

XIII Reunión Anual de la Sociedad Extremeña de Neurología

Badajoz, 28-29 de enero de 2011

1.

Identificación de genes que inducen retraso mental en el estudio de un síndrome de Wargo mediante *array* de SNP

M. González-Carpio Serrano^b, M. Rubio Rodrigo^b, R.M. Lago Lestón^a, J.M. Carbonell Pérez^b, J. Sáenz Hurtado^b, E. Galán Pérez^d, M. Núñez Estévez^e, C. Durán Herrera^c, R. Rodríguez López^b

^aFundación Pública Gallega de Medicina Xenómica. ^bUnidad de Genética. Servicio de Inmunología y Genética. Hospital Infanta Cristina. ^cServicio de Neurología. Hospital Infanta Cristina. ^dServicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil. ^eServicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno Infantil. Badajoz.

Introducción. La pérdida de genes contiguos en la región del cromosoma 11p13 origina el denominado síndrome de Wargo. La patología neurológica que lo define se asocia a la delección del gen del factor neurotrófico derivado del cerebro (BDNF), que regula funciones esenciales en el sistema nervioso central como la supervivencia y la diferenciación celular o el crecimiento axonal y dendrítico. La caracterización exacta de la alteración genética identificada en el caso que presentamos reveló la haploinsuficiencia de varios genes que, como *BDNF*, desempeñan un papel esencial en la neuroplasticidad. Su análisis exhaustivo facilitará el seguimiento y manejo clínico prospectivo e individualizado del fenotipo que irá desarrollando el paciente. **Caso clínico.** Paciente con 6 meses de edad afectada de aniridia. Se realizó estudio citogenético de alta resolución a la paciente y ambos pro-

genitores, junto a un análisis molecular mediante análisis masivo de SNP/CNV en genoma completo con *array* GeneChip 6.0 de Affymetrix. El cariotipo identificó una delección *de novo* que el *array* confirmó y redefinió con mayor exactitud en el *locus* 11p12-15.1. La pérdida comprende 20,8 Mb y afecta a 74 genes. Se atribuye capacidad deletérea destacable a los genes *CSRP3*, *SLC6A5*, *FANCF*, *BDNF*, *FSHB*, *PAX6*, *WT1*, *CD59*, *LMO2*, *CAT*, *CD44*, *RAG1* y *RAG2*. **Conclusiones.** La haploinsuficiencia del gen *PAX6* explica la aniridia aparecida, único signo congénito de los asociados a la delección 11p12-15.1. El efecto modulador de la actividad y función neuronales, la adaptación cerebral, el estado de ánimo y la recuperación de la memoria atribuidos a *BDNF* en los últimos años detallan la susceptibilidad global de la paciente. La implicación de los genes *SLC1* y *PRRG4* puede contribuir al retraso mental y rasgos autistas.

2.

Agresividad en la relación entre el paciente con demencia y su cuidador. ¿Quién agrede a quién?

J.M. Hernández Pérez, F. Castellanos Pinedo, B. Rodríguez Fúnez, J.M. Zurdo Hernández, B. Cueli Rincón, C. García Fernández, V. Ramírez Manchón, M. Bejarano Parra

Unidad de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres.

Objetivo. Estudiar las conductas agresivas entre pacientes con demencia y sus cuidadores, su correlación con otros

