

Neuralgia del trigémino en paciente con síndrome de Klippel-Feil: ¿causalidad o casualidad?

Alejandro Caravaca Puchades¹, Raquel Tena-Cucala¹, Albert Pons-Escoda²,
Mònica Cos², Pablo Arroyo¹, Antonio Martínez-Yélamos¹, Sergio Martínez-
Yélamos¹, Mariano Huerta-Villanueva^{1,3}, Albert Muñoz-Vendrell¹

1. Servei de Neurologia. Hospital Universitari de Bellvitge - IDIBELL, Universitat de Barcelona.

2. Unitat de Neurorradiologia, Servei de Radiologia. IDI. Hospital Universitari de Bellvitge - IDIBELL.

3. Servei de Neurologia. Hospital de Viladecans.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Feil se caracteriza por la sinostosis de dos o más vertebras a nivel cervical. Esta malformación se clasifica en tipo I (fusión de un único segmento cervical), tipo II (fusión de múltiples segmentos no contiguos) y tipo III (fusión de múltiples segmentos contiguos). La prevalencia de esta entidad a nivel mundial se estima en alrededor de 1 caso por cada 40 000 habitantes, siendo algo más frecuente en mujeres (60% de los casos). El diagnóstico se basa en la presencia de la triada clínica compuesta por cuello corto, implantación baja del cuero cabelludo y limitación de los movimientos del cuello, aunque esta tríada está presente en solo la mitad de los casos. Hasta el momento no se ha reportado ningún caso describiendo la asociación entre el síndrome de Klippel-Feil y la neuralgia del trigémino.

MATERIAL Y MÉTODOS

Presentamos el caso de un paciente varón de 41 años diagnosticado de malformación de Klippel-Feil que consultó por episodios de dolor de características neurálgicas en territorio V₂₋₃ izquierdo. Dichos episodios, los cuales duraban entre 1-2 segundos y de los cuales presentaba >200 diarios, podían ser desencadenados por la deglución, al hablar, al afeitarse o al tocarse el ala nasal, cumpliendo así criterios para neuralgia del trigémino clínicamente definida.

RESULTADOS

El paciente aporta IRM medular en la que se objetiva fusión de cuerpos vertebrales C4-C5, C6-C7-D1-D2 y D5-D6, asociando una cavidadiringomiélica en el segmento C6-D2.

Se completó el estudio con una IRM craneal centrada en el recorrido de ambos nervios trigéminos y conductos auditivos internos destacando la presencia de una dolicoectasia de la arteria basilar que presenta íntima relación con el trayecto cisternal del nervio trigémino izquierdo.

Se inició tratamiento con carbamazepina aumentándose progresivamente durante el seguimiento y asociándose posteriormente baclofeno con buen control de la sintomatología.

CONCLUSIÓN

La neuralgia del trigémino es una entidad que puede aparecer en pacientes con malformaciones craneocervicales como el síndrome de Klippel-Feil, aunque por el momento su relación causal es todavía incierta.

Títol: Hipomielinització i cataracta congènita (HCC) o HDL5 amb deleció homozigota parcial del gen FAM126A, a propòsit d'un cas de leucodistrofia hipomielinitzant

Autors: Menéndez-Albarracín, Alex ; Gea Rispal, Mireia; Ramos Franci, Alba ; Yugueros Baena, Bárbara; Rabaneda Lomparte, Neus; Beyer, Katrin; Pastor Muñoz, Pau

Filiacions:

- Hospital Germans Trias i Pujol: Menéndez-Albarracín, Alex ; Ramos Franci, Alba ; Yugueros Baena, Bárbara; Rabaneda Lomparte, Neus; Beyer, Katrin; Pastor Muñoz, Pau
- Hospital Nostra Senyora de Meritxell (Andorra): Gea Rispal, Mireia

Els participants en aquest estudi declaren no tenir conflicte d'interès.

Objectius: Definir les característiques clíniques, radiològiques, neurofisiològiques i anatopatològiques en un pacient portador d'una deleció homozigota als exons 3-7 del gen FAM126A.

Material i mètodes: Home de 38 anys del Punjab (Pakistan) amb història familiar de consanguinitat, presentà retràs en el neurodesenvolupament i cataractes congènites. Capaç de deambular autònomament, als 28 anys va començar amb incapacitat per la marxa, atàxia òptica, paraparèsia flàccida, síndrome cerebel·lós bilateral i atrofia generalitzada amb cifoescoliosis. Es va realitzar electromiograma, electroencefalograma, ressonància magnètica, biòpsia del nervi sural i panell genètic. La regió codificadora del gen FAM126A va ser analitzada per tècnica de PCR i electroforesis.

Resultats: La ressonància magnètica presenta patró de leucodistrofia desmielinitzant amb atrofia subcortical difusa marcada i hiperintensitat en seqüència T2 a substància blanca bilateral superficial i profunda, globus pàl·lids i tronc encefàlic. Analíticament presentava CK lleument elevades i cadenes llargues d'àcids grassos dins el rang de la normalitat, amb electroencefalograma lentificat ; l'electromiograma mostrava patró de polineuropatia sensitivo-motora desmielinitzant i biòpsia de nervi sural amb pèrdua axonal de fibres petites i desmielinització. L'anàlisi de la regió codificant del gen FAM126A va revelar una deleció homozigota dels exons 3-7.

Conclusió: S'ha descrit el primer cas de reordenació genètica (deleció d'una gran secció del gen FAM126A) com a causa hereditària de HDL5, associat a hipomielinització severa del sistema nerviós central i perifèric.

Autologous hematopoietic stem cell transplantation in multiple sclerosis: updating outcomes in the Valencian cohort.

Authors: Boix Lago, A. + (1); Gil-Perotín S. + (2), Ramió-Torrentà, Ll. (1;3), Casanova Estruch, B. (2).

1.Neurology department, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Avinguda de França, S/N, 17007 Girona, Spain.

2.Neuroimmunology Unit, Hospital Universitari I Politècnic La Fe, Avd Abril Martorell, 46026 Valencia, Spain.

3.Neuroimmunology Unit, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Avinguda de França, S/N, 17007 Girona, Spain.

Contact information: A. Boix Lago. E-mail: almudenaboix.girona.ics@gencat.cat

Background and goals

Autologous hematopoietic stem cell transplantation (aHSCT) has been recognized as a therapeutic option for very aggressive multiple sclerosis (MS) patients, although it is not a commonly used technique. The current aHSCT indications are highly active MS (clinical relapses and activity on brain MRI), with a short duration of disease (≤ 5 -10 years), young patients (<45 years) and a suboptimal response to high-efficacy available treatments. The main objective of this study is to update the characteristics of patients and outcomes in the Valencian cohort.

Methods

A prospective cohort of 46 consecutive MS patients undergoing aHSCT between 1999 and 2022 was included in the analysis. The main indication for transplantation was clinical relapse despite active targeted treatment for at least one year; in a minority of patients the procedure was indicated due to criteria of high inflammatory activity with catastrophic relapse or disease progression. Efficacy was assessed in patients followed for at least 2 years and toxicity was assessed during the entire follow-up.

Results

The baseline characteristics of the patients prior to treatment with aHSCT were, mean age 36.53 years (SD 9.2), 31 women and 15 men, baseline EDSS of 5 (SD 4 – 6), 33 recurrent MS - 11 secondary progressive MS - 2 primary progressive MS. 24 patients had gadolinium enhancing lesions (GEL) at baseline prior to aHSCT. The median time to follow-up was 8 years (2,5 - 13). 28 patients had lost NEDA3 status at last visit, 8 patients progressed *de novo*, and 20 required re-initiation of specific treatment. Median EDSS post-aHSCT was 4 (SD 3 – 6.5), we found a median overall EDSS improvement of 0.5 (SD -1.5 – 1). Malignancies and autoimmune events were infrequent (3 for each group). An EDSS change ≥ -0.5 , was significantly associated with recurrent MS type, MRI at baseline with GEL and previous treatment with FGM.

