

XXVI Reunión da Sociedade Galega de Neuroloxía

Monforte, Lugo, 25-26 de mayo de 2012

COMUNICACIONES ORALES

CO1.

Lacosamida en pacientes mayores de 60 años con epilepsia focal refractaria

P. Bellas-Lamas, A. Fraga-Bau, B. Acevedo, E. Álvarez, J. Gómez-Alonso

Servicio de Neurología.
Hospital Universitario Xeral-Cies. Vigo.

Introducción. La mayor incidencia de epilepsia ocurre en la población anciana. La lacosamida (LCM) es un fármaco antiepiléptico aprobado recientemente para terapia añadida en epilepsias focales, cuya prevalencia es muy elevada en el anciano. El buen perfil farmacocinético de la LCM podría favorecer su uso en este grupo de edad. En ninguno de los ensayos terapéuticos realizados con LCM se analiza la respuesta en pacientes mayores de 60 años, por lo que decidimos presentar nuestra serie. **Pacientes y métodos.** Se recopilaron prospectivamente todos los pacientes vistos en la consulta de epilepsia de nuestro servicio y tratados con LCM entre octubre de 2009 y diciembre de 2010. Se valoró la respuesta terapéutica en los pacientes mayores de 60 años con epilepsia focal, siguiendo las normas de la ILAE de 2010. **Resultados.** Se encontraron 18 pacientes con epilepsia focal (66,6% sintomática y 33,3% criptogénica) mayores de 60 años y tratados con LCM. Todos tenían epilepsia refractaria, habiendo fracasado una media de $8,05 \pm 3,07$ antiepilépticos (rango: 4-14) antes de añadir LCM. La dosis inicial de LCM fue de 50 mg/12 h, subiendo 50 mg cada dos semanas hasta alcanzar una dosis de 100 mg/12 h. De los 18 casos incluidos, el resultado

del ensayo fue indeterminado en tres (uno por efectos adversos precoces y dos por mal cumplimiento terapéutico), siendo así excluidos del análisis. De los 15 pacientes con ensayos informativos, tres (20%) permanecieron libres de crisis durante más de 12 meses (media: $16,6 \pm 3,5$ meses; rango: 12-22 meses). La dosis final media de LCM fue de 266,7 mg/día y los antiepilépticos más frecuentemente asociados a LCM fueron levetiracetam, lamotrigina, carbamazepina y fenobarbital. Los efectos adversos fueron tolerables y no se encontraron trastornos de la conducción cardíaca. La tasa de retención a los 12 meses fue del 87%. **Conclusiones.** En nuestra serie, la LCM mostró una notable eficacia y una buena tolerabilidad, como terapia añadida, en pacientes mayores de 60 años con epilepsia focal refractaria. En consecuencia, en este tipo de pacientes cuyo abordaje terapéutico resulta complejo, la LCM podría suponer una opción de interés.

CO2.

Afasia epiléptica: descripción de 10 nuevos casos

A. López-Ferreiro^a, X. Rodríguez-Orsorio^a, J.C. Fernández-Ferro^b, T. García-Sobrino^a, M. Pardo-Parrado^a, E. Costa-Arpín^a, M. Santamaría-Cadavid^a, J. Pardo^a, E. Corredera^a, F.J. López-González^a

^aServicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

^bServicio de Neurología. Hospital Infanta Elena. Madrid.

Introducción. La presencia de afasia, episódica o prolongada, como única manifestación clínica de la epilepsia es un fenómeno raro, poco descrito en la bibliografía. Nuestro objetivo es estudiar las afasias epilépticas diagnos-

ticadas en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Consideramos afasia epiléptica como la dificultad en la emisión o comprensión del lenguaje en pacientes conscientes. Los episodios se clasificaron como estado epiléptico o crisis parciales simples según los criterios de la Liga Internacional contra la Epilepsia (Broca, Wernicke o afasia mixta). Todos los pacientes fueron diagnosticados en base a características clínicas, hallazgos electroencefalográficos o respuesta clara a los fármacos antiepilépticos (FAE), con exclusión de los pacientes con patología estructural en resonancia magnética (RM). Analizamos las características demográficas, clínicas y electroencefalográficas, respuesta al tratamiento y evolución. **Resultados.** Diez mujeres (100%), con una edad media de $66,60 \pm 12,84$ años. Dos tenían antecedentes de epilepsia. Cinco pacientes presentaron afasia mixta; cuatro, de Broca, y uno, de Wernicke. En nueve casos se obtuvo registro electroencefalográfico crítico: en cuatro se objetivaron crisis electroencefalográficas regionales izquierdas, y en cuatro, enlentecimiento hemisférico izquierdo. Seis pacientes cumplían criterios de estado epiléptico y cuatro, de crisis parciales simples. La RM fue normal en el 50%. Las benzodiacepinas se utilizaron como primera línea de tratamiento en seis casos, con respuesta clínica en cuatro, respuesta electroencefalográfica en uno y ambas en otro. Todos los pacientes presentaron una mejoría clínica con FAE (levetiracetam: 70%). En el seguimiento, siete casos presentan un excelente control y tres han recurrido. **Conclusiones.** El diagnóstico de la afasia epiléptica es un reto. Los hallazgos del electroencefalograma ictal y la respuesta a los FAE son fundamentales para establecer el diagnóstico e instaurar el tratamiento oportuno.

CO3.

Encefalitis por anticuerpos antirreceptor de NMDA: descripción de un caso recidivante con muy larga latencia

G. Fernández-Pajarín, M. Santamaría, T. García-Sobrino, X. Rodríguez-Orsorio, F.M. Martínez-Vázquez, M. Arias

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La encefalitis por anticuerpos antirreceptor de N-metil-D-aspartato (NMDA) es una enfermedad autoinmune tratable. Su cuadro clínico más habitual cursa con alteraciones psiquiátricas, trastornos del movimiento, crisis epilépticas y disautonomía. Puede asociarse a neoplasias. Su diagnóstico se confirma al detectar anticuerpos antirreceptor de NMDA en suero y líquido cefalorraquídeo (LCR). Se han descrito casos recidivantes tras latencias variables, más frecuentes en pacientes sin neoplasia. **Caso clínico.** Varón de 51 años, que ingresó en el Servicio de Psiquiatría por alucinaciones auditivas, trastorno del comportamiento y lenguaje incoherente. En semanas previas se observaron episodios de desviación de comisura bucal y elevación de brazos. Exploración: agitación psicomotriz, ideas delirantes, risa inapropiada, discinesias faciales y de extremidades superiores. RM encefálica: áreas de hiperseñal en la sustancia blanca, sin realce con contraste. LCR: moderada pleocitosis linfocítica. Sufrió dos crisis convulsivas generalizadas sin recuperación posterior y fue trasladado a la Unidad de Cuidados Intensivos. EEG: actividad paroxística continua en el lóbulo temporal derecho. Los anticuerpos antirreceptor de NMDA resultaron positivos en LCR. Se trató al paciente con antiepi-

lépticos, metilprednisolona e inmunoglobulinas, con melloría paulatina. Resultaron normais una tomografía toracoabdominal e una ecografía escrotal. En su historial médico constaba un ingreso 25 anos antes, en el que presentou crisis convulsivas e parada respiratoria. Entón, a tomografía computarizada cerebral foi normal, presentaba pleocitosis linfocitaria en el LCR e lentificación difusa en el EEG. **Conclusiones.** La encefalitis por anticuerpos antirreceptor de NMDA puede recaer tras varias décadas; la coexistencia de trastorno psicótico agudo-subagudo y discinesias es clave para sospechar tal diagnóstico, aunque cada vez el espectro clínico de esta entidad es más amplio y afecta a todas las edades.

CO4.

Encefalopatía por anticuerpos antirreceptor de NMDA: descripción de un nuevo caso sin patología tumoral

A. Aneiros, M. Llana, J. Abella, M. Macías, D. Santos, R. de la Fuente

Sección de Neurología. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide. Ferrol, A Coruña.