factores y sus posibles indicadores predictivos. **Pacientes y métodos.** Estudio transversal y observacional en 143 pacientes con demencia (escala de deterioro global, GDS: 4-6) y sus cuidadores. La agresividad del paciente se valoró con la escala de agresividad manifiesta (OAS), y el posible maltrato por parte del cuidador, con el *Care-giver Abuse Screen* (CASE). Se utilizaron otras escalas para la valoración cognitiva, conductual y funcional. **Resultados.** Un 40,6% de los pacientes presentaban agresividad, siendo el tipo más frecuente la agresividad verbal (39,2%), seguida de la agresividad hacia objetos (11,2%). El 21% de los pacientes con demencia tenían riesgo de sufrir maltrato, según el CASE. Existía una alta correlación entre las puntuaciones en la OAS y el CASE ($r = 0,653$; $p < 0,01$). El estudio de regresión lineal mostró que los pacientes con mayor impulsividad, menor afectividad hacia el cuidador y puntuación en la GDS más alta tenían mayor riesgo de presentar conductas agresivas ($R^2 = 0,407$; $p < 0,001$). La sobrecarga del cuidador y su impulsividad, junto a la agresividad y comorbilidad psiquiátrica del paciente, aumentaron el riesgo de maltrato del cuidador al paciente ($R^2 = 0,671$; $p < 0,001$). **Conclusiones.** El perfil del demente agresivo es un paciente con demencia avanzada, impulsivo y con baja afectividad hacia su cuidador; y el cuidador maltratador es una persona impulsiva con un alto grado de sobrecarga, que está a cargo de un paciente agresivo y con otras psicopatologías asociadas. El 21% de los pacientes con demencia tienen riesgo de sufrir maltrato.

3.

Mujer de 56 años con cefalea en trueno: a propósito de un caso

D.M. Tena Mora^a, M.J. Luque^b, A. Megías^b, I. Quintana^b, A. Lacal^b, L. Vicente^b, V. Fernández^b

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Medicina Interna. Hospital Siberia-Serena. Talarrubias, Badajoz.

Introducción. La cefalea en trueno es una entidad clínica ocasionada a menudo por patologías neurológicas o sistémicas que pueden conllevar la muerte del paciente si no se identifica y se instaura un tratamiento etiológico precoz. Se presenta el caso de una paciente con cefalea en trueno con el fin de que el residente de neurología sepa identificarla y establecer un diagnóstico etiológico óptimo. **Caso clínico.** Mujer de 56 años, auxiliar de enfermería, con antecedentes personales de migraña sin aura en tratamiento con naproxeno. Intervenido de mioma uterino y hernia inguinal. Rankin histórico de 0. Negaba antecedentes familiares neurológicos. Valorada en consultas de neurología por haber sufrido una semana antes una cefalea muy intensa, súbita, espontánea, que nunca había tenido, que alcanzó su máxima intensidad en su inicio y duró ocho horas. Fue a su centro de salud, donde se constataron cifras normales de glucemia y de tensión arterial. La anamnesis por aparatos fue anodina. Se procedió al ingreso de la paciente para seguimiento evolutivo y la realización de diversas pruebas complementarias. Estudio de líquido cefalorraquídeo: salida de líquido claro. Ci-

tología, microbiología y bioquímica: normales o negativas. Presión de apertura: 6 cmH₂O. Neuroimagen: resonancia cerebral, angiorrsonancia de cuatro vasos y venosa, normales. Estudio analítico: bioquímica general, ionograma, estudio de autoinmunidad, hormonas tiroideas y catecolaminas en orina de 24 horas y en sangre, en límites normales o negativos. La paciente se mantuvo asintomática durante su ingreso y no ha vuelto a sufrir recurrencia alguna a día de hoy. **Conclusiones.** Estamos ante una paciente con diagnóstico clínico de cefalea en trueno según los criterios diagnósticos de la Sociedad Internacional de Cefaleas, en este caso primaria porque a través de las pruebas complementarias efectuadas se descartaron diversas patologías sistémicas y neurológicas. El residente de neurología ha de saber identificar la cefalea en trueno dado que hay procesos que lo causan que son potencialmente mortales si no se tratan a tiempo. Como ilustra este caso clínico, la mayoría de las cefaleas en trueno son primarias, asociadas a menudo a otras cefaleas (migrañosa en este caso) y las recurrencias son raras.

4.