Conclusions

aHSCT as an alternative therapy to manage aggressive MS patients is a relatively safe and effective procedure. It is necessary to propose comparative studies with adverse effects and effectiveness between immunomodulatory treatments and aHSCT.

PATRÓN DE SIGNOS RADIOLÓGICOS CLAVE EN UN CASO DE ENCEFALOPATÍA Y CRISIS FOCALES

Lucía Ferro Florentín¹, Bernat Bertrán Recasens², Brigitte Beltrán Mármol⁴, Albert Puig Pijoan^{4,5}, Aida Fernández-Lebrero^{4,5}

¹Sección de Neurofisiología. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona

²Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona

³Sección de Neurorradiología. Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital del Mar. Barcelona

⁴Unidad de Deterioro Cognitivo y Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona.

⁵Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM), Barcelona.

INTRODUCCIÓN

La hiperglucemia hiperosmolar no cetósica (HHNC) puede presentar diferentes manifestaciones neurológicas: déficits neurológicos focales, síntomas visuales, alteraciones del nivel de consciencia o crisis epilépticas, siendo más frecuentes las focales motoras, rara vez con generalización secundaria. En estas últimas la RM puede mostrar alteraciones de señal típicas que incluyen hipointensidad subcortical T2/FLAIR e hiperintensidad en DWI.

MÉTODOS

Presentación de un caso de crisis epilépticas en contexto de HHNC asociado a alteraciones características en la RM.

RESULTADOS

Hombre de 69 años con antecedente de diabetes tipo 2, en tratamiento con hipoglicemiantes orales. Acude a urgencias por desorientación y dificultad para realización de actividades de la vida diaria en las últimas 2 semanas; posteriormente se añaden episodios de movimientos involuntarios en extremidad superior izquierda, uno de ellos con generalización secundaria. La exploración neurológica es normal. Se realiza una analítica de sangre que muestra una glucemia de 643 mg/dl y osmolaridad de 333 mOsm/Kg. Los cuerpos cetónicos en orina son negativos. En el EEG se observa disfunción neuronal focal frontotemporal derecha y encefalopatía difusa leve-moderada. Se completa el estudio con RM cerebral en la que se identifica, a nivel parietal superior derecho, sutil hipointensidad T2 subcortical, hiperintensidad cortical en difusión y realce leptomeníngeo en secuencia FLAIR post-Gd.

CONCLUSIONES

Conocer el patrón característico de la RM en casos de crisis focales en contexto de HHNC hace posible llegar a un diagnóstico de certeza sin necesidad de realizar pruebas complementarias innecesarias. Su detección es de vital importancia dada su potencial reversibilidad con el tratamiento apropiado.

Análisis de resultado de proceso y de costes directos entre la realización de trombectomía en horario de oficina y la derivación a centro terciario de trombectomía

Anna I. García Díaz¹, Gerard Mauri Capdevila^{1,2}, Yhovany Gallego Sánchez¹, Sara Salvany Montserrat², Francesc Xavier Jiménez Fàbrega³, Albert Freixa Cruz¹, Míriam Paul Arias¹, Daniel Vázquez Justes^{1,2}, Francisco Purroy^{1,2}

¹ Unitat d'Ictus, Servei de Neurologia, Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida, Lleida.

² Grup de Neurociències Clíniques, IRBLleida, Universitat de Lleida.

³ Servei d'Emergències Mèdiques

INTRODUCCIÓN

El desarrollo de estrategias para garantizar la equidad territorial en la administración de trombectomía endovenosa (TEV) se ha convertido en un reto. En nuestro centro se ofrece TEV en horario de oficina. Fuera de ese horario, los pacientes son derivados a un centro terciario. Se ha observado una asociación entre el tiempo desde el inicio de síntomas hasta la trombectomía y los años de vida perdidos, discapacidad y años con calidad de vida perdidos.

MATERIAL Y MÉTODOS

La muestra de este estudio está conformada por 70 pacientes tratados con TEV, recogidos de forma consecutiva entre mayo de 2021 y mayo de 2022 asistidos en nuestro centro. Los grupos del estudio se han conformado según si fueron tratados localmente (n=16) o derivados a nuestro centro de referencia (n=54). Se realizó un estudio de resultado de proceso valorando los costes directos en ambos circuitos.

RESULTADOS

Los casos que fueron tratados localmente tendieron a ser más añosos. No hubo diferencias en la distribución de los factores de riesgo vascular, la gravedad inicial del ictus, la distribución de subtipos etiológicos de ictus, el nivel de oclusión arterial o en el mismatch. El tiempo puerta-punción fue significativamente menor en el circuito local, así como la estancia media. Los pacientes derivados tendieron a tener mayor proporción de mortalidad intrahospitalaria. Finalmente, los costes directos fueron significativamente menores en el circuito local.

CONCLUSIÓN

El manejo local de la TEV presenta resultados de proceso más favorables y tiene como resultado una reducción de los costes directos.

Título: Neuropatía inflamatoria aguda con decremento en la estimulación repetitiva, a propósito de un caso

Autores: Yugueros Baena, Bárbara¹; Puig Marqués, Isabel¹; Arbex Bassols, Andrea¹; Menéndez Albarracín, Álex¹; Rabaneda Lombarte, Neus¹; Martínez Piñeiro, Alicia¹; Lucente, Giuseppe¹

¹Hospital Germans Trias i Pujol. Dpto. de Neurociencias. Carretera de Canyet, s/n, 08916 Badalona, Barcelona

Introducción: La alteración de la transmisión neuromuscular en pacientes con polirradiculopatías inflamatorias es escasamente conocida y poco estudiada. Los anticuerpos antigangliósidos pueden ejercer su acción patogénica a diferentes niveles de la unión neuromuscular según se ha descrito en modelos animales.

Objetivos: Describir la afectación de la unión neuromuscular en un paciente diagnosticado inicialmente de miastenia gravis cuyo diagnóstico final fue de síndrome de Miller-Fisher y revisar la literatura.

Caso clínico: Varón de 34 años que consulta por afectación compleja de la oculomotricidad y debilidad proximal de menos de 24 horas de evolución que empeora con maniobras de fatigabilidad. Durante el ingreso se inicia piridostigmina e IgIV con escasa mejoría. Evolutivamente aparece arreflexia bicipital y aquilea. El tratamiento con mestinon y con inmunoglobulinas tuvo escasa respuesta. El electromiograma mostró neurografías sensitivas y motoras y ondas F sin alteraciones, estimulación repetitiva en trapecio y ADM con decremento 15% y 10.5% a 3 Hz, 30% y 16% a 10 Hz respectivamente. Analíticamente destacaron anticuerpos antigangliósidos (IgG anti-GM1, IgM anti-GM1 e IgM anti-GD1) positivos. Anti AchR y anti-Musk negativos. Estudio de líquido cefalorraquídeo sin disociación albumino-citológica. TC craneal y torácico sin hallazgos. Tras el alta hospitalaria presenta mejoría clínica progresiva, quedando asintomático sin medicación. Nuevo EMG tras 3 meses, sin hallazgos patológicos.

Conclusión: Las polineuropatías agudas pueden acompañarse de un patrón miasteniforme en el electromiograma debido a la acción patogénica de los anticuerpos antigangliósidos a nivel postsináptico en la unión neuromuscular.

Utilidad de la ecografía de nervios para el diagnóstico de neuropatía del peroneo superficial por hernia muscular

Cid Aurelio Delgado Pugley¹, Edward Susanibar¹, Iván Camilo García Duitama³, Bernat Bertran Recasens²

1. Sección de Neurofisiología. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona
2. Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona
3. Servicio de Radiología. Hospital del Mar. Barcelona

Introducción

La incorporación de la ecografía de nervios al estudio neurofisiológico es una práctica cada vez más habitual en el estudio de patología neuromuscular. Su utilidad ya está demostrada en el diagnóstico de mononeuropatías y algunas polineuropatías. No es tan habitual el uso de la ecografía para el estudio de nervios de pequeño calibre como es el caso del peroneo superficial. La patología del nervio peroneo superficial es poco frecuente. Está descrita la compresión de este al perforar las fascias musculares, lugar en que puede comprimirse por la presencia de hernias musculares.

