

III Reunió Anual de la Societat Catalana de Neurofisiologia Clínica

Tarragona, 4 de març de 2011

EEG

1.

Avaluació d'una encefalopatia postanòxia després d'una aturada cardiorespiratòria

N. González-Arnau^a, M. Ferrándiz-Mach^a, L. Martín-Muñoz^a, P. Loma-Osorio^b

^aServei de Neurofisiologia Clínica. ^bUnitat Coronària. Hospital Josep Trueta. Girona.

Introducció. La mort sobtada, i particularment la mort sobtada cardíaca, és un problema sanitari de primer ordre. Tot i la millora de les pràctiques de reanimació, l'evolució de la majoria de pacients després de l'aturada és desfavorable. Les lesions cerebrals secundàries poden comportar greus seqüeles. És important una bona avaluació neurològica i poder establir possibles pronòstics. **Pacients i mètodes.** Presentem una sèrie de sis pacients que van patir una aturada cardiorespiratòria durant l'any 2010, ingressats a la Unitat Coronària del nostre hospital. A tots els pacients se'ls ha practicat una exploració neurològica, un registre d'electroencefalograma, uns potencials evocats somatosensorials d'extremitats superiors (obtenció de resposta N20), i es valoren els nivells d'enolasa neuronal sèrica. Es considera si tenen criteris de mal pronòstic (dades consensuades a la bibliografia) atenent als resultats de les diferents proves: clínica, electroencefalograma, potencials evocats somatosensorials i enolasa neuronal. **Resultats.** Dos pacients complien quatre criteris de mal pronòstic i van ser *exitus* als pocs dies. Dels quatre restants, dos complien dos criteris de mal pronòstic, un va ser *exitus* i l'altre va quedar amb moderada disfunció cognitiva. Un dels pacient només tenia un

criteri de mal pronòstic i es va recuperar completament, i l'altre que no tenia cap criteri ha quedat amb una moderada-greu disfunció cognitiva. **Conclusió.** La combinació de paràmetres clínics, neurofisiològics i analítics permet establir un pronòstic evolutiu més ajustat a pacients amb encefalopatia postanòxia després de mort sobtada.

2.

Estado parcial complejo en una paciente con leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (enfermedad de van der Knaap)

S. Amezcua^a, P. Casquero-Subías^b

^aServicio de Neurofisiología Clínica.

^bServicio de Neurología. Hospital General Mateu Orfila. Menorca.

Introducció. La enfermedad de van der Knaap es una leucodistrofia rara de inicio en la infancia y lenta progresión heredada, con carácter autosómico recesivo y caracterizada por macrocefalia, deterioro cognitivo y motor con ataxia y espasticidad. Es causada por mutaciones en el gen *MLC1*, localizado en el cromosoma 22q-tel, que codifica una proteína de membrana altamente expresada en algunas células gliales. La resonancia magnética muestra un cerebro edematoso con anomalías difusas en la sustancia blanca y presencia de quistes subcorticales. Hasta el 50% presentan crisis epilépticas. **Caso clínico.** Se solicita un electroencefalograma urgente para una paciente de 56 años con antecedente de hermana afecta y diagnóstico genético de la enfermedad, con una tetraparesia espástica, deterioro cognitivo moderado y disartria secundarios que presenta tras una caída casual hace quince días; deterioro del estado general con disminución del

nivel de respuesta y episodios de hipertonia seguida de clonías de extremidades derechas con versión oculocefálica a la izquierda, seguidos de risa inmotivada. Tomografías axiales computarizadas craneales seriadas no evidencian lesiones agudas. El electroencefalograma muestra la aparición de actividad rítmica focal parietal izquierda, con propagación variable de 20 a 30 s de duración, frecuencia de tres cada 10 minutos, y lentificación focal entre crisis. Se trata el estado epiléptico con infusión de levetiracetam; disminuye drásticamente la frecuencia de las crisis, pero persiste un deterioro general progresivo. El control electroencefalográfico al tercer día no muestra actividad epileptiforme. Tras una semana, y sin ser tributaria de medidas terapéuticas agresivas, la paciente es *exitus*. **Conclusión.** El interés del caso reside en que presenta una enfermedad rara de reciente descripción con un estudio completo, incluyendo comprobación del defecto molecular en tejido encefálico por necropsia, y con un comienzo epiléptico atípico.

EMG

3.

Neuropatia en la porfíria aguda intermitent. Presentació de dos casos

N. Ragner^a, B. García^a, I. Serrano^a, M. Gratacós^a, J.L. Seoane^a, M. Benito^a, J. Gámez^b, M. Crespo^c

^aSecció d'Electromiografia. Servei de Neurofisiologia Clínica. ^bUnitat Neuromuscular. Servei de Neurologia.