Introducción. En 2007 se descubrió un tipo de encefalitis relacionada con los anticuerpos antirreceptor de NMDA, que suele desarrollarse como un síndrome neuropsiquiátrico de evolución multifásica y diagnóstico diferencial amplio y complejo. Suele afectar a mujeres jóvenes con teratomas ováricos (síndrome paraneoplásico) aunque, en algunos casos, no se identifica ningún tumor subyacente. Presentamos un caso de encefalopatía con anticuerpos antirreceptor de NMDA sin aparente evidencia de tumor. **Caso clínico.** Mujer de 16 años de edad remitida desde Urgencias a la consulta de Neurología por presentar, desde varios meses antes, episodios súbitos, de muy escasa duración, de malestar general y aparente 'desconexión' del entorno, sin pérdida de consciencia, movimientos involuntarios en extremidades ni relajación de esfínteres, de los que se recuperó espontáneamente, aunque mantenía una ligera bradipsiquia posterior y dificultades

para recordar y explicar lo sucedido y que coincidieron en su inicio con una situación familiar 'estresante'. La exploración neurológica inicial fue normal, al igual que la TAC craneal realizada en Urgencias. Desde la consulta se solicitaron RM craneal, EEG y consulta a Psiquiatría, donde se le diagnosticó 'probable trastorno adaptativo-converso'. La paciente sufrió, antes de completar los estudios solicitados, dos episodios convulsivos, tónico-clónicos, generalizados, por lo que ingresó en nuestra sección para iniciar tratamiento antiepiléptico y completar el chequeo diagnóstico habitual. Entre las diferentes pruebas complementarias solicitadas se evidenció la presencia de anticuerpos antirreceptor de NMDA y no pudo demostrarse la existencia de patología tumoral ovárica (únicamente poliquistosis) ni a otros niveles. Se inició tratamiento con corticosteroides y antiepilépticos, produciéndose una mejoría progresiva desde el punto de vista clínico y electroencefalográfico. Actualmente lleva 6 meses sin ningún tratamiento y no ha vuelto a presentar crisis epilépticas (desde hace 18 meses) ni otras alteraciones de conducta; en la última analítica realizada, los anticuerpos antirreceptor de NMDA habían resultado negativos. **Conclusiones.** La encefalopatía por anticuerpos antirreceptor de NMDA es, a pesar de su reciente caracterización, relativamente frecuente. La sospecha clínica se basa en la presencia, habitualmente en mujeres jóvenes, de alteraciones de la conducta, crisis o disautonomía. A pesar de la gravedad inicial, su identificación y el tratamiento precoz pueden conseguir recuperaciones sin secuelas.

CO5.

Impacto de los síntomas no motores en la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Parkinson

D. Santos-García, J. Abella, A. Aneiros, M. Macías, A. Llana, R. de la Fuente-Fernández

Sección de Neurología. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide. Ferrol, A Coruña.

Objetivo. Determinar el impacto de los síntomas no motores (SNM) sobre la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Parkinson (EP). **Pacientes y métodos.** Estudio observacional en el que se incluyeron pacientes consecutivos con diagnóstico de EP idiopática. Se evaluaron los SNM mediante la *Non-Motor Symptoms Scale* (NMSS). Se utilizó el *Parkinson's Disease Questionnaire-39 items Summary Index* (PDQ-39SI) para evaluar la calidad de vida. Mediante un modelo de regresión lineal se establecieron qué factores se comportaban como predictores de una peor calidad de vida. **Resultados.** Se incluyeron 107 pacientes (55,1% varones; edad media: $72,32 \pm 8,18$ años). La media de SNM fue de $14,59 \pm 6,19$ (rango: 0-27). La fatiga (78,5%), la nicturia (77,6%) y la frecuencia miccional (75,7%) fueron los SNM más frecuentes. Una mayor puntuación en la NMSS se asoció a un fenotipo rígido-hipocinético ($p = 0,004$), mayor estadio de Hoehn y Yahr ($p < 0,0001$), presencia de fluctuaciones motoras ($p < 0,0001$), discinesias ($p = 0,001$) y caídas ($p < 0,0001$). Hubo correlación entre la puntuación total en la NMSS y la edad ($r = 0,242$; $p = 0,012$), duración de la enfermedad ($r = 0,289$; $p = 0,003$) y puntuación en el *Activities of Daily Living Score* ($r = -0,641$; $p < 0,0001$). La puntuación en el PDQ-39SI se correlacionó con la puntuación total en la NMSS ($r = 0,647$; $p < 0,0001$) y un mayor número de SNM ($r = 0,656$; $p < 0,0001$). Todos los dominios de la NMSS se correlacionaron positivamente con el PDQ-39SI, excepto el 4 (problemas perceptivos/alucinaciones). La NMSS se comportó como un predictor independiente de una peor calidad de vida ($p < 0,0001$). **Conclusión.** Los SNM son frecuentes y tienen un impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes con EP.

CO6.

La identificación de la expansión intrónica de SCA36 en Galicia refuerza el papel del procesamiento disfuncional del ARN en la neurodegeneración

B. Quintáns^{a,b}, M. García-Murias^{c,d}, M. Arias^e, A. Seixas^f, P. Cacheiro^d, R. Tarrío^{b,d}, J. Pardo^e, S. Arias-Rivas^e, P. Blanco-Arias^{b,c}, D. Dapena^e, A. Carracedo^{b,c,d}, I. Silveira^f, M.J. Sobrido^{b,c}

^aHospital Clínico de Santiago de Compostela. SERGAS. ^bCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ^cFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela. ^dGrupo de Medicina Xenómica. Universidade de Santiago de Compostela. ^eServicio de Neurología. Hospital Clínico de Santiago de Compostela. ^fInstituto de Biología Molecular e Celular (IBMC). Universidade do Porto. Portugal.

Introducción. Recientemente se ha demostrado que SCA36 está causada por la expansión del *repeat* GGCTG en el intrón 1 de *NOP56* en familias japonesas. *NOP56* codifica un componente del complejo ribonucleoproteico y desempeña un papel en los procesos de transcripción y *splicing* del ARN. **Pacientes y métodos.** Hemos encontrado la misma mutación en diez familias gallegas, incluyendo dos grandes linajes de la Costa da Morte. El análisis de la expansión de SCA36 se llevó a cabo mediante las técnicas de *Southern Blot* y TP-PCR (*repeat-primed PCR*) y se identificaron alelos expandidos del rango de 650-2.500 unidades de repetición, con un único haplotipo. El cromosoma fundador común más reciente data de hace unos 600 años. **Resultados.** Estudiamos un total de 66 portadores de la mutación y observamos expansiones y contracciones de la región repetitiva en su transmisión. Las principales características clínicas de la enfermedad son un síndrome cerebeloso de inicio tardío, con signos de neurona motora superior e inferior, alteraciones oculomotoras e hipoacusia neurosensorial. SCA36 representa la forma más frecuente de ataxia espinocerebelosa dominante en Galicia, con implicaciones epidemiológicas para países de Sudamérica, principales destinos de la

emigración gallega. **Conclusión.** Junto con la reciente descripción de la expansión intrónica hexanucleotídica de *C9ORF72* en la esclerosis lateral amiotrófica, nuestros hallazgos resaltan todavía más el creciente reconocimiento del papel de un mal procesamiento del ARN en las enfermedades neurodegenerativas.

CO7.

Endarterectomía carotídea en el área sanitaria de Lugo. Aspectos epidemiológicos

L. Ramos-Rúa, L. Álvarez-Fernández, R. Piñeiro-Bolaño, J.A. Cortés-Laíño, F. Brañas-Fernández, R. Pego-Reigosa, S. Iglesias-González, M. Rodríguez-Rodríguez, M. Alberte-Woodward, M. Guijarro del Amo

Servicio de Neurología.
Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. La endarterectomía carotídea constituye un procedimiento de elección en el tratamiento de la estenosis carotídea significativa. La morbimortalidad derivada de la intervención es un factor limitante a la hora de su indicación, que resulta necesario conocer para establecer el riesgo/beneficio real del procedimiento. **Objetivos.** Revisión de la experiencia quirúrgica en el tratamiento de la estenosis carotídea mediante endarterectomía carotídea en nuestro centro. Evaluar la morbimortalidad del procedimiento y el grado de cumplimiento de las guías clínicas; secundariamente, analizar factores epidemiológicos.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo observacional de pacientes consecutivos sometidos a endarterectomía carotídea durante los años 2006 a 2011 incluidos en el área sanitaria de Lugo. **Resultados.** Del total de 186 pacientes y 192 casos de endarterectomía carotídea, un 76,6% fueron varones y un 24,6%, mujeres, siendo el 80,7% mayor de 65 años. En un 54%, las intervenciones fueron sobre carótidas sintomáticas y en un 43%, asintomáticas. En mujeres, un 42% fueron sobre carótidas asintomáticas. Un 6% de los pacientes se sometieron a más de una intervención, en el 80% sobre carótidas asintomáticas. La mor-

bimortalidad total fue del 40%. La mortalidad perioperatoria fue del 1%, sin considerar el riesgo derivado de procedimientos diagnósticos agresivos como la arteriografía. La mortalidad al mes, a los 3 meses, a los 6 meses y al año fue nula. La morbilidad perioperatoria fue del 39%: un 4,6% atribuido a complicaciones vasculares (ictus, ataque isquémico transitorio, síndrome coronario agudo sin elevación del segmento T, síndrome de reperfusión) y un 27,6% a complicaciones no vasculares, siendo un 9% graves (sangrado reintervenido, neumonía grave, bradicardia que precisa aminas, crisis epiléptica) y un 18% leves. **Conclusiones.** En nuestro centro, la endarterectomía carotídea se realiza en casi la mitad de los pacientes sobre carótidas asintomáticas. En general tiene una baja tasa de mortalidad y una morbilidad grave asumible. Con estos datos consideramos que nuestro centro está capacitado para la realización de endarterectomías carotídeas puesto que tanto la mortalidad como la morbilidad grave están por debajo de los estudios de referencia.