Métodos

Presentamos el caso de un paciente con diagnóstico de neuropatía del peroneo superficial bilateral

Resultados

Hombre de 19 años que presenta pies cavos y parestesias en la cara anterolateral de las piernas. El estudio neurofisiológico identifica normalidad de respuesta de nervios surales y ausencia de respuesta de nervios peroneos superficiales bilaterales. En el mismo estudio se realiza ecografía de nervios que identifica aumento del calibre del nervio peroneo superficial al perforar la fascia del músculo peroneo longus asociado a hernias musculares bilaterales comprimiendo dichos nervios. Fue realizada la liberación quirúrgica de ambos nervios con resultados satisfactorios.

Conclusiones

La incorporación de la ecografía de nervios al estudio neurofisiológico facilita el estudio de problemas neuromusculares y puede ser muy útil en casos de neuropatía de peroneo superficial.

REVISIÓ DEL SÍNDROME DEL PEU CAIGUT A PARTIR DE 3 CASOS DERIVATS DES DE L'ATENCIÓ PRIMÀRIA.

Toscano-Prat, C.¹; Albertí-Vall, B.¹; Fernández-Vidal, JM.¹; Cortés-Vicente, E.¹; Reyes-Leiva, D.^{1,2}

1 Departament de Neurologia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

2 Departament de Neurologia, Hospital de Sant Joan Despí Moisès Broggi, Barcelona.

Introducció

El “peu caigut” és una síndrome neurològica definida com una dificultat en la dorsiflexió, podent produir caigudes i lesions. La causa més comuna és la radiculopatia-L5, seguida per la mononeuropatia del ciàtic-popliti-extern, l'afectació del nervi ciàtic i la plexopatia lumbar. No obstant, s'han descrit etiologies minoritàries potencialment molt rellevants.

Material i mètodes

Reportem una sèrie de 3 pacients (dones de 70/47/67 anys) derivades des d'atenció primària per “peu caigut” com a motiu de consulta, visitades al servei de Neurologia del Hospital de Sant Pau entre Març/2021-Desembre/2022.

Es realitza una revisió sobre diagnòstic diferencial de peu caigut.

Resultats

Totes les pacients van aportar EMG normal previ a la visita amb neurologia. A l'exploració, en dos dels casos es va detectar debilitat a la inversió/flexió plantar (a més de la dificultat dorsiflexora), i en l'últim també hemiparèsia de predomini crural-distal. Totes elles presentaven signes de hiperreflexia i només una dèficit sensitiu lleu. En tots els casos, la RMN cerebral va mostrar un gran meningioma parasagital.

Conclusions

Per la seva freqüència, l'estudi inicial del peu caigut sol anar dirigit a investigar la causa perifèrica mitjançant EMG. Abans però, és essencial una adequada exploració que demostrï congruència, descartant signes de patologia central.

El dany perifèric sol ser compressiu (posició, tumoracions, etc.) o traumàtic (iatrogènic o no). En quant a l'etiologia central, tot i que sovint també s'origina per lesions que desplacen o destrueixen (tumors extraxials/invasius, isquèmia/hemorràgia, inflamació, etc.), cal descartar entitats degeneratives com l'ELA.

Una aproximació topogràfica precoç, permetrà detectar causes greus (moltes d'elles tractables) i fer assessorament pronòstic.

EFFECTE DE L'ESTAT DE HIDRATACIÓ EN LA MORTALITAT I EN EL PRONÒSTIC FUNCIONAL EN PACIENTS AMB HEMORRÀGIA INTRACEREBRAL ESPONTÀNIA.

Clara Toscano-Prat¹, Marina Guasch-Jiménez¹, Anna Ramos-Pachón¹, Pol Camps-Renom¹, Garbiñe Ezcurra-Díaz¹, Álvaro Lambea-Gil¹, Alejandro Martínez-Domeño¹, Blanca Albertí-Vall¹, Joan Miquel Fernández-Vidal¹, Joan Martí-Fàbregas¹, Luis Prats-Sánchez¹.

1 Departament de Neurologia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducció

La deshidratació és una condició freqüent associada a major morbimortalitat en pacients amb ictus isquèmic. No obstant, el seu efecte en l'hemorràgia intracerebral (HIC) està poc estudiat. L'objectiu fou determinar l'associació de la deshidratació amb mortalitat, pronòstic funcional i creixement d'hematoma, hipotetitzant que aquesta implicava més mortalitat i pitjor pronòstic.

Material i mètodes

Estudi observacional, retrospectiu i unicèntric. Es van incloure pacients amb HIC espontània (Juliol2013-Desembre2021), excloent aquells sotmesos a evacuació neuroquirúrgica. La deshidratació es va definir com a osmolaritat-plasmàtica ≥ 295 mmol/L a l'anàlisi basal. Es van recollir variables demogràfiques, clíniques i radiològiques.

L'objectiu primari fou la mortalitat durant l'hospitalització i els secundaris foren el creixement de l'hematoma (increment absolut ≥ 6 ml o relatiu $\geq 33\%$ en TC cerebral control ≤ 72 h) i el pronòstic funcional (escala modificada de Rankin-3 mesos, considerant mRS=3-6 mal pronòstic).

Es van realitzar anàlisis multivariables (ajustats per edat, NIHSS, volum HIC i hemorràgia intraventricular) per avaluar si la deshidratació s'associava de manera independent a mortalitat intrahospitalària, creixement d'hematoma i pronòstic funcional.

Resultats

Es van incloure un total de 665 pacients [edat mitjana 72.9 anys (SD15), 313(47.1%) dones]. En 390 (58.6%) es va detectar deshidratació, associant-se a major edat, NIHSS i volum HIC. La deshidratació es va associar de forma independent amb mortalitat intrahospitalària (OR ajustat:1.61[95%CI:1.01-2.61]). Els anàlisis bivariats van mostrar pitjor pronòstic funcional en pacients deshidratats (74.5% vs.65.5%, $p=0.030$), però, després dels multivariables, no es va trobar associació independent amb creixement d'hematoma ni amb pronòstic funcional.

Conclusions

La deshidratació s'observa en més de la meitat dels pacients amb HIC i s'associa independentment a una major mortalitat intrahospitalària.

ASSOCIACIÓ D'HEMIATRÒFIA FACIAL PROGRESSIVA I EPILÈPSIA FOCAL: QUAN L'ATRÒFIA VA MÉS ENLLÀ DEL TEIXIT CUTANI.

Toscano-Prat, C.¹; Nthusi, M.^{2,3}; Fernández-Vidal, JM.¹; Albertí-Vall, B¹.; Sierra-Marcos, A^{1,2,4}.

1 Servei de Neurologia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

2 Servei de Neurologia, Institut de Medicina i Cirurgia de Barcelona.

3 Department of Medical Physiology, University of Nairobi, Kenya.

4 Unitat d'Epilèpsia, Servei de Neurologia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducció

La síndrome de Parry-Romberg (SPR) és un trastorn extremadament rar que es presenta amb atròfia hemifacial i en el 15-34% associa alteracions neurològiques, principalment crisis focals. A la neuroimatge, un 20-30% presenten atròfia cortical unilateral. Per altra banda, l'encefalitis de Rasmussen (ER) es caracteritza per atròfia hemisfèrica progressiva causada per inflamació crònica, acompanyant-se d'hemiparèsia i epilèpsia farmaco-resistent.

Material i mètodes

Reportem dos casos de SPR (home-33 anys/dona-57 anys) amb debut de crisis epilèptiques focals amb alteració de la consciència a la infància. A l'adolescència comencen a manifestar alteracions cranio-facials, unilaterals i progressives. En el primer cas es detecta també hemiatròfia cerebral ipsilateral progressiva.

En el primer pacient les crisis epilèptiques s'han controlat amb biteràpia i per tal de frenar l'atròfia, s'ha iniciat metotrexat. En la segona pacient, l'atròfia cerebral ipsilateral és molt discreta i l'epilèpsia s'ha pogut controlar amb un sol fàrmac.

