

XLVI REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD DE NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA DE LAS COMUNIDADES DE VALENCIA Y MURCIA

30 de Septiembre 2022. Hospital de Manises, Valencia.

1.

Proyecto TeleEEG: colaboración internacional en la realización y lectura de electroencefalogramas

Nerea Torres Caño, Andrea Victoria Arciniegas Villanueva

Hospital Francesc de Borja, Gandia. Hospital de Manises

Introducción: El proyecto TeleEEG pretende ofrecer un servicio de colaboración a nivel internacional como ayuda a la epilepsia, mediante la aportación del equipamiento para realización de electroencefalogramas, formación de personal e interpretación remota de los estudios realizados en las regiones necesitadas. Más de 70 millones de personas en el mundo sufren epilepsia, siendo esta aproximadamente el doble en países en vías de desarrollo respecto a los países desarrollados (Ngugi AK, Kariuki SM, Bottomley C, Kleinschmidt I, Sander JW, Newton CR. Incidence of epilepsy. A systematic review and meta-analysis. *Neurology* 2011; 77: 1005-12). En los primeros, el 90% de las personas con epilepsia no se tratan adecuadamente (WHO. *Epilepsy in the WHO Africa Region: Bridging the Gap: The Global Campaign Against Epilepsy: "Out of the Shadows."* Geneva: WHO; 2004), por lo que el objetivo es mejorar el diagnóstico para conseguir el tratamiento adecuado. Historia: La idea nace en 2011, para dar servicio de interpretación remota de electroencefalogramas en un hospital en Truro, Cornwall, Reino Unido, que no contaba con especialistas en Neurofisiología para poder

revisarlos. En 2012 este servicio de atención remota se extendió al hospital de Dhulikhel en las afueras de Kathmandu, Nepal. Desde entonces el equipo ha crecido exponencialmente hasta llegar a formar clínicas en Centroamérica, Sudamérica, África y Asia con más de 10.000 estudios realizados.

Material y métodos: TeleEEG trata de proveer con el equipamiento necesario para realización de electroencefalogramas, además de formación de personal en la realización de los estudios, para que estos se envíen vía telemática y puedan ser interpretados por colaboradores especialistas en Neurofisiología Clínica, ofreciendo un servicio todos los días del año.

Conclusión: La colaboración mediante la interpretación y apoyo en la realización de electroencefalogramas ayuda en el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en lugares que no cuentan con los medios suficientes, facilitando herramientas que mejoran la calidad de vida de estos pacientes.

2.

La importancia de dar sentido en la electromiografía a hallazgos anómalos e inesperados

Sara Cors Serra, Trinidad Blanco Hernández

Consorci Hospital General Universitari de València

Introducción: Un estudio electromiográfico se precede de una anamnesis y exploración física dirigidas para obtener un juicio clínico. En la electromiografía (EMG) pueden aparecer

hallazgos anómalos e inesperados que no se deben ignorar.

Materiales y métodos: Hombre de 53 años de edad. Sufrió una contusión en el hombro derecho con posterior omalgia irradiada al brazo y limitación para la extensión del carpo y de los dedos. Tras resolución de la omalgia persistió limitación para la extensión del carpo y parestesias en mano. Se remitió para EMG por sospecha de neuropatía de nervio radial. El juicio clínico tras la anamnesis y exploración física dirigidas fue: síndrome del túnel del carpo, neuropatía cubital y neuropatía de nervio radial. Resultados: La EMG mostró datos de neuropatía del nervio mediano por compresión en carpo y no mostró datos sugerentes de neuropatía de nervio cubital ni de radial. Durante el estudio de onda F se registró reflejo H en abductor del meñique. Ante este hallazgo anómalo e inesperado se le volvió a preguntar y se amplió la exploración física. Refirió parestesias en pies, debilidad en miembros inferiores y cervicalgia; mostró hiperreflexia en miembros inferiores y signos de Hoffman y de Babinski positivos bilateralmente. Se amplió la EMG y se realizaron potenciales evocados somatosensoriales. Los hallazgos mostraron datos sugerentes de radiculopatía C6-C7 derecha y de mielopatía cervical. La neuroimagen mostró discopatía cervical con mielopatía cervical por la que fue intervenido ocho semanas después del estudio neurofisiológico.