^cUnitat d'Infeccioses. Servei de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducció. La porfíria aguda intermitent (PAI) és una malaltia hereditària poc freqüent associada a un dèficit de l'enzim porfobilinogen desaminasa, que es caracteritza per atacs aguts de disfunció global del sistema nerviós, amb nàusees, vòmits, estrenyiment, dolor abdominal, neuropatia perifèrica i trastorns psiquiàtrics. La baixa prevalença d'aquesta entitat i el quadre clínic, a vegades complex, dificulta la sospita del diagnòstic. La presència de neuropatia pot ser la forma d'inici d'una PAI. **Casos clínics.** Dos dones, de 23 i 37 anys, amb inici de PAI, que presenten un quadre de tetraparèsia d'instauració aguda, amb conservació de reflexos osteotendinosos, excepte areflexia aqüília i lleu clínica sensitiva. Posteriorment es va instaurar una greu amiotròfia de predomini distal. Els exàmens neurofisiològics practicats van mostrar caigudes d'amplitud de potencials motors i, en menor grau, sensitius, amb conservació de les velocitats de conducció i latències motores distals. L'estudi electromiogràfic va mostrar l'existència d'abundant activitat espontània i patrons d'activació greument deficitaris i de característiques neurògenes. En una pacient es va practicar estudi del sistema nerviós autònom mitjançant registre de la resposta simpàticocutània i variació de la freqüència cardíaca (RR), que va ser patològic. **Conclusions.** Es descriuen dos casos amb neuropatia aguda en l'inici d'una PAI. La neuropatia és de característiques axonals i de marcat predomini motor, i pot cursar amb gran gravetat. Cal considerar la PAI en el diagnòstic diferencial de les neuropaties axonals, ja que el diagnòstic adient pot permetre la instauració de tractament i evitar seqüeles importants.

Potencials evocats

4.

Valor pronòstic dels potencials auditius de latència mitjana. Experiència en una sèrie de 42 pacients en coma

E. Cases-Rodríguez^b, J. Pedro-Pérez^b, C. Flores^b, I. Moreno-Gómez^b, S. Yagüe-Jimeno^a, I. Herrero-Messequer^c, L. Corral-Ansa^c, L. García-Huete^d, J. Montero-Homs^b, M. Veciana-De las Heras^b

^a Institut Universitari Dexeus-USP. Barcelona. ^b Servei de Neurofisiologia Clínica. ^c Servei de Medicina Intensiva. ^d Reanimació Urgències, Anestesia. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

Introducció. Els potencials evocats auditius de tronc cerebral (PEATC) i de latència mitjana (PEALM) ajuden a avaluar el tronc de l'encèfal i el còrtex auditiu primari. El registre dels PEATC és àmpliament utilitzat i no té una particular dificultat de realització. El registre dels PEALM està poc estès per les seves dificultats tècniques i perquè encara avui dia és tema de discussió quins són els seus generadors. **Pacients i mètodes.** Estudiem els PEATC, PEALM i potencials evocats somatosensorials (PESS) en 42 pacients en coma en els darrers quatre anys. L'etiologia del coma en aquests pacients és diversa: aturada cardiorespiratòria ($n = 27$), lesió traumàtica cerebral ($n = 5$), patologia vascular cerebral ($n = 7$) i altres ($n = 3$). Per registrar els potencials evocats auditius realitzem uns estímuls auditius, que són uns clics a intensitat elevada (95 dB), sobre cadascuna de les oïdes individualment, amb emmascarament contralateral de -20 dB. La freqüència d'estímul és de 9,1 Hz tant per a PEATC com per a PEALM. Per al registre dels potencials auditius fem elèctrodes a Cz, F3, F4, amb referència a orelles i un terra a Fz. Els casos en els

quals es troba reflex miogènic són rebutjats i, si és possible, s'administren relaxants musculars als pacients i es repeteix l'estudi. Registrem dues sèries de 2.000 estimulacions cadascuna. Anàlitzem per PEATC les ones I, II, III, IV i V i les interlatències I-III, I-V, III-V, i per PEALM, les ones Na i Pa. Es realitzen els PESS seguint estàndards internacionals i es valoren les ones N9, N13, N20, P13 i P14. **Resultats i conclusions.** Al tercer mes de la realització dels potencials evocats, 10 pacients havien despertat, 32 estaven encara en coma vegetatiu persistent o havien mort. Cap dels 16 pacients en els quals havia estat absent de forma bilateral la N20 dels PESS van recobrar la consciència: sensibilitat (S), 100%; especificitat (E), 38%; valor predictiu negatiu (VPN), 100%, i valor predictiu positiu (VPP), 50%. Dels 17 pacients que tenien la Pa dels PEALM absent bilateral, dos van despertar (S: 88%; E: 32%; VPP: 47%; VPN: 80%). En 13 pacients, els PEALM van presentar dificultats de valoració, entre altres causes per presència de miografia.