CO8.

Endarterectomía carotídea en el área sanitaria de Lugo. Pruebas de imagen

L. Álvarez-Fernández, L. Ramos-Rúa, R. Piñeiro-Bolaño, J.A. Cortés-Laíño, F. Brañas-Fernández, R. Pego-Reigosa, S. Iglesias-González, M. Rodríguez-Rodríguez, M. Alberte-Woodward, M. Guijarro del Amo

Servicio de Neurología.
Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. La endarterectomía carotídea constituye un procedimiento de elección en el tratamiento de la estenosis carotídea significativa sintomática. El grado de estenosis es el principal factor asociado en el momento de su indicación y el método recomendado para su medición es el NASCET. Aunque la prueba de referencia sigue siendo la arteriografía convencional, no está claro cuál es la mejor técnica de cribado. **Objetivo.** Evaluar la sistemática de diagnóstico de estenosis carotídea y el rendimiento

de las distintas pruebas de imagen en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo observacional de las pruebas de imagen realizadas a pacientes consecutivos que fueron sometidos a endarterectomía carotídea durante los años 2006 a 2011 del área sanitaria de Lugo. **Resultados.** Para la indicación de un total de 186 intervenciones se realizaron 386 pruebas de imagen, de entre las cuales un 41,2% correspondieron a angiorresonancia, un 32,4% a Doppler y un 26,4% a arteriografías. Por cada paciente se realizaron de media dos pruebas de imagen, siendo las más frecuentes la combinación de angiorresonancia y Doppler (50,5%). Se obtuvo una mayor concordancia (definida como aquellos valores que conducen hacia una misma actitud terapéutica) entre la angiorresonancia y la arteriografía (89,6% de los casos), mientras que la concordancia entre el Doppler y la arteriografía y el Doppler y la angiorresonancia giró en torno al 60%. La combinación de las tres pruebas fue concordante en un 51% de los casos. En un 52%, la graduación de la estenosis fue cualitativa (preoclusiva, crítica, significativa o no). En nuestro centro, solamente en un 1% de los estudios el grado de estenosis se determinó mediante criterios NASCET. **Conclusiones.** La angiografía convencional está perdiendo posiciones en favor de la angiorresonancia. Es preocupante el grado de discordancia entre el Doppler y el resto de técnicas, quizá por ser sensible al operador, debido a que es una técnica usada como cribado. Estamos siendo muy laxos a la hora de evaluar el grado de estenosis. Por ello se precisa una mayor comunicación entre neurólogos, radiólogos y cirujanos vasculares para establecer criterios claros en cuanto a la medición de la estenosis. Es preciso disponer de operarios con especial dedicación al Doppler para evitar sesgos en la medida de lo posible.

CO9.

Movimientos involuntarios y trastorno del comportamiento asociados a una nueva variante genética en el transportador cerebral de glucosa *SLC2A1*

P. Blanco-Arias^{a,b,c}, J. Eirís-Puñal^d, J. Joglar^b, A. Sánchez-Salmón^e, M.J. Sobrido^{a,b,c}

^a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. SERGAS. ^b Grupo de Medicina Xenómica. Universidade de Santiago de Compostela. ^c Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ^d Servicio de Pediatría. ^e Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. El espectro de manifestaciones clínicas relacionado con mutaciones en el gen *SLC2A1* y que se asocia a un déficit en el transportador cerebral de glucosa GLUT1 se ha ido ampliando en los últimos años. La distonía/discinesia paroxística inducida por ejercicio (DYT18), la espasticidad/coreoatetosis paroxística (DYT9), la encefalopatía epiléptica de inicio precoz o diferentes formas de epilepsia, incluso con buen control clínico con terapias convencionales, constituyen fenotipos reconocidos en su expresión clínica. **Caso clínico.** Varón de 12 años remitido para estudio por presentar episodios de caída al suelo y trastorno de conducta. De la anamnesis y visualización de vídeo aportado por la familia se desprende la presentación de episodios distónicos, mioclónicos y balísticos que involucran a extremidades inferiores de forma preferente y condicionantes de traspiés, desequilibrios y caídas al suelo episódicas y crisis coreicodistónico-balísticas prolongadas. El tratamiento con dieta cetogénica tiene una buena evolución inicial, con cese completo de los episodios coreicodistónicos. El mal cumplimiento posterior conduce a la reanudación de la clínica. Glucorraquia: 44 mg/dL; glucosa LCR/plasma: 0,57; PET cerebral (F18- FDG): disminución de actividad metabólica en el tálamo, región parietal posterossuperior, región occipital, córtex prefrontal parasagital y predominio de la actividad en los ganglios basales. La secuenciación cíclica

bidireccional de los diez exones codificantes y regiones de unión exón-intrón del gen *SLC2A7* identificó la variante genética NM_006516.2:c.1202C>G; NP_006507:p.Pro401Arg en el exón 9. Este cambio, no descrito previamente, está ausente en ambos progenitores, que son asintomáticos, así como en 262 individuos gallegos sin la enfermedad. **Conclusión.** El análisis molecular del gen *SLC2A7* permite abordar la identificación de diversas entidades, que incluyen trastornos del movimiento y epilepsia, y que representan enfermedades neurometabólicas tratables en las que el diagnóstico temprano, aunque no siempre sencillo, resulta fundamental.

CO10.

Vasoespasmo retiniano: descripción de tres casos

B. Rodríguez-Acevedo, A. Fraga-Bau, M. Aguado-Valcárcel, P. Bellas-Lamas, L. Midaglia, E. Álvarez-Rodríguez

Hospital Xeral. Vigo, Pontevedra.

Introducción. La ceguera monocular transitoria es una urgencia neurológica, siendo necesario descartar patología aterotromboembólica en la carótida interna (causa más frecuente), neuropatía óptica isquémica anterior, trombosis de la arteria central de la retina y disección carotídea. Dentro del diagnóstico diferencial se debe barajar el vasoespasmo retiniano; esta entidad benigna aparece a cualquier edad y se caracteriza por episodios recurrentes de disminución de agudeza visual monocular transitoria, de minutos de duración y recuperación completa. Puede estar producido por lesiones inflamatorias locales, sistémica, fármacos o ser idiopática, estando en estos casos alterada la regulación de la vasoconstricción-vasodilatación. El tratamiento de elección son los calcioantagonistas. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 62 años de edad en tratamiento con prostaglandinas intracavernosas, que acude por un episodio de ceguera monocular derecha de una hora de duración. Durante su ingreso presenta episodios diarios similares, objetivándose un defecto pupilar aferente. Se diagnostica vasoes-

pasmo retiniano idiopático y se ensaya tratamiento con flunaricina, nimodipino y verapamilo, con respuesta parcial. Recientemente ha comenzado a presentar episodios similares en el ojo izquierdo. Caso 2: varón de 26 años de edad que presenta desde hace nueve meses episodios de menos de 30 minutos de duración de ceguera monocular izquierda, con una frecuencia de hasta cuatro episodios semanales. Tras el inicio de tratamiento con verapamilo el paciente permanece asintomático. Caso 3: varón de 35 años que consulta por episodios de disminución de agudeza visual de dos minutos de duración en el ojo izquierdo, en relación con la toma de bebidas frías. Se realizan potenciales evocados visuales normales en situación basal, patológicos en el ojo izquierdo en relación con la ingesta de bebidas frías. Se instauran medidas preventivas. En los tres casos, las pruebas complementarias realizadas (angiorresonancia, serologías, autoinmunidad, velocidad de sedimentación globular, endarterectomía carotídea, Holter, potenciales evocados visuales) son normales. **Conclusiones.** El vasoespasmo retiniano es una patología probablemente infradiagnosticada, por lo que es necesario tenerlo en cuenta en el diagnóstico diferencial de la amaurosis fugaz cuando no se llega a un diagnóstico etiológico concreto. En nuestra experiencia, la respuesta al tratamiento con calcioantagonistas es parcial y no se ha encontrado un tratamiento totalmente efectivo en el primer paciente.