Conclusión: La aparición de reflejo H en reposo sobre músculos en los que de normal no se evoca debe hacer pensar en una hiperreflexia. En este caso, la identificación del reflejo H sobre el abductor del meñique tras estímulo distal del nervio cubital promovió la

búsqueda de una posible afectación central que se diagnosticó de discopatía con mielopatía cervical.

3.

Estudio comparativo en cirugía de tiroides: ¿neuromonitorización intraoperatoria continua o neuromonitorización intraoperatoria intermitente?

Elena Giménez López, Marina Villamor Villarino, Eugenio Barona Giménez, Estefanía García Luna, Roberto López Bernabé, Virginia Izura Azanza

Hospital General Universitario Santa Lucía. Hospital General Universitario Reina Sofía

Introducción: El 5-7% de la población mundial tiene alguna enfermedad tiroidea, y de ellos un 10-15% precisará cirugía. El nervio laríngeo recurrente (NLR) es el que tiene más riesgo de lesionarse, y su identificación sigue siendo el gold standard para evitar la lesión. La neuromonitorización intraoperatoria (IONM) mejora las tasas de identificación, y tenemos dos formas: la intermitente (IIONM) y la continua (CIONM).

Material y métodos: Estudio observacional descriptivo retrospectivo que incluye los pacientes sometidos a cirugía de tiroides con neuromonitorización intraoperatoria en el Hospital Universitario Reina Sofía (Murcia) entre los años 2017-2021. Resultados Entre los años 2017 y 2021 se han realizado 460 cirugías de tiroides, 295 con IIONM y 165 con CIONM. De los pacientes que fueron operados con IIONM, un 8% mencionó clínica tras la cirugía, y tras realizar una prueba complementaria se observaron en este grupo un 50% de parálisis unilaterales (4% del

total) y un 17% de parálisis bilaterales (1.3% del total), obteniéndose en un 29% buena movilidad de las cuerdas vocales, y un paciente se negó a realizarse la prueba. Por otro lado, de los pacientes que fueron operados con CIONM, un 4% mencionó clínica tras la cirugía y tras realizar una prueba complementaria se observaron en este grupo un 50% de parálisis unilaterales (2% del total) y un 17% de parálisis bilaterales (0.6% del total), obteniéndose en un 33% buena movilidad de las cuerdas vocales.

Conclusiones: La IONM aumenta la seguridad del paciente sometido a cirugía tiroidea ya que disminuye el riesgo de parálisis de CV. Por ello, la IONM debe de realizarse de rutina en toda cirugía tiroidea, en concreto la CIONM ya que tanto en nuestra serie como en la literatura se ha observado una menor tasa de parálisis en CV (tanto transitoria como permanente) respecto a la IIONM.

4.

All ulnar hand: estudio de un caso

Elena Giménez López, Marina Villamor Villarino, Eugenio Barona Giménez, Estefanía García Luna, Virginia Izura Azanza, Roberto López Bernabé

Hospital General Universitario Santa Lucía.
Hospital General Universitario Reina Sofía

Introducción: Las inervaciones anómalas entre los nervios mediano y cubital se encuentran bien estudiadas en múltiples estudios. Se han observado 4 tipos de anastomosis: Martin-Gruber, Marinacci, Barretini y Richue-Cannieu. Dentro de las anastomosis de Richie-Cannieu se encuentra un subtipo denominado "All ulnar hand" que es excepcionalmente raro y en el cuál todos los músculos intrínsecos de la mano son inervados exclusivamente por el nervio cubital.

Material y métodos: Presentamos el caso clínico de una paciente de 43 años, enfermera de profesión, que es derivada a nuestras consultas de electromiografía por sospecha de un STC. La paciente refería parestesias en ambas manos, de predominio nocturno, desde hacía un año. No comentaba dolor ni pérdida de fuerza. Resultados En nuestra consulta se realiza un estudio neurofisiológico que muestra unas conductancias sensitivas del nervio mediano y cubital dentro de la normalidad. Sin embargo, al realizar la neurografía motora con registro en músculo abductor pollicis brevis (APB), abductor digiti minimi (ADM) y first dorsal interosseous (FID) no se objetivó

respuesta en ningún músculo tras estimular el nervio mediano en muñeca y brazo, sin embargo, se observaron potenciales motores evocados en dichos músculos tras estimular el nervio cubital (tanto en muñeca como en brazo). Dichos hallazgos se realizaron con un estímulo de superficie y registrando tanto con electrodos de superficie como con aguja. Finalmente, el estudio se concluyó como normal y se atribuyeron los hallazgos obtenidos en dicha extremidad como variante de la normalidad..