5.

Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada. Avaluació clínica i neurofisiològica i seguiment

L. Martín-Muñoz^a, N. González-Arnau^a, M. Ferrándiz-Mach^a, R. Robles-Cedeño^b, Ll. Ramió-Torrentà^b, A. Molins-Albanell^b

^a Servei de Neurofisiologia Clínica. ^b Servei de Neurologia. Hospital Universitari Josep Trueta. Girona.

Introducció. La síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada és un trastorn idiopàtic, multisistèmic, caracteritzat per una panuveïtis granulomatosa bilateral associada principalment a trastorns neurològics i dermatològics. Afecta a individus amb alts nivells de pigmentació, especialment dones joves. **Cas clínic.** Dona de 23 anys, d'origen marroquí, que va ingressar en el nostre hospital per un quadre agut de disminució de l'agudesa visual i cefalea

greu de 15 dies d'evolució. Els estudis oftalmològics van mostrar un despreniment de retina exudatiu bilateral. La RM craneal i l'SPECT cerebral van ser normals. La RM d'òrbita va mostrar lesions extenses retinocoroidals bilaterals. L'anàlisi de sang va ser normal, mentre que el de líquid cefaloraquíd va mostrar marcada pleocitosi limfomonocitària. Als 15 dies de l'inici dels símptomes, l'estudi de la via visual amb potencials evocats visuals (PEV) amb estímul d'escaquer alternant no va mostrar resposta i l'electroretinograma (ERG) va mostrar una greu afecció de les respostes fotòpiques i escotòpiques, de predomini d'aquestes últimes. Amb tractament precoç d'altres dosis de corticosteroides es va veure una gran milloria de l'agudesa visual. L'estudi de control de la via visual, tres mesos després, va demostrar normalització dels PEV i una gran milloria de l'ERG, tant de les respostes fotòpiques com de les escotòpiques, més marcada a aquestes últimes. **Conclusions.** Davant d'un pacient amb despreniment de retina exudatiu, multifocal i bilateral amb simptomatologia sistèmica associada, és fonamental la sospita de la síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada. El tractament precoç i mantingut és la base d'una bona evolució. L'ERG és una prova molt útil en el tractament d'aquesta síndrome, a l'hora de detectar una lesió retiniana precoç.

6.

Estudis neurofisiològics en un pacient amb adrenoleucodistrofia

S. Yagüe-Jimeno^a, J. Valls-Solà^c, E. Cases-Rodríguez^b, C. Casasnovas-Pons^b, A. Albertí-Aguiló^b, I. Moreno-Gómez^b, J. Montero-Homs^b, M. Veciana-De las Heras^b

^a Institut Universitari Dexeus-USP. Barcelona.

^b Hospital Universitari de Bellvitge.

^c L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

^d Hospital Clínic. Barcelona.

Introducció. L'adrenoleucodistrofia és

una malaltia peroxisomal causada per una anomalia a un gen del cromosoma X que provoca una acumulació d'àcids grassos saturats de cadena llarga, que s'associa a desmielinització del sistema nerviós central i insuficiència adrenocortical. Actualment es distingeixen diferents variants. Presentem el cas d'un pacient afecte d'una forma gradualment progressiva espinal de l'adult i les seves troballes neurofisiològiques. **Cas clínic.** Home de 37 anys amb antecedents familiars d'adrenoleucodistrofia lligada al cromosoma X, afecte d'insuficiència suprarenal i paraparèsia espàstica. L'exploració neurològica va mostrar una espasticitat a les extremitats inferiors, hiperreflexia generalitzada, reflex cutani plantar extensor i marxa paretospàstica. Les resonàncies magnètiques cranial i medul·lar no van evidenciar alteracions morfològiques o de senyal. Estudis neurofisiològics: potencials evocats visuals normals. Potencials evocats auditius, motors (estimulació magnètica transcranial) i somatosensorials, amb un increment del temps de conducció central i amb una afectació més accentuada a les extremitats inferiors. Els potencials evocats làser van ser normals a les extremitats superiors i el territori facial. A les extremitats inferiors no es va obtenir resposta consistent; la sensació percebuda era diferent a la de les extremitats superiors i l'estímul làser evocava un moviment involuntari semblant a un clonus de latència variable, que no s'evocava amb estímuls elèctrics intensos. **Conclusions.** Les anomalies en els estudis neurofisiològics reflecteixen la progressiva afectació del sistema nerviós central de forma més precisa que la que mostren l'exploració clínica o la neuroimatge. En aquest pacient, l'estimulació selectiva de les fibres Aδ i C de les extremitats inferiors no va donar lloc a cap potencial evocat. En canvi, provocava la contracció alternant involuntària de músculs antagonistes, la qual cosa suggereix l'activació de patrons de moviment subcorticals.