

XXVIII Reunión da Sociedade Galega de Neuroloxía

Santiago de Compostela, A Coruña, 13-14 de junio de 2014

COMUNICACIONES ORALES

01.

Neuropatía óptica inflamatoria recidivante crónica: a propósito de cuatro casos

L. Álvarez, L. Ramos, V. Nogueira, C.F. da Silva, M. Guijarro, M. Alberte, J. González, M. Rodríguez, R. Pego, F. Brañas, J.A. Cortés

Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. Dentro del estudio etiológico de las neuropatías ópticas se engloban una gran variedad de causas. Entre ellas, desde 2003 se reconoce la neuropatía óptica inflamatoria recidivante crónica (CRION). Es un tipo de neuropatía óptica subaguda que se define por episodios recurrentes de neuritis óptica dolorosa, con afectación grave y habitualmente bilateral de la agudeza visual, dependencia del tratamiento con corticoides o inmunosupresores y deterioro clínico tras suspensión de éste. Previamente deben excluirse otras causas sistémicas o del sistema nervioso central. **Casos clínicos.** Se presenta la diferente evolución clínica de cuatro pacientes de 75, 48, 29 y 28 años, que comenzaron con episodios recurrentes de neuropatía óptica dolorosa con afectación grave y bilateral de la agudeza visual. Uno de los casos fue diagnosticado retrospectivamente después de 20 años de seguimiento y ocho episodios de neuritis óptica. En el estudio sistemático de cada uno

de los pacientes no se demostró una causa infecciosa o autoinmune, incluyendo el complejo neuromielitis óptica o sarcoidosis. Las pruebas sistémicas fueron normales y las bandas oligoclonales, negativas. El análisis genético para neuropatía óptica de Leber fue negativo en los pacientes jóvenes. La resonancia magnética cerebral fue normal, salvo un caso en el que se encontraron lesiones inespecíficas, y la resonancia magnética orbital mostró signos de inflamación del nervio óptico. Los potenciales evocados revelaron un aumento en la latencia, indicando disfunción del nervio óptico del ojo afectado. La campimetría y la tomografía de coherencia óptica también presentaron alteraciones. Una vez que se sospechó esta entidad (CRION) en nuestros pacientes, se inició tratamiento con corticoides y, en algún caso, inmunosupresor con azatioprina. En los pacientes en los que el diagnóstico y el tratamiento fueron precoces se obtuvo una respuesta favorable, con mejoría de los síntomas visuales. El diagnóstico tardío provocó un déficit visual permanente. **Conclusiones.** La importancia de reconocer los casos de CRION es determinante por la dependencia de los corticoides y la pobre evolución de la agudeza visual sin tratamiento, que puede ser necesario mantener para evitar consecuencias como fue la ceguera casi completa en uno de los cuatro pacientes. Exige un esfuerzo diagnóstico y terapéutico decisivo en su evolución clínica y pronóstico.

02.

Evaluación de eficacia y tolerabilidad de Sativex® como uso compasivo para espasticidad y dolor

I. Cimas Hernando, A. Pato Pato, I. Rodríguez Constenla, M. López Fernández, J.R. Lorenzo González

Servicio de Neurología. Hospital Povisa. Vigo.

Introducción. El Sativex® se ha autorizado para el tratamiento de la espasticidad asociada a esclerosis múltiple, pero existen numerosas publicaciones en que se ha evaluado su uso en otras patologías que se manifiestan con espasticidad y dolor. **Objetivo.** Evaluar la utilidad de Sativex en otras indicaciones fuera de ficha técnica por espasticidad y dolor. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 10 pacientes con espasticidad y dolor en los que se ha utilizado Sativex como tratamiento en uso compasivo para patologías como paraparesia espástica y distonía, en los que se habían utilizado previamente las terapias habituales disponibles sin respuesta. **Resultados.** La dosis media utilizada de Sativex fue de 3,7 pulsaciones al día, se suspendió el uso de toxina botulínica en el 70% de los pacientes, y se redujo la intensidad del dolor según la escala EVA en un 49,2% y el número de fármacos concomitantes para el dolor en un 34,2%; la escala de Ashworth mejoró un 65,6%. Hubo dos pacientes con efectos adversos y fue necesario retirar el tratamiento en uno. **Conclusiones.** El uso compasivo de Sativex en

pacientes con espasticidad y dolor puede ser una alternativa terapéutica.