Conclusión: La inervación cubital anómala de los músculos intrínsecos de la mano ha sido documentada en excepcionales ocasiones mediante estudios neurofisiológicos. Es importante tener en cuenta las distintas inervaciones anómalas entre los nervios mediano y cubital para evitar diagnosticar erróneamente un síndrome de túnel del carpo como severo.

5.

MIO de reflejo aductor laríngeo en cirugía de tiroideos con dispositivo NIM-Response 3.0 y Medelec Synergy.

Manuel Vázquez Rosa, Beatriz Morcillo Escudero, David Castillo Escobar, Blanca Hoyo Rodrigo, Rosa Chilet Chilet, Ernest Balaguer Roselló

Hospital Universitario Dr. Peset

Introducción: La MIO de reflejo aductor laríngeo (LAR) es una técnica que está mostrando resultados similares a estimulación continua del n. vago en las cirugías de tiroideos. En nuestro hospital para las cirugías de tiroideos realizadas por ORL no se realiza estimulación continua del n. vago, realizándose mapeo de nervio laríngeo recurrente (NLR) con el dispositivo NIM-response 3.0, y usando un equipo Medelec Synergy hemos conseguido introducir la MIO de LAR.. **Material y métodos:** Realizamos el montaje con electrodos de superficie incluidos en el tubo endotraqueal con puentes entre el cabezal del NIM-response y el Synergy. Evocamos el LAR aplicando estímulo sobre la mucosa laríngea contralateral al lado que se está interviniendo (dur. 0.1-1 ms, intensidad 8-20 mA, frec 1-3 Hz), registrando respuesta cR1 en lado que es intervenido. La pauta anestésica debe ser TIVA. **Resultados:** Obtenemos respuesta

cR1 durante toda la cirugía, variando en función de la relajación muscular del paciente. El dispositivo NIM que realiza el barrido libre debe estar silenciado durante la MIO de LAR para no inducir a error por la señal acústica que produce al registrar el estímulo y la respuesta cR1. **Conclusiones:** Según estudios la MIO del LAR es una técnica con resultados equiparable a la monitorización continua del n. vago que se puede realizar fácilmente, utilizando dos dispositivos de registro podemos aportar más información al equipo quirúrgico a la vez que respetamos sus preferencias a la hora de mapear el NLR..

6.

Miopatía secundaria a colchicina con valores de CPK normal

Beatriz Morcillo Escudero, Manuel Vázquez Rosa, Rafael Valdivieso Martínez, Blanca Hoyo Rodríguez, Andrea Sánchez Feminia, Juan Moliner Ibáñez, Nuria Gil Galindo

Hospital Universitario Dr. Peset

Introducción: Mujer de 87 años con antecedentes de hipertensión, dislipemia, fibrilación auricular con insuficiencia cardíaca, asma, insuficiencia renal y poliartritis gotosa. Presenta de forma subaguda debilidad muscular proximal en miembros inferiores que limita la deambulación hasta dejarla encamada en dos semanas, coincidente con el aumento de dosis de colchicina, asociando disnea y diarrea mucosa sin otros signos de alarma. Material y métodos- RNM lumbar. - Analítica sanguínea completa hemograma, bioquímica, coagulación, hormonas tiroideas, CPK, PRO-BNP, proteinograma, reactantes de fase aguda, complemento, ANA y ANCA. - PEC-TAC desde vértex craneal a rodillas. - Electromiografía de músculos proximales y distales de las 4 extremidades, análisis de Multi-PUMs del músculo vasto externo y deltoides izquierdos, neurografía sensitiva del N. sural bilateral y N. cubital derecho, neurografía motora del N. cubital, N. ciático poplíteo externo y N. ciático poplíteo interno con ondas F de ambos lados, estimulación repetitiva a 3 Hz del N. cubital izquierdo basal y tras contracción maximal, registrando en el músculo abductor del meñique izquierdo.. Resultados: RNM lumbar: estenosis de canal espinal y foraminal bilateral desde L3 a S1. Analítica sanguínea destaca aumento de PCR, LDH,