Fibrinólisis intravenosa en ictus secundarios a disecciones arteriales craneocervicales

M.E. González Soltero, R.M. Romero Sevilla, J.C. Portilla Cuenca, T. Gavián Iglesias, A. Serrano Cabrera, M. Gómez Gutiérrez, M. Caballero Muñoz, P.E. Jiménez Caballero, I. Casado Naranjo

Unidad de Ictus. Sección de Neurología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La fibrinólisis intravenosa está indicada en el ictus isquémico independientemente de la etiología subyacente; aunque no existen estudios aleatorizados ni controlados que analicen la seguridad y eficacia en pacientes con disecciones arteriales, su uso se basa en series de casos. Nuestro objetivo es analizar la seguridad y eficacia de la fibrinólisis intravenosa en los pacientes diagnosticados de disección arterial. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de los pacientes in-

gresados en la Unidad de Ictus diagnosticados de ictus isquémico secundario a disección arterial, que fueron tratados con fibrinólisis intravenosa. Analizamos las variables demográficas: gravedad clínica (escala NIH al ingreso), hallazgos neurosonológicos, evolución clínica (escala NIH al alta y escala de Rankin a los tres meses) y aparición de complicaciones relacionadas con la fibrinólisis intravenosa. **Resultados.** Desde junio de 2007 hasta noviembre de 2010 recibieron fibrinólisis intravenosa tres pacientes con disección arterial (3,75% del total de fibrinólisis). La edad media fue de 37 años, y la escala NIH media al ingreso, de 10,6. En dos casos, los hallazgos neurosonológicos en la fase aguda orientaron al diagnóstico de disección arterial. La NIH media al alta de la Unidad de Ictus fue de 4,6, y el Rankin a los tres meses, de 2,3. No se produjeron complicaciones derivadas del tratamiento. **Conclusiones.** En nuestra serie, el tratamiento con fibrinólisis intravenosa en pacientes con ictus isquémico secundario a disección arterial ha resultado eficaz y seguro, aunque estos resultados no permiten extraer una conclusión general. Basándonos en la evidencia clínica actual, consideramos que el uso del tratamiento fibrinolítico es una opción terapéutica en este grupo de pacientes.

5.

Estudio de un caso de ataxia espinocerebelosa por alteración del gen SCA2

R.M. Lago Lestón^a, M. González-Carpio Serrano^a, T. Herrera Moreno^a, M.T. García de Cáceres^a, C. Durán Herrera^b, R. Rodríguez López^a

^aUnidad de Genética. Servicio de Inmunología y Genética. ^bServicio de Neurología. Hospital Infanta Cristina. Badajoz.

Introducción. Las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes constituyen un grupo clínico heterogéneo cuya base molecular y mayoritaria es la expansión del número de repeticiones del trinucleótido CAG en los genes SCA. Son patologías en las que se produce la degeneración neuronal que provoca una serie de síntomas alta-

mente invalidantes y sin tratamiento médico curativo. Uno de los fenómenos más problemáticos de este tipo de trastornos es el fenómeno de anticipación, en el que los síntomas se presentan de forma más temprana y más grave en generaciones sucesivas; de ahí la importancia y la necesidad de un diagnóstico molecular prematuro. **Caso clínico.** Se analizaron 30 pacientes con ataxia esporádica y cinco con historia familiar de patrón mendeliano. Un varón de 32 años con antecedentes familiares relacionados ingresó con mioclonías, síntomas bulbares, hipoacusia del oído izquierdo, deterioro cognitivo leve y afectación de la sensibilidad profunda con ENG/EMG normal. Se amplificó la zona repetitiva de un grupo de genes SCA y se analizaron los productos con Abiprism 3130. El análisis directo del gen SCA2 reveló un alelo normal de 22 repeticiones y un alelo con expansión patológica de 39 repeticiones. Se confirmaron los antecedentes familiares con un patrón autosómico dominante. De las manifestaciones clínicas características del número patológico de repeticiones del gen SCA2, el paciente presentaba mioclonías y deterioro intelectual, a pesar de que la motilidad ocular extrínseca estaba conservada. **Conclusiones.** La alteración genética de SCA2 explica el cuadro clínico del paciente y su patrón hereditario. La valoración clínica exhaustiva en ataxias de aparición temprana es esencial para el diagnóstico y el consejo genético de estas patologías.