Resultats

La neuroimatge cranio-facial exposa pèrdua de teixit gras subcutani en ambdós casos. La RM cerebral mostra en el primer cas atròfia hemisfèrica esquerra que progressa en controls posteriors, i en el segon, mínima atròfia hipocampal dreta. El EEG evidencia alentiment hemisfèric esquerra en el primer pacient, i en el segon, activitat epileptiforme interictal temporal dreta.

Conclusions

El SPR i l'ER comparteixen algunes característiques (mateixos teixits embriològics, atròfia progressiva unilateral com a principal característica clínica-radiològica i troballes inflamàtores en estudis patològics), fet que portaria a considerar-les variants clíniques diferents dins l'espectre d'un mateix síndrome neuro-cutani. Tot i que la causa és desconeguda, es contempla la implicació de factors genètics i immunitaris.

MIELITIS LONGITUDINALMENT EXTENSA COM A FORMA DE PRESENTACIÓ D'UNA SARCOÏDOSI SISTÈMICA.

Autors: E Estrada¹, J Camarón², J Hernández-Regadera³, E Solé⁴, MA Mañé-Martínez¹, L Lara¹.

1. Servei de Neurologia i Neurofisiologia clínica. Hospital Universitari de Tarragona Joan XXIII
2. Servei de Medicina Interna. Hospital Universitari de Tarragona Joan XXIII
3. Servei de Neurologia. Hospital del Vendrell
4. Servei de Oftalmologia. Hospital Universitari de Tarragona Joan XXIII

Introducció: Mielitis longitudinalment extensa com a manifestació de neurosarcoïdosi

Material i mètodes: Home de 41 anys amb antecedents d'uveïtis anterior de repetició i disfunció erèctil, amb dèficit de testosterona, no filiades. Presenta una síndrome medul·lar amb nivell sensitiv tàctil L1 bilateral, disestèsies en àrea genital, hipopalestèsia distal moderada, paraparèsia distal 3/5, hiporeflèxia bilateral patelar i aquília, reflexes cutanis plantars flexors i afectació d'esfínters amb retenció urinària i fecal. L'exploració oftalmològica mostra signes d'uveïtis anterior i en l'oftalmoscòpia directa s'observa vasculitis retiniana amb trombosi de la vena central de la retina dreta. RM dorsolumbar mostra una hiperintensitat T2/FLAIR centremedul·lar, longitudinalment extensa des de D9 fins a conus medul·lar. RM cerebral normal. L'estudi de líquid cefaloraquídi mostra hiperproteinorràquia sense pleocitosi, absència de bandes oligoclonals. Immunologia sistèmica negativa, ECA normal. AntiNMO i antiMOG negatius. TAC toracoabdominal mostra adenopaties mediastíniques, hiliars, retroperitoneals i il·liaques, juntament amb micronòduls pulmonars bilaterals de distribució perilimfàtica. L'anatomia patològica de la biòpsia d'una adenopatia mediastínica mostra un granuloma no caseïficant.

Resultats: La presentació d'una mielitis longitudinalment extensa, una uveïtis associada a trombosi venosa retiniana i un hipogonadisme, juntament amb la detecció d'adenopaties i l'anatomia patològica compatible amb granulomes no caseïficans, van orientar al diagnòstic de sarcoïdosi. Es va iniciar tractament amb megabolus de metilprednisolona, seguit de prednisona oral en pauta descendent amb bona resposta neurològica, oftalmològica i radiològica.

Conclusió: Davant d'una mielitis longitudinalment extensa, cal una exploració física sistèmica exhaustiva i un correcte enfoc de les proves complementàries per arribar al diagnòstic etiològic i instaurar el tractament més òptim.

Identificación de una nueva variante en el gen *CLCN1* y su correlación fenotípica mediante estudio neurofisiológico en un paciente con miotonía congénita

Edward Susanibar¹, Alba Leon¹, Lucía Ferro¹, Lilia Correa¹, Bernat Bertrán²

1. Sección de Neurofisiología. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona
2. Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Becker (miotonía congénita no distrófica autosómica recesiva) es un trastorno poco frecuente debido a mutaciones alélicas del gen *CLCN1* (canal muscular de cloro). Actualmente la accesibilidad a la secuenciación del exoma hace que, en la mayoría de los casos, se llegue a un diagnóstico sin necesidad de otros estudios. No obstante, pueden aparecer variantes de significado incierto que requieren estudios adicionales para ser atribuidas como patogénicas.

MÉTODOS

Presentamos un caso de miotonía congénita en el cual mediante exoma se identifica una nueva variante de significado incierto (*CLCN1* c.1586C>T p.Ala529Val).

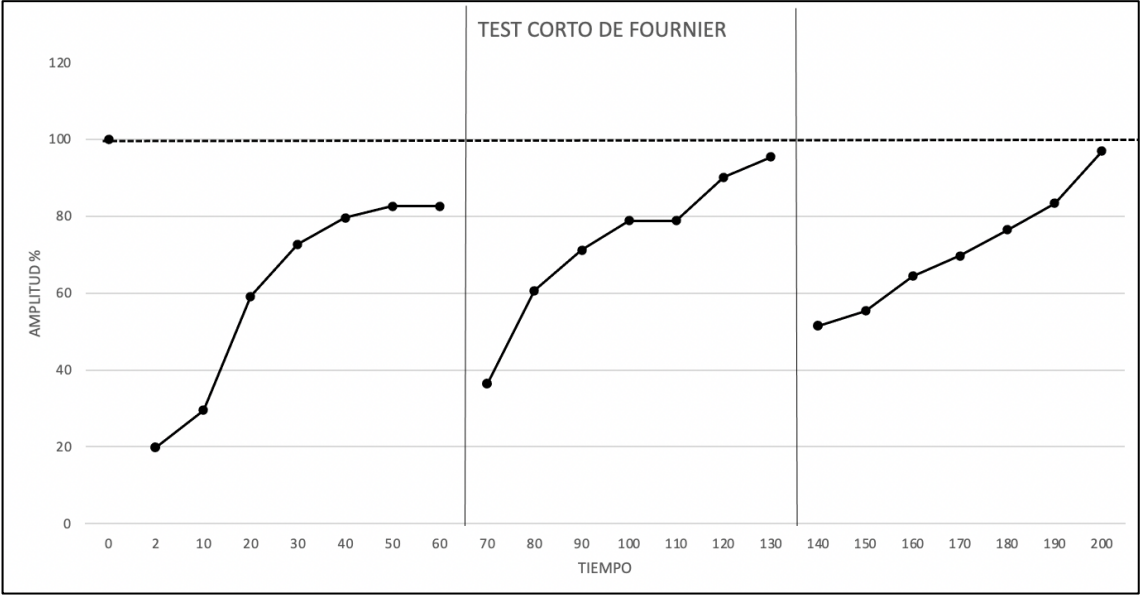
RESULTADOS

Hombre de 51 años de una familia de 5 hermanos de padres consanguíneos (padre fallecido), con clínica de miotonías desde los 20 años. Desde hace 4 años, presenta debilidad generalizada. El examen físico revela parálisis facial bilateral, fenómeno miotónico en región facial y extremidades, hipertrofia de extremidades, cuadriparesia de predominio proximal e hiporreflexia. Analíticamente muestra hiperCKemia leve. El estudio neurofisiológico evidencia descargas miotónicas, patrones de contracción miopáticos y patrón tipo 2 en el test corto de ejercicio de Fournier (Gráfico 1). Al estar su padre fallecido no fue posible estudiar la segregación alélica de la variante.

CONCLUSIONES

El hallazgo de una variante de significado incierto en homocigosis en una familia consanguínea requiere el estudio de segregación para demostrar su patogenicidad. Cuando no es posible, el estudio neurofisiológico es fundamental para establecer el correlato genotipo-fenotipo, permitiéndonos atribuirle como probablemente patogénica.

Gráfico 1



Títol: Eficàcia de la rehabilitació cognitiva online en l'esclerosi múltiple: assaig clínic fase II.

