

COMUNICACIONES

1.

ATROFIA BULBOESPINAL DE KENNEDY: PRESENTACIÓN DE UNA FAMILIA

Díaz-Ruiz R, Aguilar-Andújar M, Montes-Latorre E,
Vázquez-Rodríguez R, Porcacchia P, Caballero-Martínez M
Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La enfermedad de Kennedy o atrofia bulboespinal autosómica recesiva ligada al X presenta unas características electrodiagnósticas casi patognomónicas. La mayoría de los pacientes tienen disminución de amplitud o ausencia de los potenciales sensitivos, lo que refleja una degeneración de las raíces dorsales. Este hallazgo es relevante, ya que no aparece en otras enfermedades de motoneurona. La presencia de debilidad proximal y bulbar, fasciculaciones faciales, ginecomastia y una historia familiar positiva deben hacer sospechar esta entidad. Los estudios neurofisiológico y genético confirmarán el diagnóstico. **Casos clínicos.** Presentamos una familia de cuatro varones y tres mujeres. Estudiamos dos varones, de 67 y 68 años, con un cuadro progresivo de debilidad generalizada de predominio proximal de varios años de evolución. En la exploración presentaban pseudohipertrofia de gemelos y atrofia grave de la musculatura intrínseca de manos y pies. RMPS abolidos. No referían trastorno sensitivo. Ginecomastia. El estudio neurofisiológico objetivó ausencia o disminución de las amplitudes de los potenciales sensitivos y disminución de las amplitudes de respuestas motoras con relativa preservación de las velocidades de conducción. El EMG mostró una afectación neurógena crónica con trazados muy simplificados en todos los músculos explorados, con escasa actividad denervativa (ondas positivas y fibrilaciones) y fasciculaciones. **Conclusiones.** La enfermedad de Kennedy tiene una presentación heterogénea, tanto en su comienzo como en su sintomatología, lo que muchas veces dificulta su diagnóstico. Sin embargo, aunque la presentación clínica sea variable, los hallazgos electrodiagnósticos son bastante constantes y constituyen una herramienta fundamental para el diagnóstico.

2.

VALOR DE LOS SIGNOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS EN LAS CONVULSIONES FEBRILES

Montiel-Durán MJ, Ramos-Jiménez MJ, Navas-Sánchez P,
Núñez-Castaín MJ, González-Medina C, Postigo-Pozo MJ,
Fernández-Sánchez VE, Bauzano-Poley E

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. Las convulsiones febriles son muy frecuentes en la infancia. Los EEG intercríticos suelen ser normales. Se han descri-

to patrones EEG considerados pronósticos en relación a la posibilidad de recurrencia de crisis, en nuevos procesos febriles: a) Actividad theta posterior a 4-7 Hz; b) Inestabilidad en regiones bitemporales y vértex. **Objetivo.** Revisión de niños con convulsiones febriles (dos últimos años), buscando los signos EEG descritos como valor predictivo de recurrencia de las convulsiones. **Pacientes y métodos.** Revisamos 187 pacientes, de 6 meses a 4 años de edad, con convulsiones febriles. Se les practicó EEG de vigilia, aplicando la técnica estándar. Se excluyeron 19 pacientes, atendiendo a: encefalopatía previa, organicidad en neuroimagen, epilepsia previa conocida y sueño durante el registro. **Resultados.** Analizados los 168 pacientes restantes presentaron: 105, EEG normal; 11, actividad a 4-7 Hz posterior; 41, signos de inestabilidad bitemporal y vértex, y 11, hallazgos EEG epileptiformes (éstos últimos fueron excluidos del seguimiento). En los 157 pacientes restantes se analizó la existencia o no de recurrencia de nuevas crisis: 88 pacientes no presentaron recurrencia y de los 69 casos con recurrencia, tenían EEG normal 38 (36% de 105), signos de inestabilidad en regiones bitemporal y vértex 26 (63,4% de 41), y actividad lenta posterior 5 (45,4% de 11). **Conclusiones.** Los signos EEG predictivos pueden ser una ayuda de aproximación pronóstica en la recurrencia de convulsiones febriles. El signo EEG de inestabilidad en regiones bitemporales y vértex tiene mayor valor predictivo que la actividad a 4-7 Hz en regiones posteriores.