6.

Vasculitis aislada del sistema nervioso central

V. Ramírez Manchón^a, C. Gahete Jiménez^a, J.M. Ramírez Moreno^b, B. Rodríguez Fúnez^a, F. Castellanos Pinedo^a, J.M. Zurdo Hernández^a, B. Andújar Quirós^c, B. Cueli Rincón^a, C. García Fernández^a, M. Bejarano Parra^a

^aUnidad de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres. ^bSección de Neurología. ^cUnidad de Cuidados Intensivos. Hospital Infanta Cristina. Badajoz.

Introducción. La vasculitis aislada del sistema nervioso central (SNC) es una

forma rara de vasculitis de causa desconocida. Las pruebas sistemáticas de laboratorio suelen ser inespecíficas. Así, el diagnóstico diferencial es amplio e incluye enfermedades degenerativas, infecciosas, patología autoinmune y tumoral. **Caso clínico.** Mujer de 29 años, sin antecedentes personales de interés, que ingresó por un cuadro subagudo de cefalea y confusión, sin fiebre ni otros síntomas de afectación sistémica. El líquido cefalorraquídeo mostró una pleocitosis linfocitaria con hiperproteíorraquia. En la resonancia magnética (RM) cerebral se objetivaron lesiones compatibles con áreas de encefalitis. Ante la sospecha inicial de etiología herpética se inició tratamiento con aciclovir. La reacción en cadena de la polimerasa para el virus herpes simple fue negativa y la evolución clínica, desfavorable, con datos de hipertensión intracraneal y empeoramiento de las lesiones en la RM. Se realizó craneotomía descompresiva y lobectomía temporal del hemisferio más afectado. Tras recibir el resultado de la biopsia cerebral, con diagnóstico definitivo de vasculitis aislada del SNC, se inició tratamiento con prednisona, con respuesta satisfactoria. **Conclusiones.** La vasculitis aislada del SNC es una enfermedad infrecuente, con una presentación variable. Las pruebas de laboratorio son inespecíficas, aunque puede existir una pleocitosis linfocitaria moderada en el líquido cefalorraquídeo. La neuroimagen está habitualmente alterada, pero sin datos patognomónicos. La angiografía tiene baja sensibilidad y especificidad. Para el diagnóstico definitivo sigue siendo necesaria la biopsia cerebral y meníngea. Existen controversias respecto al mejor tratamiento, describiéndose resultados favorables tanto con la terapia aislada con prednisona como la combinada con ciclofosfamida. El diagnóstico de vasculitis aislada del SNC es un reto para el neurólogo, que requiere un alto índice de sospecha porque los estudios no invasivos resultan inespecíficos. El pronóstico ha cambiado con el uso de inmunosupresores, de ahí la importancia de su sospecha a fin de iniciar el tratamiento de forma temprana. Parece razonable considerar el uso de citotóxicos, como la ciclofosfamida, en pa-

cientes graves que no respondan satisfactoriamente a corticoides.

7.

Cefalea en pacientes con válvula de derivación ventriculoperitoneal. Presentación de un caso y revisión del síndrome del ventrículo rígido