Autors: E. Lopez-Soley¹, E. Solana¹, E. Martinez-Heras¹, F. Vivo¹, A. Calvi¹, S. Alba-Arbalat¹, L. Romero-Pinel², S. Martínez-Yélamos², C. Ramo³, S. Presas-Rodríguez³, E. Munteis⁴, J. Martínez⁴, J. Sastre-Garriga⁵, E. Anglada⁵, E.R. Meza-Murillo⁵, M.J Arévalo⁵, R. Pelayo⁶, R. Sanchez-Carrion⁶, M. Bernabeu⁶, N. Sola-Valls⁷, M. Hervas⁸, M. Sepulveda¹, A. Saiz¹, Y. Blanco¹, S. Llufríu¹.

Afiliacions:

1. Centre de neuroimmunologia. Hospital Clínic Barcelona, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS)
2. Unitat d'Esclerosi Múltiple, Departament de Neurologia, Hospital Universitari de Bellvitge, IDIBELL
3. Unitat d'Esclerosi Múltiple, Departament de Neurociències, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol
4. Departament de neurologia, Hospital del Mar Medical Research Institute (IMIM)
5. Centre d'Esclerosi Múltiple de Catalunya (CEMcat), Hospital Universitari Vall d'Hebron
6. Institut Guttmann, Institut de Neurorehabilitació
7. Hospital Sant Joan de Reus
8. Unitat de neuroimmunologia, Hospital de Sabadell Parc Taulí

Introducció: Preteníem avaluar l'eficàcia de l'entrenament en memòria i atenció realitzat a través del programa Guttmann, NeuroPersonalTrainer® (GNPT), en pacients amb esclerosi múltiple.

Material i mètodes: Assaig clínic multicèntric, fase II, doble cec i aleatoritzat a un grup de tractament (intensitat adaptada i ascendent) o control (entrenament estàtic, de baixa intensitat). La cognició es va avaluar amb la bateria de Rao i els pacients es van classificar en afectació cognitiva moderada o greu. L'entrenament amb el GNPT durava tres mesos i els pacients es van avaluar pretractament i posttractament.

Resultats: Vam incloure 78 pacients, 71 van completar l'estudi (edat $49 \pm 8,7$, duració de la malaltia $17 \pm 8,9$ anys): grup tractament: 36, grup control: 35. La memòria verbal va millorar en ambdós grups de tractament (tractament $p=0,012$, control $p=0,006$), i tant en pacients amb afectació moderada com greu, mentre que no vam observar canvis en altres dominis cognitius. El grup de tractament amb afectació moderada, però no el d'afectació greu, va millorar en el *Selective Reminding Test Long-Term Storage* i *Retrieval* de forma més marcada (z-pretractament $-2,07 \pm 1,18$ i $-1,84 \pm 0,71$; posttractament $-0,50 \pm 0,83$ i $-0,84 \pm 0,85$) que el grup control (z-pretractament $-1,25 \pm 0,97$ i $-1,11 \pm 0,92$; posttractament $-0,17 \pm 0,87$ i $-0,33 \pm 0,72$), $p=0,048$ i $p=0,012$, respectivament.

Conclusions: La rehabilitació cognitiva té efectes positius en la memòria verbal. Els pacients amb afectació moderada es beneficien més d'un entrenament d'intensitat ascendent amb el GNPT.

Título: “Vasculopatía cerebral de tipo CADASIL secundaria a infección por SARS-CoV2”. **Autores:** Eugenia G. Amor¹, Jaime Carbonell¹, Marina Martínez¹, Martí Paré¹, Andrea Ros¹, Ignacio Blanco¹, Alejandro Bustamante¹.

¹*Hospital Universitario Germans Trias i Pujol*

Introducción. Se han descrito múltiples causas de ictus multiterritoriales, entre ellas, daño microvascular directo por enfermedad de CADASIL. Una infección sistémica puede desencadenarlo mediante múltiples mecanismos.

Material y métodos. Se presentan dos casos de ictus isquémicos multiterritoriales que debutaron tras infección grave por SARS-CoV2, periodo febrero-marzo de 2021 en nuestro centro: dos mujeres de 45 (caso 1) y 29 años (caso 2), madre e hija respectivamente.

Resultados. Ambas pacientes requirieron ingreso en UCI por neumonía bilateral por SARS-CoV2 con insuficiencia respiratoria grave, iniciando posteriormente un cuadro encefalopático de predominio bradipsíquico. Las resonancias magnéticas de ambas mostraron lesiones multiterritoriales de aspecto inflamatorio vs isquémico subagudo. Se orientó inicialmente como ADEM vs vasculitis de pequeño vaso, iniciando tratamiento con corticoterapia intensiva. En estudios de control, la evolución de las lesiones agudas orientaba hacia etiología isquémica, y la localización de las lesiones crónicas del caso 1 en polos temporales y corota radiata orientó hacia a un posible CADASIL. Evolutivamente, ambas pacientes desarrollan un deterioro cognitivo fronto-subcortical con apatoabulia. No han presentado recurrencias isquémicas. El estudio genético del caso 2 mostró en heterocigosis la variante c.268C>Tp.(Arg90Cys), probablemente patogénica del gen NOTCH3.

Conclusiones: La vasculopatía cerebral por CADASIL es una causa de ictus isquémico multiterritorial por daño directo en la microvasculatura arterial. Se han descrito 5 casos en contexto de SARS-CoV 2, que postulan mecanismos de daño endotelial directo e indirecto.

CADASIL: Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy.

UCI: unidad de cuidados intensivos.

ADEM: encefalomiелitis diseminada aguda.

Aplicabilitat del Holter SRA en un hospital no terciari

Ana Pradas, Gemma Llobera, Marta Álvarez, Nicolau Guanyabens, Berta Torras, Ernest Palomeras. Servei de neurologia-Hospital de Mataró

Introducció: La FA és una causa important d'ictus isquèmic. En els darrers anys el Holter SRA (*stroke risk analysis*) ha demostrat bones propietats psicomètriques com a test de cribatge per a la detecció de FA en pacients amb ictus i AIT.

Material i mètodes: Estudi descriptiu en el que s'ha recollit el resultat de 448 Holters SRA consecutius realitzats per personal mèdic i d'infermeria a pacients atesos per ictus isquèmic a Urgències, Hospitalització o Consultes Externes de l'Hospital de Mataró en el període comprès entre abril del 2021 i gener del 2023.

Resultats: S'han realitzat 356 Holters SRA de 2 hores, 19 de 24 hores i 73 de 7 dies. Dels 448 Holters, 19 (4.2%) van resultar positius pel cribatge de FA, 175 (39.1%) van mostrar un risc augmentat de FA, 229 (51.1%) van mostrar un baix risc de FA i 25 (5.6%) van ser no concloents. D'entre els positius, 16 (84%) van rebre confirmació del diagnòstic de FA (11 Holters SRA eren de 7 dies i 5 de 2 hores) i els 3 restants van resultar ser artefactes de lectura. Del's que van mostrar un risc augmentat de FA, en 18 (10.3%) es va confirmar amb estudis posteriors la FA, 146 (83.4%) van tenir com a mínim un estudi posterior negatiu i 11 (6.3%) no van ser estudiats.

Conclusió: El Holter SRA és aplicable també en hospitals no terciaris per ser un test amb bona disponibilitat, fàcil d'aplicar i d'interpretar i que no suposa un increment de càrrega de treball.

Enfermera de Práctica Avanzada en unidad de demencias: Consulta telefónica para pacientes y cuidadores.

Autores:

Guadalupe Fernández-Villullas ¹, Yolanda González ², Beatriz Bosch ³,
Laura Cardete ⁴, Mircea Balasa ⁵ y Raquel Sánchez del Valle ⁶

1. Enfermera Práctica Avanzada de la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Hospital Clinic Barcelona.
2. Enfermera de la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Hospital Clinic Barcelona.
3. Doctora en Neuropsicología de la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Hospital Clinic Barcelona.
4. CAP de enfermería Instituto Neurociencias (ICN). Hospital Clinic Barcelona.
5. Doctor en Neurología Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Hospital Clinic Barcelona
6. CAP de la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos y CAP de servicio Neurología. Hospital Clinic Barcelona.