Fibrinógeno, PRO-BNP, ácido úrico 8,2 mg/dl, creatinina 1,1 mg/dl y urea 120 mg/dl. Proteinograma, anticuerpos y hormonas dentro de la normalidad. PEC TAC: Diverticulitis en signa y condensación pulmonar en lóbulo inferior izquierdo. ENG: Disminución de amplitud de potenciales motores de las 4 extremidades. EMG: signos miopáticos difusos de músculos explorados asociados en ocasiones a descargas de alta frecuencia con morfología de fibrilaciones y ondas positivas. Conclusiones: Durante el ingreso la paciente adquiere infección con neumonía por COVID-19 sin síntomas graves. La mejoría clínica ante la retirada de colchicina y negatividad del resto de estudios complementarios apoyan el origen farmacológico de la miopatía diagnosticada por electromiografía a pesar de la normalidad de las enzimas musculares.

7.

Narcolepsia en la Región de Murcia: estudio retrospectivo

Elena Giménez López, Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Marina Villamor Villarino, Roberto López Bernabé, Virginia Izura Azanza

Hospital General Universitario Santa Lucía

Hospital General Universitario Reina Sofía

Introducción: La narcolepsia es un trastorno del sueño que se caracteriza por una regulación anormal del ciclo vigilia-sueño que da lugar a una transición rápida e inapropiada del estado de vigilia al sueño. Según la última Clasificación Internacional de Trastornos del sueño (ICSD-3) la narcolepsia se divide en dos, tipo 1 y tipo 2, según la presencia o no de cataplejía y de los niveles de hipocretina-1 en LCR. **Material y métodos:** Estudio observacional descriptivo retrospectivo que incluye los pacientes diagnosticados de Narcolepsia en la Unidad de Sueño del Hospital Universitario Reina Sofía (Murcia) entre los años 2017-2019. Se realizaron 143 Test de Latencias Múltiples de Sueño (TLMs). **Resultados:** Se diagnosticaron 22 pacientes de narcolepsia, siendo 14 hombres (64%) y 8 mujeres (38%). Respecto a la edad, 5 pacientes tenían menos de 20 años, otros 2 tenían entre 20-30 años, otros 4 tenían entre 30 y 40 años, y los últimos 8 tenían más de 40 años. Dichos pacientes fueron derivados en su

mayoría desde Neurología (82%), y el resto por Neumología (18%). El 95.45% de los pacientes refirieron excesiva somnolencia diurna, junto con otros síntomas como las parálisis del sueño (40.91%), ataques de sueño incoercible (59.09%), alucinaciones hipnagógicas/hipnopómpicas (27.27%) o pérdidas de tono bruscas (27.27%). Un dato llamativo es que sólo 5 pacientes comentaban que sus siestas fueran reparadoras. Por otro lado, se observó que de los pacientes diagnosticados de narcolepsia ocho presentaban otro trastorno del sueño (SAHS o MPP). **Conclusiones:** La narcolepsia es una entidad poco frecuente, cuyo síntoma principal es la excesiva somnolencia diurna. La narcolepsia se divide en dos tipos (Narcolepsia tipo 1 y Narcolepsia tipo 2) según la ICSD-3 y para su diagnóstico es esencial la realización de una polisomnografía nocturna seguida de un TLMs la mañana siguiente.

8.

Evolución del encefalograma y estructura del sueño en una serie de casos de Síndrome de Angelman

Nerea Joshua Olea, Juan Aller Álvarez, Nicolás Jannone Pedro, Irene Teresí Copoví, Pilar Rubio Sánchez

Hospital Universitario y Politécnico La Fé

Introducción: El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno genético, caracterizado por discapacidad intelectual (DI), rasgos faciales dismórficos sutiles, fenotipo conductual característico, crisis epilépticas y anomalías en el encefalograma (EEG). El EEG como herramienta de apoyo diagnóstico aporta información objetiva permitiendo, en el contexto clínico apropiado, ayudar a identificar a los pacientes incluso previo al diagnóstico genético. Objetivo: analizar si hay patrones EEG característicos, si estos cambian con la edad y describir la estructura del sueño que presentan nuestra serie de casos. **Material y métodos:** Se revisa retrospectivamente nuestra base de datos y se constatan 6 casos de SA, 3 mujeres y 3 varones, con una edad media de 18.67 años. Se revisa la historia clínica y las pruebas complementarias (EEG y/o PSG). Todos poseen al