CO11.

Nuevas aplicaciones genómicas para el estudio de la etiología genética en enfermedades neurológicas

A. Ordóñez-Ugalde^{a,b}, C. Bettencourt^{c,d}, R. Lemos^e, B. Quintáns^{a,f}, J. Amigo^{a,g}, B. Sobrino^a, M. Morey-Villar^a, A. Carracedo^{a,g,h}, M.J. Sobrido^{a,h}

^aGrupo de Medicina Xenómica. Universidade de Santiago de Compostela. ^bInstituto de Biología Molecular e Celular (IBMC). Universidade do Porto. Portugal. ^cInstituto de Enfermedades Neurológicas. Fundación Socio-Sanitaria Castilla-La Mancha.

Guadalajara. ^dCentro de Investigación de Recursos Naturales (CIRN). Departamento de Biología. Universidad Las Azores. Portugal. ^eLaboratorio Keizo Asami. Universidad Federal. Pernambuco, Brasil. ^fHospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. SERGAS. ^gCentro Nacional de Genotipado. Universidade de Santiago de Compostela. Instituto de Salud Carlos III. ^hFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. SERGAS.

Objetivo. Evaluar las tecnologías de ultrasecuenciación genómica y sus posibles aplicaciones para el estudio de enfermedades neurodegenerativas. **Materiales y métodos.** *Next Generation Sequencing* (NGS) de exomas completos en enfermedades neurodegenerativas: paraparesia espástica hereditaria, calcificación idiopática de ganglios basales y ataxia espinocerebelosa. Se emplearon plataformas diferentes en dos centros: Santiago de Compostela-CeGen (SOLiD) y VU University, Ámsterdam (Illumina). Se usaron diferentes algoritmos de priorización de las variantes encontradas. **Resultados.** En el caso con paraparesia espástica hereditaria se utilizó un análisis previo de ligamiento que permitió reducir la localización a unas 40 Mb en tres regiones genómicas. En ellas se identificaron 414 variantes genéticas en 125 genes. Tras aplicar el algoritmo de priorización quedaron nueve genes, en cinco de los cuales se identificaron también alteraciones en casos de paraparesia espástica hereditaria en la base de datos de exomas de la Universidad de Miami, lo que los sitúa como principales candidatos. De seis variantes analizadas por secuenciación convencional, se corroboraron tres. En la familia con calcificación idiopática de ganglios basales se obtuvieron 51.068 y 46.336 variantes, respectivamente, en los dos afectados. Tras excluir las alteraciones no compartidas o en el cromosoma X y aplicar los criterios de filtrado, quedaron unas 1.700 variantes posibles. En ataxia espinocerebelosa se observaron más de 100.000 variantes distintas por familia, de las cuales unas 30.000 se localizaron en exones o regiones de *splicing*. Unas 3.000 variantes por familia eran compartidas por dos afectados y ausentes en un miembro no afectado. **Conclusiones.** La NGS

con protocolos adecuados de filtrado y priorización de variantes es una estrategia prometedora para la investigación en enfermedades neurogenéticas. Aún existen retos de interpretación, dado el elevado número de variantes identificadas. La tasa de falsos positivos depende de la plataforma de secuenciación y del protocolo bioinformático utilizados. Las alteraciones genéticas encontradas deben ser comprobadas por otros métodos y validadas con estudios funcionales. La disponibilidad de bases de datos orientadas sindrónicamente es fundamental para la interpretación de los estudios genómicos en enfermedades raras.

CO12.

Demencia presenil con inicio como síndrome de atrofia cortical posterior

R. Rodríguez, R. Yáñez, D. García, C. Cid, M.T. Rivas, G. Ozaita, M. López

Servicio de Neurología.

Complejo Hospitalario de Ourense.

Introducción. El término 'atrofia cortical posterior' fue utilizado por primera vez por el grupo de Benson para describir a pacientes con degeneración predominante de áreas asociativas parietotemporooccipitales. Es un síndrome clínico de curso crónico y caracterizado por una afectación precoz e intensa de funciones visuales superiores, con conservación inicial de otras funciones cognitivas. Los pacientes desarrollan agnosia visual, generalmente aperceptiva, con síndrome de Balint y una demencia que suele presentar patología tipo Alzheimer. **Caso clínico.** Mujer de 59 años, que a los 55 años comenzó con alteración del ánimo y del carácter, y alteraciones visuoespaciales. Desde un año antes de nuestra consulta desarrollaba un cuadro de demencia, con marcado trastorno mnésico y del lenguaje, y dependencia en actividades diarias. En la exploración cognitiva se objetivó desorientación temporoespacial, disminución de la fluencia verbal, bradipsiquia, trastornos de memoria inmediata y reciente, acalculia, agnosia visual y trastornos apráxicos, y alteración en pruebas eje-

cutivas. Tenía además una marcha bradicinética (había recibido tratamiento con neurolépticos típicos). Los estudios analíticos fueron normales, incluyendo hormonas tiroideas, vitamina B₁₂ y ácido fólico, marcadores tumorales y serologías. La bioquímica de líquido cefalorraquídeo fue normal y la proteína 14.3.3, negativa, así como los marcadores de síndromes paraneoplásicos. La RM cerebral mostró atrofia cortical parietooccipital, y en áreas temporales, y el SPECT cerebral, hipoperfusión parietooccipital bilateral y temporal. Se realizó tratamiento con rivastigmina, se retiraron los neurolépticos típicos y se añadió quetiapina. **Conclusión.** Destacamos la importancia de valorar síntomas iniciales para establecer diagnósticos tempranos, ya que la atrofia cortical posterior es una demencia focal con manifestaciones clínicas y neuropsicológicas propias que la diferencian de otros tipos de demencias.

PÓSTERS

P1.

Neumoencéfalo: una complicación excepcional de la meningitis neumocócica

M.T. Rivas, M.D. García-Bargo, M.C. Cid, R. Yáñez, R. Rodríguez, M. López, G. Ozaita

Servicio de Neurología.
Complejo Hospitalario de Ourense.

Introducción. Para que ocurra un neumocéfalo es necesario que exista una comunicación craneodural leptomeníngea, independientemente de la enfermedad de base. Existen dos mecanismos de producción: por pérdida de líquido cefalorraquídeo, reemplazado por aire para equilibrar las presiones, o por un mecanismo valvular, que permite la entrada de aire por presiones positivas desde cavidades neumatizadas. **Caso clínico.** Mujer de 71 años que ingresa por meningitis neumocócica secundaria a otomastoiditis izquierda y responde adecuadamente al tratamiento con mi-

ringotomía y cefotaxima. La TC craneal muestra colecciones de gas extraaxial en la fosa temporal izquierda y surcos de la convexidad superior, contenido purulento en los senos etmoidales, esfenoidales y celdillas mastoideas izquierdas. En su evolución la paciente presenta un empeoramiento clínico progresivo, por lo que se realiza reparación neuroquirúrgica de la mastoides, con drenaje lumbar transitorio de líquido cefalorraquídeo. En la TC craneal de control se aprecia la persistencia de la ocupación de los senos etmoidales, drenaje mastoideo izquierdo y resolución de gran parte del neumocéfalo. Ante la bradipsiquia y la debilidad en las extremidades inferiores que le imposibilitan la deambulación, se realiza ENMG, que descarta neuropatía/miopatía del enfermo crítico. Por RM cerebral se confirma una marcada hidrocefalia con reabsorción transependimaria aguda y signos de realce leptomeníngeo difuso y aracnoideo. Se realiza una punción lumbar, que es normal, y se coloca un drenaje lumboperitoneal, con mejoría clínica. **Conclusiones.** Identificar la presencia de aire en la cavidad craneal tiene una significación clínica importante, ya que puede provocar complicaciones, como un rápido efecto masa o una infección. Los traumatismos, la cirugía y la neuroradiología diagnóstica aparecen como las principales causas de neumocéfalo, siendo las neoplasias, las infecciones, los defectos genéticos craneales y los barotraumas un origen poco común.

P2.