Introducción: La enfermera de práctica avanzada (EPA) es la enfermera experta con conocimientos y capacidades que le permiten actuar de forma autónoma, ofreciendo un cuidado integral al paciente. La incorporación de la EPA en la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos (UATC) , abrió la posibilidad de tener una figura referente, accesible y con capacidad de resolución rápida de los problemas planteados por los usuarios.

Metodología: Estudio descriptivo longitudinal entre octubre 2021 y julio 2022. Se facilitó el teléfono a los pacientes de UATC. Disponibilidad 1h diaria. Registro de llamadas en base de datos (fecha, número historia, diagnóstico, motivo consulta, sexo, parentesco y persona que resuelve consulta). Las consultas no resueltas por EPA fueron redirigidas al neurólogo responsable del paciente.

Resultados: 261 llamadas, 75% resueltas por EPA. Motivos de consulta 36% trastornos conducta, 17% administración visitas, 13% renovación IACE y 14% otros. Resolución EPA en función motivo de consulta 81% en trastornos de conducta, 100% administración visitas y manejo de IACE y 56% manejo efectos secundarios IACE. Perfil del usuario en referencia al sexo, 75% mujeres y 25% hombres. Dentro de estos 40% hijas, 27% esposas y 11% maridos e hijos en el mismo porcentaje, resto otros parentescos. Consultas según diagnóstico 71% EA , 15% Cuerpos de Lewy y el resto mezcla de diagnósticos.

Discusión y conclusión:

La EPA tiene una capacidad resolutive elevada de los problemas que presentan los pacientes de la UATC en su vida cotidiana. Los usuarios mayoritarios en referencia al sexo son las mujeres.

Incidència i característiques de les reaccions infusionals per anticossos anti CD20 administrats per les malalties desmielinitzants del Sistema Nerviós Central

H. Guardiola; N. Depreux; Y. Jurgens; MD. Álamo; E. Montané; A. Teniente; S Presas; A. Morales; L. Álvarez; C. Ramo-Tello.

Introducció: Les reaccions infusionals (RAI) per l'administració d'anticossos (Ac) antiCD20 (Ocrelizumab [OCRE] o Rituximab [RTX]) son molt freqüents (21-40%) i un 2,4% son greus. L'objectiu de l'estudi és determinar la incidència i descriure les característiques de les RAI.

Material i mètodes: Estudi observacional retrospectiu descriptiu de pacients amb malalties desmielinitzants del Sistema Nerviós Central (SNC) que han rebut almenys una infusió d'Ac antiCD20 durant els tres anys anteriors al reclutament (octubre 2019-març 2022).

Resultats: S'han inclòs 48 pacients (OCRE 27; RTX 21), 58% de dones, amb una edat mitjana de 45,5 anys (rang 23-70), que han rebut un total de 239 infusions, amb una mitjana de 5 infusions per pacient (rang 1-11). Un 17% (41/239) de les infusions desencadenen RAI (22% OCRE; 12% RTX). Un 40% (19/48) dels pacients presenten almenys una RAI (41% OCRE; 38% RTX). La taxa de RAI segons el número d'ordre d'infusió és del 30% (15/48) per la primera infusió, 4% (2/48) per la segona, 10/39 (26%) per la 3a, reduint-se progressivament la taxa de RAI en les infusions posteriors. Es descriuen una mitjana de 1,6 símptomes diferents per RAI. La manifestació clínica més freqüent és l'afectació orofaríngea (odinofàgia, carraspera, pruija oral, pruija pavelló auricular, ...) en un 63% (26/41). Un 49% (24) de les RAI son lleus , un 46% moderades i un 2% greus.

Conclusions: Les RAI per Ac antiCD20 son freqüents, sobretot durant la 1ª infusió i, el 2%, són greus.

Función cognitiva en COVID persistente con y sin diagnóstico de SARS-Cov-2

Autores: Imanol Amayra*, Juan Francisco López-Paz*, Óscar Martínez Gutiérrez*, Ane Iturrate**, Uxue Sopeña**, Melisa Franco**, Nahia Bacigalupe**, Gabone Tellaeche**, Chiara Fabian**y Mercè Pallarés**

*Departamento de Psicología. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Deusto

** Equipo Investigación Neuro-e-Motion (cols). Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Deusto.

El 10-20% de las personas infectadas por SARS-CoV-2 experimentan la persistencia de los síntomas entre 4 y 12 semanas después de la infección, entre ellos disfunciones cognitivas de memoria, atención o concentración. El objetivo principal del estudio es analizar el grado y caracterización del rendimiento neuropsicológico y su relación con el grado de ansiedad y depresión en pacientes con COVID persistente. Se controló el efecto de variables como: edad, sexo, nivel cultural, diagnóstico de SARS-CoV2, tipo y naturaleza de los síntomas físicos, medicación, nivel de ansiedad, depresión y sintomatología psicosomática. **Muestra.** La muestra está integrada por tres grupos: 54 personas con diagnóstico de SARS-CoV-2 y síntomas de COVID persistente, 47 personas sin diagnóstico y con sintomatología de COVID persistente y 39 personas de un grupo control sin síntomas de SARS-CoV2 y sin sintomatología persistente. **Metodología.** El estudio de corte transversal recoge una muestra incidental de pacientes de la Liga de Pacientes de COVID persistente evaluados con los siguientes cuestionarios: Inventario OMS-Cv persistente; AVLT (memoria verbal corto/largo plazo); Figura Compleja de Rey (visuoconstrucción); JLO (memoria visual); WAIS (memoria de trabajo), STROOP y FAS (funciones ejecutivas) y HADS (ansiedad y depresión) y PHQ 15. **Resultados.** Los análisis estadísticos (ANOVA, Covarianza y Regresión) identifican, en el grupo con COVID persistente con y sin diagnóstico respecto al grupo control, problemas de memoria verbal a corto y largo plazo, memoria visuoespacial, memoria de trabajo y funciones ejecutivas no asociados a síntomas de ansiedad y depresión y sí con síntomas respiratorios, ORL y neurológicos ($p<0.05$).

DISEMINACIÓN PERINEURAL EN ADENOCARCINOMA ANEXIAL: CASO CLÍNICO.

I. Abad-Inchaurredo¹, N. Riba¹, T. Bonfill², M. Sierra², O. Vazquez³, V. Prenafeta³, C. Blázquez⁴, J. Estela¹.

¹Servicio de Neurología, Parc Taulí Hospital Universitari, Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí I3PT, Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell, Barcelona, España.

²Servicio de Oncología, Parc Taulí Hospital Universitari, Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí I3PT, Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell, Barcelona, España.

³Servicio de Neuroradiología, Parc Taulí Hospital Universitari, Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí I3PT, Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell, Barcelona, España.

⁴Servicio de Anatomía Patológica, Parc Taulí Hospital Universitari, Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí I3PT, Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell, Barcelona, España.

Introducción: La diseminación perineural tumoral es la extensión de células tumorales a través de los nervios. Es un fenómeno común en tumores de cabeza y cuello y se desconoce cuál es el mecanismo fisiopatológico preciso.

Material y métodos: Revisamos la bibliografía y presentamos el caso de un paciente con diseminación perineural de un adenocarcinoma anexial.

Resultados: Hombre de 73 años con antecedentes de neoplasia acinar de próstata que refiere debilidad frontal derecha de 2 años de evolución e inicio posterior de parestesias frontales y dolor neuropático maxilar derecho. Se realizó RM craneal sin hallazgos y electromiograma con axonotmesis del nervio facial derecho. Acude por empeoramiento clínico progresivo e inicio de diplopía, asociado a síndrome tóxico. A la exploración presenta oftalmoplejia del ojo derecho, hipoestesia en región V1 y V2 y parálisis facial periférica derecha. Se palpan dos bultomas periorbitales derechos. Analíticamente sin alteraciones con IgG4 y ECA en rango, LCR normal y RM craneal con afectación de seno cavernoso, zona ciliar e infraciliar y foramen supraorbitario derechos. Electromiograma con afectación axonal severa facial. Se decide realizar biopsia de lesión supraciliar derecha, compatible con carcinoma de glándulas sudoríparas. Se orienta como posible diseminación perineural de adenocarcinoma anexial y se inicia tratamiento quimioterápico con cisplatino y radioterapia.