03.

Linfoma leptomeníngeo primario del sistema nervioso central

I. López Dequidt, E. Rodríguez Castro, X. Rodríguez Osorio, F.J. López, I. Requena, M. Arias

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. El linfoma leptomeníngeo primario es un linfoma no Hodgkin de células B que se origina en las meninges, sin afectación sistémica. Es muy poco frecuente, suponiendo el 7% de todos los linfomas primarios del sistema nervioso central. Clínicamente se presenta como un síndrome meníngeo crónico de instauración subaguda que obliga al diagnóstico diferencial con patologías infecciosas con el mismo curso evolutivo. **Caso clínico.** Varón de 60 años, que consultó por debilidad progresiva de dos meses de evolución en las extremidades inferiores. En la exploración neurológica destacaba una paraparesia 2/5 distal y 4/5 proximal, asociada a arreflexia aquilea bilateral y signo de Lasègue bilateral a < 30°. Ante la sospecha de una meningorradiculopatía, se realizó un estudio de líquido cefalorraquídeo (LCR) y un electromiograma que confirmaron la existencia de meningorradiculitis de predominio mononuclear crónica con gran consumo de glucosa, con un estudio citológico de LCR normal. La neuroimagen mostró la exis-

tencia de hiperseñales periventriculares compatibles con leucoaraiosis o desmielinización. Inicialmente, ante la posibilidad de una infección tuberculosa, se instauró tratamiento con tuberculostáticos y corticoides, con mejoría inicial clínica y del LCR. El resto de estudios no permitió identificar un origen infeccioso. También se investigaron causas inflamatorias o autoinmunes con resultados negativos y se excluyó, mediante tomografía computarizada toracoabdominopélvica y tomografía por emisión de positrones, un tumor primitivo en otra localización. Un empeoramiento clínico llevó a la realización de una nueva punción lumbar y el diagnóstico definitivo se obtuvo mediante la citometría de flujo de LCR y el estudio genético (reordenamiento monoclonal de IgH), en el que se evidenciaron blastos de estirpe linfocito B muy inmaduros. El frotis de sangre periférica y la biopsia de médula ósea no objetivaron afectación sistémica. El diagnóstico fue un linfoma linfoblastico B primario leptomeningeo, por lo que se inició tratamiento quimioterápico intratecal y sistémico. **Conclusiones.** El linfoma leptomeningeo primario es una entidad rara. La mayoría de los casos se relacionan con una infiltración metastásica de un linfoma sistémico. En el estudio de una pleocitosis mononuclear, en pacientes de alto riesgo, la citometría de flujo es de gran ayuda diagnóstica por su elevada sensibilidad y especificidad.

04.

importancia de las pruebas de imagen y del estudio genético ante la sospecha de un caso de encefalopatía por priones

E. Rodríguez Castro, I. López Dequidt, X. Rodríguez Osorio, F.J. López, I. Requena, M. Arias

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. Las encefalopatías por priones son un grupo de enfermedades neurodegenerativas rápidamente progresivas que se producen por la conversión de la proteína endógena PrP^c en PrP^{Sc} de acuerdo a una reacción en cadena. Tienen una incidencia