Meningitis bacteriana secundaria a otitis media y neumocéfalo: una asociación poco frecuente

C. Cid, M.T. Rivas, M.D. García-Bargo, R.M. Rodríguez, R. Yáñez, G. Ozaita, M. López

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Introducción. El neumocéfalo se define como la presencia anormal de gas en la cavidad craneal. Los traumatismos y la cirugía son las causas más frecuentes, siendo las infecciones causas poco habituales. El neumocéfalo

lo en el espacio subaracnoideo como complicación de una otitis media aguda es excepcional, si bien se han descrito algunos casos en relación con la otitis media crónica. **Caso clínico.** Mujer de 42 años que presentó una otitis en el oído derecho como complicación de un proceso catarral agudo de vías altas, con escasa respuesta a antibióticos. Valorada por Otorrinolaringología, precisó miringotomía terapéutica por la escasa respuesta al tratamiento con antibiótico en gotas. En el curso de su evolución presentó un cuadro de fiebre, cefalea y vómitos con signos meníngeos, que pusieron de manifiesto una meningitis aguda bacteriana tras estudio del líquido cefalorraquídeo. En la TAC craneal se evidenció sinusopatía aguda maxilar derecha, esfenoidal izquierda y en ambas celdillas etmoidales bilaterales, así como la existencia de dos burbujas aéreas de neumocéfalo en la fosa temporal media derecha y el margen anterior parasagital derecho de la cisura interhemisférica en el lóbulo frontal. Se completó tratamiento antibiótico, con buena respuesta clínica, desapareciendo el neumocéfalo en la neuroimagen de control. **Conclusiones.** La presencia de aire en la cavidad craneal usualmente carece de significación clínica, ya que pequeñas cantidades de aire pueden ser absorbidas por el espacio subaracnoideo. Sin embargo, también puede provocar complicaciones como un rápido efecto masa o una infección, con deterioro neurológico progresivo, por lo que debe realizarse un seguimiento clínico y radiológico exhaustivo para evitarlo.

P3.

Meningitis por criptococo en un paciente aparentemente inmunocompetente

M. Santamaría-Cadavid, M. Pardo-Parrado, G. Fernández-Pajarín, X. Rodríguez-Orsorio, F.M. Martínez-Vázquez, M. Arias-Gómez

Complejo Universitario de Santiago de Compostela.

Caso clínico. Varón de 43 años, con antecedente de asma bronquial en

tratamiento con inhaladores. Presenta un cuadro clínico de siete días de cefalea, fiebre y vómitos, asociando en las últimas 24 horas alteraciones del comportamiento. En la exploración el paciente está afebril, desorientado en tiempo y espacio y bradipsíquico. Presenta rigidez de nuca y signos de Kerning y Brudzinski. El resto de la exploración es normal. Se realiza un análisis de sangre, análisis de orina y radiografía de tórax, que son normales. En la TC craneal se observa una ocupación del seno maxilar izquierdo. El estudio del líquido cefalorraquídeo muestra 459 leucocitos, predominio polimorfonuclear, glucosa de 57 mg/dL y proteínas de 1,4 g/L. Con el diagnóstico de meningococcalitis de probable etiología bacteriana se inicia tratamiento con cefotaxima, vancomicina y corticoides. Inicialmente la evolución es favorable, pero a las 24 horas reaparece la cefalea y agitación psicomotriz intensa, que precisa sedación e intubación orotraqueal y traslado a la Unidad de Cuidados Intensivos. En las muestras de hemocultivos y líquido cefalorraquídeo se aísla *Cryptococcus neoformans*. Se inicia tratamiento de inducción con anfotericina B y flucitosina durante cuatro semanas, aunque se modifica debido a una alteración de la función renal. Posteriormente se continúa con fluconazol. Dentro de los estudios complementarios destacan: RM cerebral inicial (normal), TAC toracoabdominal (afectación reticulonodular pulmonar), serología de virus de inmunodeficiencia humana (negativa) y estudio hematológico, que muestra linfopenia a expensas de linfocitos T e hipogammaglobulinemia. Se realizan punciones lumbares repetidas para control evolutivo y vigilancia de la presión intracraneal, que en todo momento permanece normal. Se realiza RM cerebral de control, que muestra focos de alteración de señal en los ganglios basales bilaterales, con tenue captación de contraste. Ante este hallazgo radiológico, se decide el inicio del tratamiento con corticoides orales, con mejoría radiológica posterior. El paciente presenta buena evolución clínica y continúa tratamiento de mantenimiento con fluconazol oral prolongado. **Conclusión.** Destaca la infec-

ción del sistema nervioso central por *C. neoformans* en un paciente adulto con inmunosupresión sin expresividad hasta la actualidad.

P4.

CADASIL: a propósito de un caso de demencia en un paciente joven

M. Saavedra, G. Fernández-Pajarín, C. Domínguez-Vivero, X. Rodríguez-Osorio, F.J. López, M. Lema, E. Corredera

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. El acrónimo CADASIL (*cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy*) se acuñó por primera vez en la última década del siglo pasado para referirse a una microangiopatía de herencia autosómica dominante causada por mutaciones sin sentido en el gen *NOTCH3* del cromosoma 19. Afecta a adultos jóvenes de ambos sexos, que desarrollan característicamente una tríada clínica consistente en migraña con aura, infartos subcorticales isquémicos y deterioro cognitivo de perfil subcortical. Los hallazgos en la RM son característicos, aunque no específicos. El diagnóstico de certeza se basa en la detección de depósitos de material osmiofílico granular en la biopsia cutánea o el estudio genético. No existe tratamiento específico. **Caso clínico.** Varón de 37 años que consultó por enlentecimiento mental, dificultad en la realización de tareas y trastorno en la fluencia del lenguaje. Como antecedentes destacaba una cifoescoliosis grave y un síndrome depresivo en tratamiento farmacológico. No presentaba factores de riesgo vascular. Su madre falleció en la sexta década de la vida tras sufrir varios ictus isquémicos, y dos de sus tíos maternos fueron diagnosticados de demencia. En la exploración general, además de la cifoescoliosis, destacaba hipoventilación pulmonar. Las constantes vitales eran normales. Presentaba una alteración grave en la velocidad de procesamiento, funciones ejecutivas, praxias visuoespaciales y aspectos motores del lenguaje. Tenía hiperreflexia generalizada y clono

aquíleo, la respuesta plantar era indiferente. En la TC cerebral se observó dilatación del sistema ventricular y una extensa hipodensidad de la sustancia blanca. En base a su cuadro clínico de deterioro cognitivo subcortical, antecedentes familiares y hallazgos en TC cerebral, se solicitó una biopsia de piel, que fue negativa para material osmiofílico granular, y un estudio genético, que mostró una mutación en el exón 11 del gen *NOTCH3*. **Conclusión.** Aportamos un nuevo caso con diagnóstico genético de CADASIL en el que se identifica una mutación en el codón 607 del exón 11, descrita por primera vez en Galicia y que comienza exclusivamente con deterioro cognitivo, en ausencia del resto de manifestaciones características de la tríada.

P5.

Síndrome corticobasal secundario a una trombosis venosa cerebral

L.M. López-Díaz^a, A. Martínez Pérez-Balsa^a, F.J. Vadillo-Olmo^b

^aServicio de Neurología. Hospital da Costa. Burela, Lugo. ^bIDINS. Oviedo, Asturias.

Introducción. El síndrome corticobasal es producido clásicamente por una taupatía. Presentamos un paciente con dicho síndrome secundario a trombosis venosa cerebral. **Caso clínico.** Varón de 65 años, sin antecedentes personales de interés, que presenta desde hace cinco meses alteraciones de la memoria reciente, acompañado de alteraciones visuoespaciales, incapacidad de manejar la mano izquierda y frialdad de dicho miembro, y arrastre de la pierna izquierda en la deambulación. En la exploración neurológica destacaba paresia de la mirada vertical, rigidez y bradicinesia del hemicuerpo izquierdo. Hipoestesia táctil del hemicuerpo izquierdo, acompañado de agraphosia, asternognosia y extinción sensitiva izquierda. Apraxia motora e ideomotora en el miembro superior izquierdo. Marcha: arrastre del miembro inferior izquierdo. Hemograma/bioquímica: normal (incluidos ANA y ANCA). Coagulación: normal. Líquido cefalorraquídeo: normal (incluyendo antígeno de *Cryptococcus*). Citología: negativa para células ma-

lignas. Serología: negativa para sífilis y enfermedad de Lyme. RM/angio-RM cerebral: trombosis crónica de la vena de Trolard derecha, infartos venosos en la región posterior del lóbulo parietal derecho. Ecografía abdominal: normal. Pruebas de trombofilia: normales o negativas. Homocisteína: 26 mmol/L. C677T de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR): positiva heterocigótica. El paciente actualmente recibe tratamiento con anticoagulantes, levodopa y ácido fólico. **Conclusión.** La heterogeneidad de la etiología del síndrome corticobasal se está incrementando y hace necesario excluir causas secundarias (vascular, tumoral), como en el caso presentado.

P6.