Conclusiones: La diseminación perineural de tumores de cabeza y cuello puede ser asintomática o expresarse con manifestaciones clínicas sutiles. Será esencial sospecharla y realizar pruebas complementarias dirigidas, dado que su presencia agrava el pronóstico y modifica el régimen de tratamiento adecuado.

Calidad del sueño, calidad de vida y cognición en pacientes con epilepsia ingresados en la unidad Vídeo-EEG

Laura Melgarejo¹, Carlos Lázaro¹, Sofía Lallana^{1,2}, Ariadna Gifreu^{1,2}, Elena Fonseca^{1,2}, Manuel Quintana², Daniel Campos^{1,2}, Laura Abaira^{1,2}, Estevo Santamarina^{1,2}, Manuel Toledo^{1,2}

1. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Vall d'Hebron.
2. Unidad de Epilepsia. Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Introducción

Este estudio pretende evaluar la influencia de la epilepsia sobre los aspectos psiquiátricos, cognitivos, de sueño y en definitiva sobre la calidad de vida de los pacientes con epilepsia sometidos a VEEG prolongado.

Material y métodos

Estudio transversal prospectivo de pacientes consecutivos con monitorización VEEG prolongada entre junio/2020 y marzo/2023). Se administraron las escalas HADS, MoCA, Pittsburgh, Epworth y QOLIE-31 y se relacionaron variables clínicas de la epilepsia.

Resultados

Incluimos 135 pacientes; 54,1% mujeres con edad media 40 ± 14.90 años. Presentaban farmacoresistencia el 63%. El 60% de los pacientes cambiaron de diagnóstico y/o tratamiento al alta, éstos presentaron peor calidad del sueño ($p=0,047$) y una tendencia a tener peor rendimiento cognitivo. ($p=0,069$). El registro de crisis durante el sueño y un mayor número de fármacos anticrisis se asoció a peor función cognitiva (MoCA < 26 puntos; $p=0,049$ y $p=0,042$ respectivamente). La ansiedad ($p=0,030$) y la depresión ($p=0,040$) se asociaban a crisis focales no motoras. Por último, los pacientes más jóvenes ($p=0,004$) y con inicio precoz de la epilepsia ($p=0,009$) tenían una percepción de empeoramiento de la calidad de vida por los efectos adversos de la medicación.

Conclusión

Los ingresos para monitorización VEEG podrían constituir una oportunidad para identificar factores modificables que impactan negativamente la calidad de vida de los pacientes con epilepsia. El diagnóstico impreciso o el tratamiento inadecuado influyen en la calidad del sueño, las crisis nocturnas y la sobrecarga farmacológica conlleva peor rendimiento cognitivo. Y, por último, los trastornos del ánimo se asocian a las crisis focales no motoras.

Síndrome de Guillain-Barré recurrent Sèrie de Casos

Giramé-Rizzo, Lúdia¹; Llauradó, Arnau^{1,2}; Gratacòs-Viñola, Margarida³; Juntas, Raul^{1,2}

- 1. Servei de Neurologia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.*
- 2. Unitat de Neuromuscular, Servei de Neurologia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.*
- 3. Servei de Neurofisiologia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.*

Introducció i Objectiu:

La síndrome de Guillain-Barré recurrent (RSGB) és una entitat poc freqüent dins de l'espectre. S'ha observat que en els pocs casos que hi ha descrits a la literatura la majoria s'han desencadenat en un context post-infecció. El nostre objectiu és avaluar i descriure les característiques clíniques i electroneurogràfiques d'aquesta entitat.

Material i Mètodes:

Descripció d'una sèrie de casos de pacients amb SGB recurrent admesos al nostre centre des de gener-2020 fins desembre-2022 que han estat avaluats retrospectivament.

Resultats:

S'han inclòs 5 pacients amb diagnòstic de RSGB, edat mitjana d'inici del primer brot 47.2 ± 16.8 anys, essent 4/5 homes. La mitjana de brots ha estat 2.8 (rang total: 2-4). Respecte a les variants clíniques, han estat 3/5 Miller-Fisher i 2/5 SGB. Tots els brots han estat precedits per quadres infecciosos, a destacar-ne un en context de SARS-CoV-2 en 4 pacients.

En la majoria dels casos (4/5), durant el període inter-episodi s'observen alteracions tant a l'exploració física (areflèxia i hipopalestèsia a extremitats inferiors) com en l'estudi neurofisiològic de control (persistència de signes desmielinitzants). En 3/5 van rebre tractament amb IGIV, observant-se una milloria ràpida posterior.

Conclusions:

Malgrat ser una entitat poc freqüent, considerem que tant pel pacient amb antecedent de SGB com pels professionals mèdics, conèixer l'existència de RSGB pot ajudar a una detecció ràpida dels símptomes i iniciar un tractament precoç.

La persistència d'alteracions inter-episodi podria indicar una major susceptibilitat en la seva recurrència i, per tant, caldria fer un seguiment i comparació d'aquests pacients envers els SGB monofàsics.

Títol: Avaluació de la intervenció d'educació sanitària després d'un ictus dirigida per la infermera de pràctica avançada en patologia vascular cerebral.

Autors: Serrano- Clerencia M(1), Pons R (2), Grau A (2), Cardete L (2), Queralt J (3), Álvarez MI (2).

1. Infermera de Pràctica Avançada en Patologia Vascular Cerebral a l'Hospital Clínic
2. Infermeres de l'Institut de Neurociències de l'Hospital Clínic
3. Fisioterapeuta de l'Institut de Neurociències de l'Hospital Clínic

Introducció: La creació de programes que promouen diverses mesures de prevenció secundària de l'ictus a nivell hospitalari ha cobrat protagonisme durant els últims anys. Al nostre centre, la infermera de pràctica avançada (IPA) en patologia vascular cerebral (PVC) és l'encarregada de realitzar un seguiment i programes d'educació a aquests pacients.

Objectius: Avaluar el grau de satisfacció i el nivell de coneixements dels pacients i familiars que han assistit a les sessions d'educació grupal sanitària després d'un ictus.

Mètodes: Estudi de tipus descriptiu en el qual van participar pacients amb patologia vascular cerebral i les seves famílies. Es va realitzar una intervenció d'educació sanitària setmanal d'una hora de durada per part de la IPA de MVC. Al finalitzar la sessió es va realitzar una enquesta de satisfacció als assistents.

RESULTATS: L'enquesta va ser resposta per 92 persones. Un 50% dels assistents a les sessions tenia formació universitària. El 55,4% eren dones. Es va associar un major grau d'escolaritat amb un major nombre d'encerts a la pregunta 9 ($p=,03$). Els coneixements previs en ictus (28,2%) no es van associar a les respostes correctes després de la sessió educativa. En quant al nivell de satisfacció, la mitjana va ser de 4,63 en una escala de 5.

CONCLUSIONS: S'ha observat un alt grau de nivell de satisfacció dels assistents a l'educació grupal sanitària. També destaca l'aprenentatge de conceptes pràctics sobre l'ictus després de la sessió grupal. Es considera útil la realització i desenvolupament de programes educatius liderats per infermeres en els que destaquin intervencions sanitàries per a fomentar l'apoderament de pacients i famílies.

