicismo, situação muito raramente e apenas recentemente reportada. A deteção de variantes em mosaicos é uma das principais limitações da sequenciação de Sanger, preferindo-se a sequenciação NGS, que poderá ajudar a determinar a sua real frequência.