Ictus cerebrales múltiples en un paciente joven

C.M. Volkmer-García, A.M. García-Pelayo Rodríguez, V. Fraga-Vilanova, C. Sueiro-Padín, S. Cajarville-Martínez, N. Raña-Martínez

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Introducción. Las trombofilias hereditarias son un conjunto de trastornos genéticos que conllevan aumento del riesgo de desarrollar trombosis venosas, siendo cuestión de debate su implicación en trombosis arteriales. Presentamos una paciente joven con ictus múltiples simultáneos en relación con factores de riesgo vascular y trombofilia. **Caso clínico.** Mujer de 34 años, fumadora y usuaria de anticonceptivos orales. Acudía por disartria y hemiparesia izquierda brusca. La RM mostró infartos isquémicos subagudos en región silviana derecha, parietal izquierdo y caudado izquierdo. Radiografía de tórax, ecocardiograma, Doppler de troncos supraaórticos, angio-RM, ETT y ETS, TAC corporal, líquido cefalorraquídeo, analítica, pruebas reumáticas, autoinmunidad y serologías (virus de inmunodeficiencia humana, lúes, *Borrelia*): normales. El estudio de hipercoagulabilidad evidenció una mutación del gen de la protrombina y resistencia a proteína C activada. Se inició tratamiento anti-

coagulante, sin volver a presentar nuevos episodios trombóticos. **Conclusiones.** La resistencia a proteína C activada y la mutación del gen *G20210A* de la protrombina constituyen factores de riesgo de trombosis venosa, siendo controvertida su implicación en trombosis arteriales. Comunicamos un caso de ictus isquémicos múltiples en una paciente con factores de riesgo vascular y trombofilia asociada. Suggerimos la posibilidad de desarrollar trombosis arterial favorecida por estas mutaciones en conjunción con factores de riesgo de trombosis arterial establecidos.

P7.

Múltiples manifestaciones oculares en una mujer de 70 años

J. González-Ardura, A.M. García-Pelayo Rodríguez, C.M. Volkmer-García, C. Sueiro-Padín, A. López-Baz, M.D. Fernández-Couto

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Introducción. La arteritis de células gigantes (ACG) es una vasculitis autoinmune de vasos de mediano y gran calibre, que se presenta en mayores de 50 años. Los síntomas son consecuencia de la isquemia por oclusión luminal debida a inflamación e hiperplasia intimal. Pese a que no existen pautas de tratamiento establecidas, los corticoides en altas dosis, con posterior descenso progresivo, siguen siendo el tratamiento de elección. En estos pacientes es esencial un diagnóstico y tratamiento precoces con el fin de prevenir graves complicaciones neurológicas y sistémicas. Describimos el caso de una paciente con clínica brusca de afectación ocular secundaria a ACG. **Caso clínico.** Mujer de 75 años, sin antecedentes de interés, con cuadro brusco de ptosis y disminución de agudeza visual bilateral. En la exploración presenta parálisis del VI par craneal del ojo izquierdo, parálisis incompleta del III par craneal bilateral y ausencia de reflejo fotomotor del ojo izquierdo. Se objetivó una trombosis de la arteria retiniana del ojo izquierdo y papilitis bilateral. La analítica muestra velocidad de sedimentación glo-

bular y proteína C reactiva elevadas, trombocitosis, hipertransaminemia e hipoalbuminemia. Biopsia de la arteria temporal compatible con arteritis, y resto de pruebas (RM con contraste, electromiografía, radiografía de tórax, electrocardiograma y eco-Doppler de troncos supraaórticos), normales. Con el diagnóstico de arteritis de la temporal sistémica e intracaneal se inicia tratamiento con corticoides en altas dosis. **Conclusiones.** Las manifestaciones oculares en la ACG son frecuentes (14-70%), siendo la disminución de la agudeza visual la más común (97,7%), seguida de la oftalmoplejía (6-21%). Es importante conocer la clínica de esta enfermedad para su diagnóstico precoz con el fin de prevenir complicaciones devastadoras. La particularidad de nuestro caso radica en la brusca instauración de una clínica tan florida, con predominio de la afectación ocular.

P8.

Neuritis óptica bilateral secundaria a tratamiento con isotretinoína

A. Fraga-Bau, B. Rodríguez-Acevedo, M. Aguado-Valcárcel, L. Midaglia, E. Álvarez-Rodríguez, P. Bellas-Lamas

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La isotretinoína (ácido 13-cis retinoico) ha sido el tratamiento de elección para el acné nodular resistente y para otros trastornos dérmicos desde hace más de 20 años. Se sabe que puede producir efectos secundarios oftalmológicos, principalmente de refracción, córnea y párpados. A pesar de que hay descritos casos de neuritis óptica en pacientes, sobre todo mujeres jóvenes, que toman isotretinoína, no se ha podido establecer de forma definitiva una relación causal entre ambas, y se ha considerado como 'posible'. No se han encontrado casos de enfermedad inflamatoria en otra localización del sistema nervioso relacionados con isotretinoína. **Caso clínico.** Mujer zurda de 16 años, diagnosticada de acné nodular, remitida a la consulta de Neurología de nuestro hospital por un cuadro de un mes de evolución de

visión borrosa. Primero se afectó el ojo derecho y al cabo de unos días también el izquierdo, sin otra clínica acompañante. El cuadro comenzó en las dos semanas siguientes al inicio de isotretinoína por su acné. La exploración neurológica fue normal. Las pruebas complementarias realizadas fueron todas normales (RM, estudio de líquido cefalorraquídeo incluyendo bandas oligoclonales y proteinograma, autoinmunidad...), salvo los potenciales evocados visuales, que mostraron una neuritis óptica bilateral. La retirada del fármaco, ya iniciada días antes de la consulta, conllevó una recuperación clínica total en menos de dos semanas. **Conclusiones.** Creemos que en nuestro caso la isotretinoína (tras haber excluido otras etiologías) se puede establecer como causa de neuritis óptica bilateral en base a su estrecha relación cronológica con el inicio y suspensión del fármaco. Se debería tener en cuenta este efecto secundario a la hora de indicar el tratamiento y hacer una revisión exhaustiva de los pacientes tratados para poder calcular su incidencia real.

P9.

Miastenia grave anti-MUSK refractaria a tratamientos convencionales: ¿qué hacer a continuación?

V. Fraga-Vilanova, M.J. García-Antelo, A. López-Baz, J. González-Ardua, J.M. Marey-López, C. Lema-Devesa

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Introducción. La miastenia grave es una enfermedad autoinmune mediada por anticuerpos contra la placa motora, siendo los antirreceptores de acetilcolina los más frecuentes, seguidos de los antirreceptores de tirosinasa (MUSK). Presentamos un caso de miastenia grave anti-MUSK refractaria a tratamiento convencional que respondió favorablemente al tratamiento con rituximab. **Caso clínico.** Mujer de 48 años sin antecedentes de interés, con clínica progresiva de más de seis meses de evolución de disfagia, diplopía, debilidad facial y atrofia lingual. Los estudios de elec-

troneurografía mostraron afectación postsináptica de la transmisión neuromuscular. En los tests inmunológicos se detectaron anticuerpos anti-MUSK, siendo los anticuerpos anti-RACH < 0,10. La paciente recibió tratamiento con anticolinesterásicos, corticoides orales e intravenosos, inmunoglobulinas y plasmaféresis, presentando una evolución tórpida con episodios de insuficiencia respiratoria hipercápnica que precisó ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos. Debido a la mala evolución clínica, se decidió iniciar tratamiento con rituximab, con franca mejoría. **Conclusiones.** El rituximab es un anticuerpo monoclonal dirigido contra el antígeno de superficie CD20 expresado por los linfocitos B que ha demostrado ser eficaz en algunas enfermedades autoinmunes. En la bibliografía hay muy pocos casos descritos de miastenia grave anti-MUSK refractaria con respuesta a rituximab.

P10.

Síndrome de vasoconstricción cerebral reversible con hemorragia subaracnoidea y pleocitosis

A. Rodríguez-Regal^a, P. Suárez-Gil^a, O. Vila-Nieto^b, I. Cabo-López^a, M.C. Amigo^a, J.R. Rodríguez-Álvarez^a

^aComplejo Hospitalario de Pontevedra.