J. Mata Gómez, J. Giménez, M. Ortega Martínez, J.M. Cabezano, J. Malca, I. Gilete

Servicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción. La cefalea en pacientes portadores de válvulas de derivación ventriculoperitoneal con ventrículos pequeños es un reto diagnóstico tanto para neurólogos como para neurocirujanos. Nuevos trabajos aportan datos que apoyan que la malfunción valvular puede estar presente en muchos de estos casos. **Caso clínico.** Paciente de 30 años, portador de una válvula de derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia secundaria a una toxoplasmosis neonatal, con historia de varias revisiones valvulares con clínica de hipertensión intracraneal y ventrículos pequeños en la tomografía computarizada (TC) craneal. Reingresó nuevamente por clínica de hipertensión y ventrículos pequeños, y se decidió recambio por válvula programable. Se comprobó la mejoría clínica y en la TC craneal de control se objetivó una dilatación ventricular. **Conclusiones.** La presencia de hipertensión intracraneal en un paciente con válvula y ventrículo pequeño se ha denominado *slit-ventricle syndrome* o síndrome del ventrículo rígido. Clásicamente se ha postulado que se trata de un cuadro secundario a la rigidez y falta de elasticidad de los ventrículos en un paciente dependiente de válvula, pero en las últimas revisiones se ha defendido que en el hiperdrenaje de líquido cefalorraquídeo (LCR) reside la clave fisiopatológica. En nuestro caso se comprueba este fenómeno, siendo un ejemplo de la complejidad del problema. La cefalea en pacientes con válvula ventriculoperitoneal, siendo de por sí un reto diagnóstico,

encuadra un grupo heterogéneo de causas, algunas derivadas del hiperdrenaje de LCR. A pesar de ello, la cefalea no relacionada con la válvula es la causa más frecuente de la misma.

8.

Ictus como inicio de una amiloidosis sistémica primaria no familiar

J.A. Fermín Marrero, M.J. Gómez Baquero, R.M. Romero Sevilla, J.C. Portilla Cuenca, T. Gavilán Iglesias, A.M. Falcón García, A. Serrano Cabrera, M.L. Calle Escobar, I. Casado Naranjo

Unidad de Ictus. Sección de Neurología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La amiloidosis sistémica es infrecuente y está producida por el depósito de inmunoglobulinas de cadenas ligeras en diferentes tejidos. La afectación cardíaca sucede en casi la mitad de los casos y se asocia a un pobre pronóstico. El diagnóstico se realiza mediante el estudio anatomopatológico. **Caso clínico.** Mujer de 69 años, con clínica ictal transitoria de inestabilidad y déficit motor. En la exploración física se objetivó una macroglía, siendo la exploración neurológica normal. En el estudio complementario se objetivó una lesión isquémica aguda en ganglios de la base derecha. El estudio etiológico demostró una miocardiopatía restrictiva; se realizó un estudio de biopsia rectal, que confirmó el depósito de sustancia amiloidea, y un estudio genético, que fue negativo para el gen *trastirretina*. Diagnóstico de accidente isquémico transitorio de probable origen cardiembólico secundario a miocardiopatía restrictiva amiloidea y amiloidosis primaria no familiar. **Conclusiones.** El ictus como forma de presentación inicial de la amiloidosis es muy poco común, y aún más siendo secundario a una miocardiopatía infiltrativa amiloidea, la cual no se considera en toda la bibliografía como una causa de émbolos cerebrales.

9.

Mutación en el gen *SCARB2* asociada a un síndrome clínico compatible con epilepsia mioclónica progresiva sin afectación renal

M.R. Querol Pascual^a, C. Durán Herrera^a, R. Guerrero López^b, J.M. Ramírez Moreno^a, A.B. Constantino Silva^a, A.M. Roa Montero^a, M.J. Gómez Baquero^a, A. Ollero Ortiz^a, M.A. Pons García^a