menos 3 estudios que incluya vigilia y sueño excepto en un caso. Resultados: Todos presentan DI con retraso psicomotor y del lenguaje en la infancia. Cinco han tenido crisis epilépticas. En los estudios EEG los hallazgos comunes a todos fueron lentificación y desorganización difusa de la actividad de base. En tres pacientes se registraron brotes delta hipervoltados generalizados, de alta persistencia, y en cinco pacientes DEIs en vigilia, dos de ellos desde el estudio inicial, con similitudes en sus patrones evolutivos. Respecto a los estudios de sueño se obtiene una baja eficacia del sueño, 44.18% de media, ninguno hizo sueño REM. Dos pacientes sin grafoelementos de sueño desde el primer estudio y un paciente con desaparición de los mismos durante la evolución. Todos los pacientes con estudio de sueño presentaron DEIs desde el inicio. **Conclusiones:** Resaltar la importancia de la realización de estudios evolutivos que incluyan sueño para objetivar cambios en el EEG previos al desarrollo de sintomatología consiguiendo así un óptimo seguimiento con posibles implicaciones en el tratamiento.

9.

Importancia de la Polisomnografía en el Síndrome de piernas inquietas en edad pediátrica. A propósito de un caso

Eugenio Barona Giménez, Elena Giménez López, Estefanía García Luna, Marina Villamor Villarino, Roberto López Bernabé, Virginia Izura Azanza

Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia

Hospital General Universitario Santa Lucía

Introducción: El Síndrome de piernas inquietas (SPI) es un trastorno neurológico y del sueño incluido en la tercera edición de la Clasificación Internacional de Trastornos del Sueño (ICSD-3). Su diagnóstico es clínico, sin embargo en la edad pediátrica puede ser difícil de diagnosticar por la dificultad de describir los síntomas a estas edades y síntomas más inespecíficos que pueden confundirse con otras entidades como dolores en extremidades típicos del crecimiento o hiperactividad y déficit de atención. **Material y Métodos:**

Niño de 5 años remitido desde Neuropediatría a las Consultas de Sueño por episodios de dolor intenso referido en ambos pies en situaciones relajantes y durante la noche que lo llegan a despertar, y junto con sueño inquieto, irritabilidad y cansancio matutino. Dicha clínica está presente desde prácticamente el año de vida y con una frecuencia diaria, lo cual provoca en el paciente nervios, ansiedad y dificultad para conciliar el sueño. Los padres no relacionan el dolor con nada (ni actividad física ni estaciones del año) y comentan que mejora tras masajes. Tras esto se le citó una noche para la realización de una Polisomnografía nocturna (PSG) donde se objetivaron MPP con un índice de 9.2/hora que en ocasiones se acompañaban de arousals. Tras dichos hallazgos se sospechó que se tratase de un SPI infantil, por lo que realizó una analítica en la que se observó ferritina de 17ng/ml. Finalmente fue diagnosticado de SPI e inició tratamiento con sulfato ferroso que mejoró los niveles de ferritina y los síntomas. **Resultados y conclusiones** Si bien el diagnóstico de SPI es clínico, el 80% de los pacientes diagnosticados de dicho trastorno presentan en el estudio polisomnográfico movimientos periódicos de piernas. En los pacientes cuyo diagnóstico de SPI es dudoso la realización de una PSG podría apoyar dicho diagnóstico y poder así iniciar tratamiento lo antes posible para evitar secuelas neurocognitivas.

10.

Encefalitis herpética. A propósito de un caso.