^bServicio de Neuroradiología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. El síndrome de vasoconstricción cerebral reversible (SVCR) se caracteriza por cefalea muy intensa de inicio súbito y vasoconstricción multifocal, segmentaria y reversible de los vasos cerebrales. En este síndrome, el análisis del líquido cefalorraquídeo (LCR) es normal en el 80% de los casos. Sólo el 5% de los pacientes presentan pleocitosis > 10 leucocitos/mm³. En estos casos debe descartarse la existencia de un proceso vasculítico que afecte al sistema nervioso central. **Caso clínico.** Mujer de 49 años de edad, sin antecedentes previos de interés ni historia de cefalea, que presentó en los 10 días previos al ingreso cuatro episodios de cefalea intensa, súbita, de horas de duración, coincidiendo con cifras tensionales elevadas (en torno a 200/100 mmHg). El cuar-

to episodio fue de las mismas características, pero con duración de cuatro días y acompañado de náuseas y malestar general. La resonancia cerebral mostró ocupación de surcos a nivel alto de convexidad frontal izquierda. La angiografía y la arteriografía mostraron múltiples estenosis segmentarias y dilataciones focales alternando con segmentos de calibre normal; la transición de los cambios de calibre vascular era brusca, afectando a todos los vasos del polígono de Willis, compatible con vasculitis cerebral. El análisis del LCR al ingreso presentaba 10.500 hematíes, 46 células/mm³ y el resto parámetros normales, sin xantocromía. Un control a los 15 días mostraba 25 células/mm³, con 62 g/dL de proteínas. El estudio analítico completo para descartar vasculitis sistémica resultó normal. Al ingreso se inició tratamiento con nimodipino. Dados los hallazgos de la arteriografía y del LCR se inició tratamiento con corticoides orales, que se suspendieron a los tres meses tras la realización de una angiografía de control que resultó normal. Desde entonces la paciente permanece asintomática. **Conclusiones.** El SVCR debe distinguirse de la aneigitis aislada del sistema nervioso central por las implicaciones diagnósticas y terapéuticas que de ello se derivan. El SVCR debe sospecharse en todo paciente con estudio angiográfico sugestivo de vasculitis, aunque se objete pleocitosis moderada en el análisis del LCR.

P11.

Esclerosis lateral amiotrófica en un paciente joven y consumo de cocaína

P. Suárez-Gil^a, E. Cebrián-Pérez^a, A. Rodríguez-Regal^a, M.A. Mourinho-Sestelo^a, J. Pardo-Fernández^b

^aServicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. ^bServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad neurodegenerativa y progresiva, provocada por la degeneración de las neuronas motoras. Generalmente se manifiesta entre la quinta y la séptima décadas

de la vida y sólo en un 5% se inicia antes de los 30 años. Los síntomas se pueden desencadenar por varios factores (infecciones víricas, exposición a neurotoxinas o metales pesados...). El consumo de cocaína se ha relacionado con varias complicaciones neurológicas, aunque no se suele asociar a alteraciones neuromusculares. Presentamos el caso de un paciente con esclerosis lateral amiotrófica de inicio antes de los 30 años, probablemente relacionada con el consumo crónico de cocaína. **Caso clínico.** Varón de 30 años, con antecedentes de consumo de alcohol, éxtasis hasta los 20 años, tabaco y cocaína. Diagnosticado de epilepsia en relación al consumo de tóxicos, recibió tratamiento con valproato durante siete años. Sin otros antecedentes personales ni familiares de interés. Inició un cuadro de debilidad y amiotrofia en el cuarto y quinto dedos de la mano izquierda, no dolorosa, que empeoró y se hizo bilateral, y se añadió paraparesia espástica progresiva sin alteración sensitiva ni esfinteriana. El estudio neurofisiológico evidenció denervación activa generalizada sin alteración sensitiva ni bloqueos de la conducción nerviosa motora. El resto de las exploraciones complementarias no aportó otros datos de interés. **Conclusión.** Si bien la cocaína no se ha relacionado habitualmente con las enfermedades neuromusculares, su uso puede desencadenar un proceso de degeneración de motoneuronas por mecanismos implicados en la excitotoxicidad mediada por glutamato.

P12.

Topiramato: una nueva opción terapéutica en el tratamiento de la parálisis periódica hipopotasémica refractaria

T. García-Sobrino[§], J. Pardo[§], A. López-Ferreiro[§], F. Barros-Angueira[§], B. Quintáns^{a,b}, M.J. Sobrido^{a,b}

[§]Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. SERGAS. ^bCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ^cServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La parálisis periódica hipopotasémica es la forma más frecuente de parálisis periódica familiar. Las mutaciones descritas se localizan en el 70% de los casos en el gen que codifica el canal de calcio (*CACNA1S*) responsable de la parálisis periódica hipopotasémica de tipo I, o menos frecuentemente en el gen que codifica el canal del sodio (*SCN4A*), dando lugar a la parálisis periódica hipopotasémica de tipo II. El pilar del tratamiento preventivo se realiza con suplementos de potasio, diuréticos ahorradores de potasio o inhibidores de la anhidrasa carbónica. Recientemente se ha comunicado el posible beneficio terapéutico con topiramato. **Caso clínico.** Varón de 36 años diagnosticado de parálisis periódica hipopotasémica de tipo I, con episodios de debilidad transitoria desde los 14 años. Desde el primer episodio de debilidad generalizada el paciente recibió tratamiento diario con suplementos de potasio oral. En los años posteriores, debido al aumento en la frecuencia de sus crisis se asoció acetazolamida, con buena respuesta inicial. En 2001 la frecuencia de las crisis era elevada, por lo que se sustituyó la acetazolamida por diclorfenamida, con descenso en la intensidad y frecuencia de los ataques. Dos años más tarde el paciente presentó nuevamente un aumento en la frecuencia e intensidad de sus crisis, por lo que en el año 2005 se suspendió la diclorfenamida y se reinició tratamiento con acetazolamida. En el último año el paciente presentó crisis de debilidad cada dos semanas, por lo que la acetazolamida se sustituyó por topiramato (50 mg dos veces al día) en junio de 2011. Desde entonces el paciente únicamente ha presentado dos crisis leves coincidiendo con la escalada del fármaco y permanece asintomático en la actualidad. **Conclusiones.** Este es el segundo caso comunicado de parálisis periódica hipopotasémica que se beneficia del tratamiento con topiramato. Serían aconsejables más estudios que validen el beneficio de este fármaco en el tratamiento de la parálisis periódica hipopotasémica refractaria.

P13.

Asistolia ictal, presentación de un caso originado en el área orbitofrontal derecha

T. García-Sobrino^a, X. Rodríguez-Orsorio^a, F.J. López-González^a, E. Corredera^a, E. Costa-Arpín^a, G. Fernández-Pajarin^a, M. Peleteiro^b

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Neurofisiología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La asistolia ictal (ausencia de actividad cardíaca ventricular durante más de 4 s tras el inicio de una crisis electroencefalográfica) es una complicación infrecuente y puede constituir una causa de muerte súbita en un paciente epiléptico. Habitualmente está precedida de bradicardia sinusal y suele asociarse a epilepsias focales de origen temporal. Se debe sospechar en pacientes que presenten episodios sincopales tardíos en el curso de una crisis epiléptica, aunque la confirmación diagnóstica requiere un registro simultáneo de la actividad ECG y EEG. El tratamiento precisa un estricto control de la epilepsia, en posible combinación con marcapasos cardíaco en casos de asistolia prolongada o síncope recurrentes con riesgo de lesión. Presentamos un caso de asistolia ictal en una mujer con epilepsia refractaria. **Caso clínico.** Mujer de 59 años, diagnosticada de epilepsia focal secundaria a porencefalia frontal derecha de difícil control que, además de presentar episodios sugestivos de crisis parciales complejas, comenzó a asociar pérdidas bruscas de consciencia. Para completar el diagnóstico, se realizó monitorización video-EEG prolongada. Durante el tiempo de monitorización se registraron varios episodios de crisis parciales complejas con descargas paroxísticas de origen en la región frontotemporal derecha. Simultáneamente se registró bradicardia sinusal con posterior asistolia prolongada que provocaba episodios sincopales y enlentecimiento difuso en el EEG. En la RM encefálica se objetivó una lesión porencefálica en la región orbitofrontal derecha, hipointensa en secuencia T₁ e hiperintensa en secuencia T₂, ya conocida previa-

mente. Tras el implante de un marcapasos cardíaco bicameral, se registraron nuevas crisis parciales complejas acompañadas de bradicardia, con posterior activación de marcapasos cardíaco, pero sin llegar a asistolia y sin asociar nuevos episodios sincopales ni caídas. **Conclusiones.** La asistolia ictal es una complicación poco frecuente en pacientes con epilepsia, pero no por ello menos importante. Su detección precoz puede ayudar a prevenir casos de muerte súbita en un paciente epiléptico. Es fundamental el registro simultáneo de la actividad EEG y ECG para su diagnóstico.

P14.