^aSección de Neurología. Complejo Universitario Hospital Infanta Cristina. Badajoz. ^bServicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. El término 'epilepsia mioclónica progresiva' engloba un grupo de enfermedades neurológicas que asocian, en mayor o menor grado, crisis epilépticas, mioclonía, ataxia, deterioro cognitivo y, en ocasiones, enfermedad renal. **Caso clínico.** Mujer de 31 años, universitaria, con antecedentes de consanguinidad lejana e historia familiar de posible enfermedad de Parkinson, que a los 21 años de edad comenzó con temblor posicional de reposo, postural y de acción, de dismetría bilateral, ataxia incapacitante para la bipedestación y la marcha, y aumento de los reflejos musculares profundos. Dos años más tarde mostró alteraciones en el equilibrio, con caídas y sacudidas mioclónicas con el sobresalto y el sueño. El cuadro clínico siguió un curso progresivo con empeoramiento del temblor y de las mioclonías, actualmente generalizadas, que empeoran en situaciones de estrés y ante cualquier estímulo, y ataxia grave. Recientemente ha sufrido algún episodio compatible con crisis tonicoclónicas generalizadas. En la exploración clínica actual destaca la presencia de mioclonías en cara, axiales y apendiculares. Se realizó un amplio estudio analítico para excluir causas adquiridas de ataxia mioclónica, entre las que destacan: metabolismo del cobre, hormonas tiroideas, autoinmunidad incluyendo cribado de celiaquía, anticuerpos onconeuronales y determinaciones de vitaminas E y B. La biopsia muscular no mostró citopatía mitocondrial. Los estudios de neuroimagen y los electroencefalogramas de vigila no

evidenciaron patología significativa. Los videoelectroencefalogramas sugieren un origen subcortical de las mioclonías. Los potenciales evocados somatosensitivos están ausentes. Los estudios genéticos para descartar ataxias dominantes o recesivas y del gen *ε-sarcoglicano* *DYT 11* fueron negativos. Sin embargo, en el último estudio genético realizado se identificó una mutación puntual del gen *SCARB2*, el cual codifica una proteína de membrana lisosomal LIMP-2 implicada en un tipo de epilepsia mioclónica progresiva. **Conclusiones.** El hallazgo de esta mutación en el gen *SCARB2* sugiere que la paciente sufre una variante de epilepsia mioclónica progresiva sin enfermedad renal en el momento actual. Sin embargo, las crisis epilépticas se han iniciado de forma tardía y la ataxia mioclónica progresiva constituye el síndrome clínico predominante.

10.

Análisis de los resultados de una consulta de alta resolución para síndrome del túnel del carpo en el Área de Salud de Plasencia: 2007-2010

B. Cueli Rincón, J.M. Zurdo Hernández, C. García Fernández, M. Bejarano Parra, V. Ramírez Manchón, F. Castellanos Pinedo

Unidad de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres.

Introducción. El síndrome del túnel del carpo (STC) es la mononeuropatía compresiva más frecuente. Su abordaje clínico se realiza fundamentalmente entre los servicios de Traumatología, Reumatología y Neurología. Su etiología es variada y su tratamiento depende del grado de compresión y de los procesos asociados. Se diseñó un protocolo específico para atención primaria de derivación de esta patología, que incluyó formación específica, y una consulta de alta resolución. Valoramos la fiabilidad diagnóstica de los médicos de atención primaria para el STC. **Pacientes y métodos.** Revisamos las historias de los pacientes atendidos en esta consulta de alta resolución desde su instauración hasta

diciembre de 2010. En la consulta de alta resolución se reevaluó la anamnesis y exploración, se realizó un electroneurograma y se establecieron las recomendaciones terapéuticas en función de los resultados. **Resultados.** Se atendieron 370 pacientes, de edades entre 16 y 91 años, un 81,9% mujeres. El 90,3% se adecuaron completamente al protocolo de derivación. El 86,8% presentaron datos compatibles con STC, con confirmación clínica o clínica y electrofisiológica. Un 35,4% de los pacientes precisaron evaluación quirúrgica posterior. Se estableció una relación de dependencia entre un diagnóstico positivo final para STC y un protocolo de derivación correctamente realizado en atención primaria en base a la prueba de chi al cuadrado ($p = 0,016$). **Conclusiones.** La sospecha previa de STC del médico de atención primaria adecuadamente formado se correlacionó con el diagnóstico posterior en la atención especializada. Esta consulta de alta resolución ahorra tiempo y consultas intermedias hasta el diagnóstico y el manejo final de los pacientes.