Marina Villamor Villarino, Elena Giménez López, Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Andrea Miró Andreu, Virginia Izura Azanza

Hospital General Universitario Reina Sofía

Hospital General Universitario Santa Lucía

Hospital de la Vega Baja

Introducción: La encefalitis herpética es la causa más frecuente de encefalitis aguda en los países occidentales. El 90% de las encefalitis se produce en adultos y tienen como agente causal el virus del herpes simple, tanto tipo 1 como tipo 2. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son: alteración del nivel de consciencia, fiebre, cefalea,

cambios de personalidad y disfasia. **Material y Métodos:** Varón de 84 años que ingresó en Neurología porque presentaba, desde hacía 5 días, cuadro de confusión y alteración del lenguaje de instauración aguda. En Urgencias se realizó estudio de LCR en el cual se objetivó: glucosa y proteínas elevadas, 75% de leucocitos mononucleares, y tinción Gram negativa para polimorfonucleares, por lo que se atribuyó a un posible origen vírico. Debido a la sintomatología y a los hallazgos de laboratorio, se solicitó un electroencefalograma (EEG) urgente. **Resultados:** En el EEG se objetivó una actividad bioeléctrica cerebral constituida por un enlentecimiento difuso, en rango theta y delta de frecuencia, sin diferenciación topográfica, con una discreta asimetría interhemisférica durante breves períodos de tiempo, a expensas de un incremento de esta actividad lenta sobre el hemisferio derecho. Alternando con esta actividad, se registraron brotes pseudoperiódicos de ondas lentas de morfología aguda en rango delta de frecuencia, con cierta lateralización sobre el hemisferio izquierdo, que podrían definirse como descargas periódicas lateralizadas (LPD). Dicho patrón electroencefalográfico se atribuyó a un trazado compatible con encefalitis herpética. **Conclusiones:** La encefalitis herpética presenta una elevada morbimortalidad, produciendo la muerte en un tercio de los pacientes y dejando a la mitad de estos con secuelas neurológicas. Debido a todo ello el diagnóstico precoz es esencial para poder así instaurar un tratamiento lo más rápido posible y disminuir así las graves consecuencias, y de ahí la importancia del EEG.

11.

Lesión aislada de nervio cutáneo antebraquial lateral. Revisión de los casos observados en el HGUCS en los últimos 20 años.

Álvaro Montero Sánchez, Silvia Parra Escorihuela, José Vicente Orensa Orensa, Alina Denisa Guínea, Sandra Liliana Beltrán Castro, Claudia Collado Andrés

Servicio de Neurofisiología Clínica del Hospital Universitari General de Castelló.

Introducción: El nervio cutáneo antebraquial lateral (NCAL) es la rama

es la rama sensitiva del nervio musculocutáneo. La conducción sensitiva de este nervio no se realiza de rutina, si bien es sencilla. La lesión aislada de este nervio es muy poco frecuente. **Objetivo:** Describir las características clínicas, electrofisiológicas y etiología, de los pacientes con lesión aislada del NCAL. **Material y métodos:** Se revisaron todos los pacientes con alteración aislada de la conducción sensitiva del NCAL de entre los EMG realizados en el HGUCS en los últimos 20 años. **Resultados:** Se identificaron 10 casos (7 hombres y 3 mujeres), edad media 46 años (21-73 años). El 70% fueron remitidos desde traumatología. Sólo un paciente fue orientado correctamente en la solicitud. Clínicamente todos ellos refirieron alteración sensitiva en el antebrazo sin debilidad. En el 70% de los casos notaban la alteración sensitiva hasta la muñeca o incluso hasta la base del pulgar. 4 pacientes refirieron dolor. El estudio ENG mostró ausencia de potencial sensitivo de NCAL en 3 pacientes, disminución de amplitud grave en 5 y moderada en 2. El resto del estudio fue normal. La etiología más frecuente fue iatrogénica, seguida de tendinitis bicipital, traumática y compresiva. **Discusión:** La afectación aislada del NCAL es una alteración poco frecuente, si bien es importante sospecharla para realizar las técnicas electrofisiológicas necesarias para su diagnóstico. Es frecuente encontrar alteración sensitiva extendida más allá de la esperable (hasta la muñeca o incluso la base del pulgar), lo cual puede confundir tanto al médico solicitante como al neurofisiólogo. Pensar en ella si la clínica está relacionada con una cirugía en la zona, dolor a la extensión del codo, o traumatismo cercano a esta rama. El estudio EMG es útil para confirmar la sospecha clínica y descartar otros diagnósticos diferenciales

12.