El general Ivolgin: un síndrome amnésico de Korsakoff en *El idiota* de Dostoiévsky

J.M. Pías-Peleteiro, J.M. Aldrey, B. Ares, A. Sesar, A. Castro

Servicio de Neurología. Unidad de Deterioro Cognitivo. Sección de Neurodegenerativas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome amnésico de Korsakoff, observado fundamentalmente en pacientes alcohólicos crónicos, constituye una manifestación neuropsiquiátrica tardía de la encefalopatía de Wernicke. Se caracteriza por un llamativo trastorno selectivo de la memoria anterógrada y retrógrada, con relativa preservación de la memoria a largo plazo, la atención, la conducta social y otras habilidades cognitivas. La obra del escritor ruso Fyodor Dostoiévsky (1821-1881) abunda en descripciones semiológicas de enfermedades neurológicas como la epilepsia. Nuestro objetivo es resaltar un aspecto mucho menos conocido: la brillante descripción de un síndrome amnésico de Korsakoff en el general Ivolgin, un entrañable personaje secundario de su novela *El idiota*. **Objetivo.** Analizar la obra de madurez de Dostoiévsky, *El idiota* (1869), haciendo hincapié en las características conductuales del general Ivolgin a la luz de la bibliografía médica referente al síndrome amnésico de Korsakoff. **Desarrollo.** El general Ivolgin es un antiguo oficial del ejército ruso, caído en

desgracia y sumido en el alcoholismo. Presenta una marcada alteración de la memoria anterógrada, que se evidencia en un pensamiento ideofugaz al olvidar el hilo conductor de éste. Ello no impide que pueda mantener una conversación superficialmente coherente, que 'engaña' al que aún no lo conoce, o recordar con prolijidad detalles de memoria a largo plazo. El rasgo más extraordinario es su sorprendente capacidad de fabulación, que le lleva a hacerse pasar por antiguo paje de Napoleón (participando en decisiones trascendentales para la campaña rusa) o a batirse en duelos de honor con antepasados de sus interlocutores. Con ello completa sus lagunas amnésicas y trata a la vez de obtener ganancias emocionales. Fallece a causa de un probable ictus de tronco. **Conclusiones.** El alcoholismo es una importante causa de patología neurológica, tanto aguda como crónica. El general Ivolgin reúne criterios para el diagnóstico de síndrome amnésico de Korsakoff. La brillante descripción de Dostoiévsky lo convierte en un caso clínico ejemplar de esta patología.

P15.

Fístula dural bilateral del seno cavernoso

A. López-Baz^a, J. González-Ardura^a, S. Cajarville-Martínez^a, C. Sueiro-Padín^a, C. Volkmer-García^a, M. Seoane-Dopico^b, N. Raña-Martínez^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario de A Coruña.

Introducción. Las fístulas dures son unas lesiones relativamente infrecuentes, representando el 10-15% de las malformaciones vasculares intracraniales. Una minoría de casos son bilaterales. Necesitan una alta sospecha clínica y radiológica para su correcto diagnóstico porque su presentación clínica es muy variable. Mostramos el caso de una paciente con fístula del seno cavernoso bilateral. **Caso clínico.** Mujer de 56 años, con cuadro de tres semanas de evolución de enrojecimiento y molestias oculares, acompañado de cefalea frontal derecha y opresión en el ojo derecho.

El tratamiento tópico ocular por sospecha de conjuntivitis no es efectivo, por lo que acude al Servicio de Urgencias de nuestro hospital. En la exploración se aprecia una hiperemia conjuntival en el ojo izquierdo con inyección episcleral nasal y temporal. Fondo de ojo, sin edema de papila. En el resto de la exploración no se observa ninguna alteración de interés, incluyendo pupilas isocóricas normoreactivas y movilidad ocular normal. En la tomografía computarizada craneal se describe una dilatación de ambas venas oftálmicas superiores, muy sugestiva de fístula dural al seno cavernoso. En la angiografía cerebral se observa una fístula dural bilateral al seno cavernoso nutrida por vasos dependientes de la arteria maxilar interna (arteria menígea media y accesoria, así como ramas terminales), con pequeños aportes de ramas del sifón carotídeo. Además, se describe una comunicación de ambos senos cavernosos por los senos coronarios, con dilatación de ambas venas oftálmicas. La paciente se somete a tratamiento endovascular, que consigue el cierre completo de ambas fístulas dures y mejoría progresiva de la sintomatología. **Conclusión.** Aportamos un nuevo caso de esta patología infrecuente y de la que es necesario tener una alta sospecha clínica porque la tríada clásica consistente en exoftalmos, soplo e inyección conjuntival puede no estar siempre presente.

P16.

Degeneración walleriana en ambos pedúnculos cerebelosos medios tras un infarto pontino unilateral

D. García-Bargo^a, P. Prieto^b, R. Yáñez^a, M.T. Rivas^a, R.M. Rodríguez^a, C. Cid^a, M. López^a, G. Ozaita^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Introducción. La degeneración walleriana es la desestructuración distal del axón y posteriormente de la mielina tras una lesión proximal del propio axón. En los pedúnculos cerebelosos medios puede ocurrir esta alteración

tras una lesión pontina unilateral. Esto sucede por la disposición transversal de los haces pontocerebelosos, que se decusan en la región medial y caudal de la protuberancia. **Caso clínico.** Varón de 67 años, con hipertensión arterial tratada con captopril, hipertrofia benigna de próstata y exfumador, que de forma brusca sufrió alteración en la articulación del lenguaje y pérdida de fuerza en el hemicuerpo izquierdo. En la exploración neurológica se observó: ptosis, miosis, déficit de sudoración hemifacial derecha, disartria, parálisis facial central izquierda, hemiparesia braquiocrural izquierda, hipoestesia en el hemicuerpo y hemicara izquierdas, leve dismetría derecha y reflejo plantar extensor izquierdo. Los análisis, electrocardiograma, radiografía de tórax y TC craneal de Urgencias fueron normales. Una RM cerebral posterior mostró un infarto pontino paramediano derecho. El Doppler de troncos supraaórticos y el ecocardiograma no mostraron alteraciones. Seis meses después el paciente volvió a perder fuerza en las extremidades izquierdas. La RM mostró una hiperseñal bilateral en ambos pedúnculos cerebelosos, compatible con degeneración walleriana. **Conclusiones.** La degeneración walleriana en las fibras pontocerebelosas es poco frecuente. Otras entidades pueden mostrar una imagen similar, como la atrofia multisistémica, las ataxias espino-cerebelosas o enfermedades inflamatorias, neoplásicas o desmielinizantes del sistema nervioso central. Ante un paciente en el que aparece una hiperseñal en ambos pedúnculos cerebelosos medios, meses después de haber sufrido una lesión pontina, debemos considerar en el diagnóstico diferencial una degeneración walleriana de los haces pontocerebelosos.

P17.

Síntomas gastrointestinales en la enfermedad de Pompe: respuesta precoz a la terapia de sustitución enzimática

A. López-Ferreiro, E. Costa-Arpín, M. Santamaría-Cadavid, T. García-Sobrino, G. Fernández-Pajarín, M. Pardo-Parrado, J. Pardo

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Introducción. La enfermedad de Pompe o glucogenosis de tipo II es una enfermedad rara, de herencia autosómica recesiva, causada por una deficiencia del enzima α -glucosidasa ácida (GAA). La enfermedad de Pompe de inicio tardío se caracteriza por debilidad muscular progresiva y deterioro de la función respiratoria, aunque puede cursar con otros síntomas todavía poco reconocidos. **Caso clínico.** Varón de 65 años diagnosticado de enfermedad de Pompe, tratado con terapia sustitutiva enzimática. Desde hace 30 años refiere debilidad muscular progresiva en cinturas. Cinco años más tarde presenta insuficiencia respiratoria que requiere ventilación no invasiva. Durante un ingreso por hemorragia digestiva alta, a los 51 años, sufre parada cardiorrespiratoria y desde entonces está con ventilación mecánica invasiva. Cuando fue visto en el Servicio de Neurología, a los 64 años, se habían realizado tres biopsias musculares, con resultados normales. El diagnóstico se realizó tras demostrar déficit de actividad enzimática de GAA en el test de la gota seca y confirmarse posteriormente mediante determinación de la actividad enzimática en linfocitos y de un estudio genético. Doce meses antes del inicio de la terapia sustitutiva enzimática asocia estreñimiento crónico, dolor abdominal con diarrea ocasional o episodios de suboclusión intestinal. Tras cuatro meses de terapia sustitutiva enzimática, los síntomas gastrointestinales han desaparecido. **Conclusiones.** Los síntomas gastrointestinales asociados a esta enfermedad son poco conocidos. Tan sólo existen tres casos descritos en la bibliografía, pero merecen una especial atención porque responden de forma precoz al tratamiento sustitutivo.