Síndrome del psoas maligno en cáncer colorrectal: a propósito de un caso

Neus Rabaneda-Lombarte¹, Eugeniu Grama², Niccolo Viveros³, Àlex Menéndez Albarracín¹,
Bárbara Yugueros Baena¹, Xoel Pena-Pérez⁴

¹ Departamento de Neurociencia, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

² Departamento de Cardiología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

³ Departamento de Reumatología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

⁴ Departamento de Medicina Interna, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

Objetivo

El síndrome del psoas maligno (SPM) es una entidad rara, infradiagnosticada, con esperanza de vida de meses. Consiste en una plexopatía lumbosacra proximal y dolor a la flexión de cadera ipsilateral, normalmente secundario a neoplasias. Descripción de caso clínico, revisión de casos reportados.

Materiales y métodos

Hombre de 55 años, fumador, hipertenso, diabético, pólipo rectal reseccionado en 2018 (anatomía patológica: adenocarcinoma colorrectal pT1). Rectoscopias de control normales. Consultó en 2021 por dolor lumbar refractario e hidronefrosis bilateral, pero sin signos de obstrucción en pruebas de imagen iniciales.

Resultados

Mejoría parcial del fracaso renal tras colocación de stent J-J, resolución tras nefrostomía. TC-abdominal de control mostró imagen en psoas compatible con hematoma secundario a nefrostomía. Extenso estudio de causas incluyendo infecciosas o inflamatorias negativo. Tras 3 meses de persistencia clínica, PET-TC evidenció linfadenopatía pulmonar cuya biopsia mostró recurrencia del adenocarcinoma. Los síntomas e imagen observada en psoas se atribuyeron finalmente a un SPM dada la progresión clínica. El paciente falleció 2 meses tras el diagnóstico. El SPM fue descrito en 1989 y la revisión bibliográfica identificó 44 casos (30% por cáncer ginecológico, 20% urológico, 18% gastrointestinal, 30% otros).

Conclusiones

Este caso señala la dificultad de diagnosticar el SPM, por la complejidad de acceso al retroperitoneo y limitación de las pruebas de imagen. Ante una plexopatía lumbosacra, especialmente tras historia neoplásica, se debe considerar este síndrome y su identificación rápida es esencial para iniciar tratamiento precoz. Este es el primer caso, según nuestro conocimiento, de SPM presentado con hidronefrosis bilateral.

Carcinomatosi meníngia: un repte diagnòstic i terapèutic per al neuròleg

Raquel Tena-Cucala¹, Marta Simó², Montse Alemany^{2,3}, Noelia Vilariño², Jordi Bruna^{2,3}, Roser Velasco^{2,3}.

1. Servei de Neurologia, Hospital Universitari de Bellvitge-IDIBELL. L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

2. Unitat de Neuro-oncologia, Hospital Universitari de Bellvitge-Institut Català d'Oncologia, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

3. Institut de Neurociències i Departament de Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia, Universitat Autònoma de Barcelona, Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa sobre malalties Neurodegeneratives, Bellaterra.

INTRODUCCIÓ

La carcinomatosi meníngia (CM) és una complicació neurològica que apareix en el 10% de pacients amb tumors sòlids. Té dos formes de presentació: tipus 1, citologia (AP) en líquid cefalorraquidi positiva amb neuroimatge compatible o no; i tipus 2, negativitat o atípia de citologia amb neuroimatge i clínica compatibles. La quimioteràpia administrada per via intratecal (TIT) s'utilitza en el tractament d'aquests pacients.

MÉTODES

Estudi descriptiu retrospectiu unicèntric dels pacients amb CM tractats amb TIT en el nostre centre on s'analitzen les dades epidemiològiques, oncològiques, diagnòstiques, terapèutiques i pronòstiques.

RESULTATS

Hem tractat amb TIT un total de 105 pacients amb CM entre 2010-2021, la majoria dones (64,8%) i amb edat mitja de 60 anys (35-89). La neoplàsia sòlida més freqüent va ser pulmó (59%), seguida de la mama (32,4%). 73 CM van ser de tipus 1 i 32 CM de tipus 2. La primera AP va ser positiva en un 59%, atípica 2,4% i negativa en el 23,8%. En la segona punció només un terç (27%) de les atípiques/negatives va resultar positiva. Hem administrat el TIT a través d'un dispositiu intraventricular en el 58,1% dels pacients, amb una taxa de complicacions molt baixa (3,33%). La mitjana de cicles/pacient per va ser de 10 (1-21). Un terç dels pacients (32,4%) van sobreviure 12 o més mesos.

CONCLUSIÓ

La CM és una complicació neuro-oncològica tractable en la que els neuròlegs podem tenir un paper actiu tant en el procés diagnòstic com en el terapèutic, per contribuir a incrementar la supervivència dels pacients.

PRIMERA CONVERSA EN CEFALEA

Autores: Teresa Marco Galindo, Neus Fabregat Fabra, Santiago Fernández Fernández, Víctor Obach Baurier. Hospital Clinic, Barcelona

Introducción: El presente proyecto de investigación aborda una temática muy importante en la unidad de cefalea cómo es la primera visita en la unidad.

La primera visita supone un importante impacto, no solo en el paciente, sino también en los profesionales. Así este proyecto viene a rediseñar la primera visita en cefalea para conseguir una gestión de expectativas más realista, ayudar al paciente a la gestión de su cefalea y mejorar la adherencia.

Objetivo: crear una herramienta que de respuesta a los problemas y preocupaciones comunes que tienen los pacientes con cefalea y que ésta se adapte a la individualidad del paciente y a los recursos disponibles.

Metodología:

Primera fase: Identificación de necesidades y oportunidades.

Segunda fase: Co-creación de soluciones con pacientes y profesionales de la unidad de cefalea.

Tercera fase: Probar y evaluar la herramienta.

Resultado: Herramienta para la primera visita en la que se facilita la preparación de esta, consiguiendo una gestión de expectativas más realista y una expresión asertiva de las preocupaciones y necesidades.

La primera conversa, fomenta la cooperación entre profesionales y pacientes a la hora de acordar un plan de cuidados que responde a sus necesidades, así como proporciona información más clara y personalizada al paciente sobre el abordaje de su cefalea que le ayudará a gestionar su enfermedad y mejorará la adherencia terapéutica. También reduce dudas, inmediatas después de la consulta y/o en casa de lo hablado y refuerza los próximos pasos acordados.

Título: Cefalea hípica

Autores: Teresa Marco Galindo, Neus Fabregat Fabra, Santiago Fernández Fernández, Víctor Obach Baurier. Hospital Clinic, Barcelona

Introducción: La cefalea hípica, es una cefalea primaria cuya característica es que ocurre durante el sueño. Para su diagnóstico es preciso excluir causas secundarias, realizando estudios de neuroimagen. La dificultad para su diagnóstico radica en su variabilidad y baja casuística. El tratamiento de primera línea es cafeína e indometacina.

Descripción caso: Mujer, 53 años. Antecedentes: sobrepeso, migraña e intervenida de hernia discal lumbar. Consulta por cefalea hemicraneal derecha opresiva con el movimiento e intensidad moderada de 3-4 horas de duración, le despierta y se asocian náuseas y vómitos. No síntomas trigéminoautonómicos. Anamnesis, episodios desde 4-5 meses que fue intervenida de hernia discal, sistemáticamente se interrumpe el descanso nocturno y ha ido aumentando de frecuencia, hasta hacerse diario. Refiere que dichas crisis asocian náuseas y duran horas, tomaba paracetamol y dexketoprofeno con escasa eficacia, cuya intensidad puntúa con 7-8.

Diagnostico diferencial: Ante síntomas de alarma se realiza Tomografía computerizada craneal y analítica de sangre. Dichas exploraciones no mostraron hallazgos patológicos.

Discusión: La ausencia de hallazgos patológicos y descartado otras causas secundarias, refuerzan la sospecha de cefalea primaria y aplicando los criterios de la clasificación internacional de cefaleas puede establecerse que se trata de una cefalea hípica. Se inicia tratamiento de cafeína 100mg antes descanso nocturno. La paciente mejora con el tratamiento y desaparecen las crisis. En este caso clínico vemos la importancia de realizar anamnesis y exploración con signos y síntomas de alarma para descartar patologías más graves. Una vez descartadas, continuar con el planteamiento y estudio de otros diagnósticos diferenciales.