Polimiositis de rápida evolución en paciente joven

Andrea Miró-Andreu, Roberto Hurtado, Marina Villamor Villarino, Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Elena Giménez López Hospital Vega Baja de Orihuela. Hospital reina Sofía de Murcia. Hospital Santa Lucía de Cartagena

Introducción: La dermatomiositis es una miopatía inflamatoria idiopática

que se presenta normalmente como dolor muscular y una progresiva, simétrica y proximal debilidad, acompañada de alteraciones cutáneas. Su etiología es autoinmune, explicándose por medio de la existencia de anticuerpos dirigidos frente a proteínas musculares intracelulares. Por lo que, su tratamiento consiste en el uso de esteroides y/o inmunoglobulinas IV, aunque la tasa de respuesta suele ser baja. **Material y métodos:** Nuestro caso se trata de una joven de 19 años que comienza de forma brusca con mialgias y debilidad generalizada de predominio proximal y axial, que provoca una severa dificultad para la deambulación, subida de escaleras o elevación de los brazos. Asociaba un rash en heliotropo, pápulas rosas/violáceas hiperqueratósicas, fisuras y adelgazamiento cutáneo con máculas hipopigmentadas y otras rojas/marrónceas. En pocas semanas, apareció disfagia que junto con la incapacidad para la deambulación, motivo el ingreso. **Resultados y conclusiones:** En la analítica mostró una CK de 52728 U/l y anticuerpos anti-TIF1-γ. La primera electromiografía realizada por la aparición de debilidad, fue normal. Debido al marcado y rápido empeoramiento de la clínica se realizó una segunda electromiografía, que mostró signos de irritación de membrana y potenciales de características miopáticas de distribución proximal y predominio en miembros inferiores. La biopsia presentó atrofia perifascicular con citoplasma basófilo. Tras varios tratamientos poco exitosos (glucocorticoides, micofenolato mofetilo, inmunoglobulinas) la paciente respondió a tofacitinib 5mg/12 horas junto a corticoides orales.

13.

Alteraciones electroencefalográficas asociadas a hipo e hiperglucemia. A propósito de 3 casos.

Araceli Soucase, Andrea Arciniegas, Emilio González, Ana Arias, María José Ortiz, Carla Artacho

Hospital de Manises

Introducción: Las crisis epilépticas sintomáticas agudas así como otras alteraciones en los estados de la conciencia, son provocadas por una causa determinada que puede ser metabólica, tóxica, estructural, infecciosa o inflamatoria. Se conoce que la

hipoglucemia puede estar relacionada con crisis sintomáticas y estatus epiléptico. Sin embargo, las alteraciones por hiperglucemia pueden ser variadas clínicamente y el pronóstico de las mismas incierto. **Material y métodos** Presentamos el caso de tres pacientes de 59 y 66 años, que ingresan al servicio de urgencias por deterioro del nivel de conciencia, una de ellas con hiperglucemia y dos con hipoglucemia severa. Los EEGs realizados objetivaron: Status epiléptico, Spindle coma y trazado de brote supresión y posteriormente encefalopatía severa. La RM en una de ellas muestra una encefalopatía por hipoglucemia mantenida. En dos de los tres casos fallecieron en las siguientes 72h. Una permanece con pronóstico incierto. **Resultados** Se conoce que el Status epilepticus y encefalopatías severas inducidas por hipoglucemia aunque infrecuentes, producen daño cerebral severo especialmente necrosis y daño hipocámpal; se relaciona con hipoxia sistémica, shock, acidosis láctica y fallo multiorgánico. El Spindle coma, se describe algunas veces en contexto de disfunción metabólica severa. **Conclusiones** Si bien, no existe una caracterización ni hallazgos patognomónicos atribuibles a la hipo e hiperglucemia, las alteraciones metabólicas severas, pueden desencadenar alteraciones similares a las encefalopatías anóxicas, con desenlaces ominosos como en nuestra serie de casos. Siendo preciso un rápido manejo y una diligente localización de la causa desencadenante para limitar el daño de estos pacientes, que puede ser incierto o de mal pronóstico.

14.