3.

ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO: ESPECTRO CLÍNICO Y ELECTROENCEFALOGRÁFICO

Fernández V^a, Postigo MJ^a, Ojea T^b, Montiel MJ^a, Bauzano E^a

^aServicio de Neurofisiología Clínica. ^bServicio de Neurología.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La encefalopatía de Hashimoto o encefalopatía sensible a esteroides asociada con tiroiditis autoinmune (SREAT) es una encefalopatía rara (prevalencia: 2,1/100.000; unos 30 casos publicados) de probable origen autoinmune, asociada a anticuerpos antitiroideos (antimicrosomales/ antiperoxidasa/anti-TPO). Presenta pruebas de función tiroidea normales y una clínica heterogénea: cuadros de tipo encefalitis con deterioro de conciencia brusco/síntomas psiquiátricos, o cuadros de tipo encefalopatía de dos tipos: tipo 1 (50%), en pacientes jóvenes o de mediana edad con un curso con recaídas y remisiones y episodios tipo ACV, y tipo 2 (40%), en pacientes ancianos con un curso progresivo, alteraciones de cognición (demencia) y conducta. Todos los tipos clínicos pueden presentar crisis epilépticas (mioclónicas, parciales complejas). Su tratamiento es con corticoides/inmunoglobulinas intravenosas/plasmaféresis. El tratamiento antiepiléptico puede empeorar los síntomas. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los aspectos clínicos y electroencefalográficos (EEG) de las encefalopatías de Hashimoto detectadas en nuestro hospital en el último año. **Resultados.** Detectamos cinco casos de encefalopatía de Hashimoto: uno del tipo encefalitis, con alucinaciones, deterioro del nivel de conciencia y crisis mioclónicas y parciales complejas que empeoraban con tratamiento antiepiléptico, y cuatro de tipo encefalopatía, uno

del tipo 1 y otros tres de tipo 2. Los EEG mostraron en general moderada lentificación difusa, con localizaciones variables y escasa representación de las crisis. Empeoramiento de la actividad de base con el tratamiento antiepiléptico. **Conclusiones.** El EEG es muy útil en el diagnóstico, diagnóstico diferencial y seguimiento de alteraciones neuropsiquiátricas que no responden a tratamiento convencional, como la encefalopatía de Hashimoto.

4.