11.

Ataxia con apraxia oculomotora tipo 2: una causa rara de ataxia cerebelosa

A.B. Constantino Silva, C. Durán Herrera, A. Ollero Ortiz, M.J. Gómez Baquero, A. Roa Montero, M. Martín del Viejo, M.R. Querol Pascual, J.M. Ramírez Moreno, F.J. Hernández Ramos

Sección de Neurología. Complejo Univ. Hospital Infanta Cristina. Badajoz.

Introducción. La ataxia con apraxia oculomotora tipo 2 es una enfermedad rara. Se trata de una ataxia cerebelosa autosómica recesiva ligada al cromosoma 9q34. El gen asociado es *SETX*, cuyo producto proteico es la senataxina, implicada en la transcripción génica. Se caracteriza por ataxia cerebelosa de inicio habitualmente en la adolescencia y curso lentamente progresivo, con disartria, disminución de reflejos osteotendinosos y alteraciones sensitivas. La apraxia oculomotora puede ser leve o estar ausente inicialmente. Presentamos un caso de ataxia cerebelosa de causa rara. La evidencia de cuatro mutaciones en el gen de la senataxina confirmó el diagnóstico de ataxia con apraxia oculomotora tipo 2. **Caso clínico.** Mujer que inició, poco antes de los 19 años, un cuadro lentamente progresivo

pero discapacitante de ataxia, temblor y disartria, con posterior limitación de los movimientos oculares. Se realizó un amplio estudio para la exclusión de otras ataxias y destacaron como únicos hallazgos patológicos una elevación de alfafetoproteína y atrofia cerebelosa. **Conclusiones.** Los estudios genéticos son esenciales en el diagnóstico de las ataxias de inicio precoz, ya que tienen una fisiopatología variada, con diferencias en el tratamiento y el pronóstico. Además, el hecho de que los hallazgos clínicos y de las pruebas complementarias no sean concluyentes o característicos en algunas ataxias añade más importancia al diagnóstico molecular.

12.

Características basales y evolución de los pacientes fibrinolizados en la Unidad de Ictus del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres

R. Romero Sevilla, E. Gonzales, J.C. Portilla Cuenca, T. Gavilán Iglesias, M.L. Calle Escobar, G. Gámez-Leyva, A. Falcón, I. Casado Naranjo

Unidad de Ictus. Sección de Neurología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. Analizar las características de los pacientes y su respuesta al

tratamiento trombolítico intravenoso (TI) según el hospital de derivación. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo, retrospectivo, de los pacientes en tratamiento TI. Se agruparon en G1, para el Hospital San Pedro de Alcántara, y G2, para el resto de hospitales. Se analizaron: características de los pacientes, intervalo inicio de síntomas-atención en urgencias (IS-AU), IS-bolo de TI (IS-B), IS-valoración neurología (IS-N), puntuación NIHSS media al ingreso y al alta, y Rankin a los tres meses. **Resultados.** El 28,75% pertenecían a G2, siendo la mayoría varones ($p < 0,05$). La diferencia de edad no fue significativa. El intervalo IS-B fue de 147,02 min para G1 y 184,39 min para G2 ($p < 0,05$), y el intervalo AU-B, de 58,1 min para G1 y 101,67 min para G2 ($p < 0,005$). El intervalo IS-N fue menor a 3 h en el 87,71% en G1 y en el 39% en G2 ($p = 0,000$). La puntuación NIHSS media al ingreso fue de 14,4 en G1 y 17,17 en G2 ($p = 0,037$), y al alta, de 6,35 en G1 y 12,05 en G2 ($p = 0,05$). Hubo diferencias en el Rankin a los tres meses. **Conclusiones.** La eficacia del tratamiento TI es menor en los pacientes derivados de otros centros debido a que habitualmente son varones, con mayor gravedad clínica y mayor tiempo de demora que los derivados de nuestro hospital, posiblemente por la selección en el centro de origen.