Electroencefalograma intercrítico en el síndrome de Kabuki: a propósito de un caso

David Castillo Escobar, Ernest Balaguer Roselló, Andrea Sánchez Femenia, Pau Giner I Bayarri, Gloria Zalve Plaza, Alexandra Mazzillo Ricaurte

Hospital Universitario Doctor Peset

Introducción: El síndrome de Kabuki, así conocido por la semejanza facial con el maquillaje de los actores de Kabuki (teatro tradicional japonés), suele estar causado por variantes patogénicas de novo (70 %). Se han referido

mutaciones del gen MLL2, y en el gen KMT2D (12q.13.12) en la mayoría de paciente afectados. Clínicamente, se manifiesta con retraso psicomotor y discapacidad intelectual en el 90% de los pacientes. Los rasgos dismórficos más habituales son fisuras palpebrales largas con eversion del párpado inferior, ptosis, cejas arqueadas, almohadillas en el pulpejo de los dedos, pabellones auriculares prominentes, dentadura anormal y talla baja. Asocian alteraciones cardíacas (50%), hipoa-cusia, y crisis epilépticas (20%). **Caso clínico:** Niño de 12 años controlado en consulta de dismorfología por presentar fenotipo de Síndrome de Kabuki. Perímetro craneal en rango microcefálico. Incompetencia velo palatina, dentición anormal, ptosis ocular izquierda. Orejas de sopllillo. Manos con falanges distales muy finas y pulpejos prominentes. No escoliosis pero sí cifosis. Genu valgo, pies planos. Obesidad troncular. Voz típica con habla gángosa. Retraso psicomotor. Una mutación nonsense en heterocigosis, en el exon 34 del gen MLL2, de novo, confirma síndrome de Kabuki. En tratamiento con Levetiracetam desde los 4-12 años, iniciado por episodios de retrovisión ocular durante el sueño. El EEG mostró puntas de mediano voltaje en región temporo-parietal derecha. El Video-EEG de 24 horas mostró asimismo puntas en oposición de fase en región temporal derecha sin tendencia a difusión. Con una última crisis a los 9 años, se retiró progresivamente el tratamiento con éxito. **Conclusiones:** El síndrome de Kabuki tiene una frecuencia estimada en 1 de cada 32.000 nacimientos, y debe sospecharse en pacientes con fenotipo característico. Los hallazgos de actividad paroxística en el EEG, pueden orientar en el diagnóstico precoz y tratamiento de los pacientes, a la espera de resultados en pruebas genéticas.

15.

Coproporfiria hereditaria. A propósito de un caso

Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Marina Villamor Villarino, Elena Giménez López, Andrea Miró Andreu, Francisco de Asís Biec Alemán

Hospital General Universitario Santa Lucía. Hospital de la Vega Baja

Hospital General Universitario Reina Sofía Murcia

Introducción: Las porfirias comprenden un grupo de enfermedades que tienen como fundamento fisiopatológico defecto enzimático en la vía metabólica del grupo hemo. La coproporfiria hereditaria es una porfiria hepática de herencia autosómica dominante causada por una deficiencia heterocigótica de la enzima coproporfirinógeno oxidasa. La enfermedad suele expresarse después de la pubertad predominando los síntomas neuroviscerales: dolor abdominal, vómitos, neuropatía y alteraciones psiquiátricas, apareciendo fotosensibilidad cutánea en el 30% de los casos. **Material y métodos:** Mujer de 37 años que ingresa en Neurología por cuadro de incontinencia urinaria y fecal tras laparotomía hacía cinco días. Posteriormente, se inició debilidad en miembros inferiores que fue progresando de forma rápida y simétrica hasta miembros superiores, incluyendo dificultad para respirar y gran disautonomía. Resultados: Debido al deterioro motor progresivo, se sospechó que se estuviera ante un caso de síndrome de Guillain-Barré, por lo que se solicitó una electromiografía donde se objetivó una polineuropatía axonal sensitivo-motora. Por otro lado, y ante la posibilidad de un diagnóstico alternativo, se solicitaron porfirias totales en orina y heces, las cuales se encontraban elevadas. A continuación, se inició tratamiento con Hemina, que dio lugar a una lenta mejoría tanto clínica como electromiográfica. Finalmente, se solicitó un estudio genético en el que se detectó la variante patogénica CPOX, por lo que finalmente fue diagnosticada de coproporfiria hereditaria asociada a variante CPOX. Dichos hallazgos genéticos también se detectaron posteriormente en su hijo. **Conclusiones:** La coproporfiria es una entidad con muy baja prevalencia en la población general, en cuya sintomatología destaca el dolor abdominal y debilidad muscular. Dicha debilidad es importante diagnosticarla con un estudio electromiográfico, para poder así, realizar un correcto diagnóstico diferencial con otras entidades neurológicas rápidamente progresivas, como el síndrome de Guillain-Barré.