COMPLICACIONES DEL TRATAMIENTO CON TOXINA BOTULÍNICA: CASO CLÍNICO

Postigo MJ, Fernández VE, Navas P, Montiel MJ, Núñez MJ

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La toxina botulínica se emplea en el tratamiento de distonías focales, espasticidad o hiperhidrosis. Existe el tipo A (Botox[®], Dysport[®]) y el tipo B (Myobloc[®], Neurobloc[®]). Farmacocinéticamente, actúan mediante la unión irreversible al terminal nervioso colinérgico presináptico interrumpiendo el flujo de calcio iónico. **Caso clínico.** Varón, de 57 años, con distonía cervical desde hace 15 años, tratado con Dysport durante tres meses. Tras 45 días de la última dosis, presentó debilidad proximal y distal, arrastraba los pies, sin fluctuaciones, parestesias, visión doble, ni dificultad para hablar o tragar. Exploración física: paresia orbicular y ambos esternocleidomastoideos, tetraparesia simétrica de predominio proximal y en miembros superiores. Pruebas de imagen, bioquímica, hemograma, coagulación y líquido cefalorraquídeo, normales. Electroneurograma y respuestas F, normales. Estimulación repetitiva de cubital, espinal y facial con signos de afectación presináptica (fenómeno de facilitación postejercicio y decremento del 10-15% de amplitud/área a 3 Hz). Fibra simple voluntaria con jitter y número de bloqueos aumentado. Electromiograma con abundante actividad de denervación en músculos de cintura escapular, PUM de amplitud disminuida y duración reducida, con reclutamiento precoz. **Conclusiones.** Complicaciones locales: excesiva debilidad muscular local (disfagia o ptosis), rash local, hipertensión intraocular (blefarospasmo), plexopatías o radiculopatías. Complicaciones distales (por flujo retrógrado axonal y paso a sangre): síndrome gripal, alteraciones de la transmisión neuromuscular, del sistema autónomo, desarrollo de anticuerpos antitoxina botulínica (3-10%), prurito generalizado o *exitus*. Destaca la amplia diversidad de complicaciones tras el tratamiento con toxina botulínica y la importancia de los estudios neurofisiológicos para el diagnóstico y evolución de algunas de dichas complicaciones.

5.

MONITORIZACIÓN NEUROFISIOLOGICA INTRAOPERATORIA EN INTERVENCIONES DE ENDARTERECTOMÍA CAROTÍDEA

Postigo MJ^a, Fernández VE^a, Montiel MJ^a, Calleja F^b, Jiménez J^b, Tamayo J^c, Fernández O^c, Bauzano E^c

^a Servicio de Neurofisiología Clínica. ^b Servicio de Cirugía Cardiovascular.

^c Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. El tratamiento quirúrgico de las estenosis carotídeas puede ser mediante endarterectomía o por angioplastia carotídea, cuyo objetivo es aumentar el aporte de oxígeno cerebral y prevenir el ictus. La técnica convencional en la endarterectomía consiste en un clampaje provisional (3 min), un clampaje definitivo, la disección de la arteria, la retirada de la placa y el cierre arterial. El *shunt* carotídeo será algo opcional, según lo indique la monitorización. Las indicaciones de la endarterectomía son pacientes seleccionados, con obstrucción > 75%, sintomática o no de la arteria carótida in-

terna extracraneal. Consigue el 15% de reducción de ictus en dos años de seguimiento. La monitorización neurofisiológica intraoperatoria advierte del daño en estructuras nerviosas en riesgo durante la intervención. Se realiza mediante electroencefalografía y potenciales evocados somestésicos del nervio mediano (PESS), que determinarán la necesidad de colocación de *shunt* durante el clampaje carotídeo. **Pacientes y métodos.** Tras tres años y medio de experiencia se han realizado 36 endarterectomías con monitorización de electroencefalografía y PESS: 28 hombres y 8 mujeres, con 63,5 años de edad media, siendo el 69% izquierdas y el 31% derechas. **Resultados.** Cambios transitorios en la electroencefalografía en tres casos (uno requirió *shunt*), cambios transitorios en PESS en un caso (por compresión externa de vena yugular), cambios combinados electroencefalografía y PESS en ningún caso. Alteraciones postoperatorias, ningún caso. **Conclusiones.** Destaca la importancia de la monitorización neurofisiológica intraoperatoria en la prevención de daños durante la intervención, y la necesidad de un equipo multidisciplinar (cirujano cardiovascular, neurólogo, anestesta, enfermería y neurofisiólogo) en estrecha colaboración.

6.

SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS: A PROPÓSITO DE UN CASO

Navas-Sánchez P, Ramos-Jiménez M, Montiel-Durán MJ, Rodríguez-Santos L, Fernández-Sánchez VE, Postigo-Pozo MJ, Núñez-Castaín MJ

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. Los síndromes miasténicos congénitos son procesos infrecuentes derivados de defectos presinápticos, sinápticos o postsinápticos de la placa motora con afectación del margen de seguridad de la transmisión neuromuscular. Cursan con hipotonía, debilidad y fatiga. No hay un mecanismo inmunológico subyacente. Se pueden diagnosticar a través de la clínica y pruebas farmacológicas, electrofisiológicas (EMG, estimulación repetitiva, fibra aislada) y de genética molecular. **Caso clínico.** Recién nacido hipotónico con ausencia de movimientos respiratorios espontáneos y sospecha de un síndrome miasténico congénito. Se realizaron las siguientes pruebas complementarias: ecografía, resonancia magnética de tronco y fondo de ojo, normales; estudio de metabolopatía y de cadena respiratoria mitocondrial, negativos. Genética de Ondine y distrofia miotónica congénita, negativas. Enzimas musculares, normales. Biopsia muscular: hipotrofia de fibras tipo I y II. EEG: ondas delta-brush, períodos de atenuación de voltaje. ENG/EMG: estimulación repetitiva con decremento. EMG con trazados intermediarios con PUM de baja amplitud, fatiga y actividad espontánea (fibrilaciones y ondas positivas). Anticuerpos antirreceptor de acetilcolina, negativos. Estudio de mutaciones genéticas de síndromes miasténicos congénitos, negativo, pero con dos cambios en heterocigosis del gen *DOK7*. Se trató con piridostigmina, efedrina y daminopiridina sin respuesta. Actualmente en soporte ventilatorio. **Conclusiones.** Un número significativo de síndromes miasténicos congénitos pueden presentarse en el neonato, con variable expresión clínica y pobre pronóstico. La exploración neurofisiológica tiene un inestimable valor en el diagnóstico y tratamiento de estos niños. No siempre es posible asignar tales pacientes a uno de los grupos de síndromes miasténicos congénitos combinando hallazgos clínicos, neurofisiológicos y de genética molecular.

7.

EPILEPSIA FOTOSENSIBLE

López-Gutiérrez I, Rosado-Peña B,
Quesada-Lucas M, Ferrer-Baena A

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivo. Presentar una revisión de epilepsia fotosensible a propósito del caso de una paciente con lupus eritematoso sistémico (LES), que en el curso de esta enfermedad sufrió crisis epilépticas desencadenadas únicamente por estímulos luminosos. **Caso clínico.** Mujer de 19 años, diagnosticada de LES, que coincidiendo con una exacerbación de dicha enfermedad presentó, en un parque de atracciones, un episodio de visión de luces blancas seguido de movimientos tonicoclónicos generalizados. Posteriormente padeció múltiples episodios de visión de luces blancas, seguidos de sacudidas del tronco, de algún miembro o de giro de la cabeza, que se desencadenaban al ver de cerca la televisión, la pantalla de un ordenador antiguo o al re-

cibir la luz del sol a través de una fila de árboles, circulando en un ciclomotor. En el EEG en privación de sueño se recogió punta-onda occipital izquierda con difusión a regiones homo y contralaterales durante la estimulación lumínica intermitente (respuesta fotoparoxística). En la resonancia magnética cerebral se objetivó una lesión corticosubcortical occipital izquierda, compatible con hipoplasia o atrofia cerebral focal en secuencia T₂. **Conclusiones.** La presencia de crisis epilépticas con una semiología occipital inicial, siempre desencadenadas por estimulación luminosa, la evidencia electroencefalográfica de respuesta fotoparoxística (punta-onda occipital izquierda con difusión homo y contralateral) y la lesión en neuroimagen de la región occipital izquierda, orienta hacia una epilepsia fotosensible (la forma más frecuente dentro del síndrome de epilepsia refleja en humanos), con un determinante lesional en una paciente con LES. Aunque la mayoría de las epilepsias reflejas no presenta lesión estructural identificable, en los últimos años se ha descrito un número creciente de casos clínicos de epilepsia refleja en los que se ha demostrado la existencia de una lesión focal específica en el córtex crítico, como ocurriría en nuestro caso.