anual de 1-1,5 casos por millón de habitantes. Según su origen, se distinguen en esporádicas (85%), hereditarias (15%) y adquiridas (< 1%). **Caso clínico.** Varón de 44 años, sin antecedentes familiares de enfermedades neurodegenerativas, que consultó en su hospital de referencia por insomnio, alteraciones del comportamiento y dificultad para realizar tareas comunes de evolución subaguda. Progresivamente se añadieron inestabilidad de la marcha y crisis epilépticas y, más adelante, un estado epiléptico no convulsivo. Se realizaron estudios de laboratorio y microbiológicos, sin objetivar datos que sugirieran una encefalitis infecciosa, autoinmune o paraneoplásica. En las pruebas de imagen destacaba hiperseñal de ambos núcleos estriados en secuencias DWI y FLAIR, y una progresiva atrofia cerebral. Se solicitó una tomografía por emisión de positrones cerebral y de cuerpo entero que mostró hipometabolismo en ambos núcleos estriados. El estudio de la proteína 14-3-3 en líquido cefalorraquídeo aportó resultados contradictorios. El estudio genético de *PRNP* resultó positivo para la mutación E200K y el polimorfismo 129MM, confirmando que se trataba de una encefalopatía por priones de origen hereditario. El paciente permaneció en coma sin respuesta a estímulos y con abundantes mioclonías hasta que finalmente falleció. **Conclusiones.** Hoy día, en el diagnóstico de esta entidad, pruebas de laboratorio como la proteína 14-3-3 han perdido peso en favor de la resonancia magnética, con alta sensibilidad y especificidad demostradas. Como también se muestra en el caso presentado, el estudio genético es fundamental ante toda sospecha de prionopatía a pesar de la ausencia de antecedentes familiares, y puede confirmar el diagnóstico sin necesidad de un estudio anatómopatológico.

05.

Afasia progresiva primaria: experiencia en una unidad de deterioro cognitivo

M. Pardo Parrado^a, C. Domínguez Vivero^a, M. Santamaría Cadavid^a, J.M. Pías Peleteiro^a, P. Aguiar Fernández^b, J. Cortés Hernández^b, I. Jiménez Martín^a, B. Ares Pensado^a, A. Sesar Ignacio^a, J.M. Aldrey Vázquez^a, A. Castro García^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Medicina Nuclear. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La afasia progresiva primaria (APP) es una enfermedad neurodegenerativa que cursa con deterioro progresivo del lenguaje, con preservación inicial de las demás funciones cognitivas, instrumentales y conductuales. En función de las características clínicas, se han descrito tres subtipos: la APP logopéica (variante de la enfermedad de Alzheimer), la APP no fluente y la demencia semántica (ambas variantes de la demencia frontotemporal). **Pacientes y métodos.** Se presentan los datos de los pacientes diagnosticados de APP en la Consulta de Neurología Cognitiva del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela desde el año 2008 hasta la actualidad. Se revisan las características clínicas, las pruebas de neuroimagen y el diagnóstico probable de cada paciente. **Resultados.** Se incluyeron 31 pacientes (45,16% varones), con una media de edad al diagnóstico de 71,5 años. En nuestra serie, la forma más frecuente de APP fue la demencia semántica ($n = 11$), seguida de la afasia logopéica ($n = 10$) y la afasia progresiva primaria no fluente ($n = 7$); tres pacientes presentaban una APP que no se ajustaba a los criterios de ninguna de las formas descritas. En todos los pacientes, el motivo de consulta inicial fue trastorno de memoria y, ya en la primera consulta, se puso de manifiesto la alteración del lenguaje. El dato más frecuente en la exploración fue la alteración en la nominación de objetos, que afectaba a la totalidad de los pacientes, seguido de la disminución de la fluencia espontánea (65% de los pa-

cientes). Asimismo, se analizaron las pruebas de neuroimagen (radiología y medicina nuclear) realizadas a cada paciente y el tratamiento prescrito. **Conclusiones.** La APP es un síndrome poco frecuente. Su edad media de comienzo antecede en ocho años a la de la enfermedad de Alzheimer. El motivo de consulta inicial más frecuente es la pérdida de memoria anterógrada, pero en la exploración está preservada, destacando en cambio una alteración precoz del lenguaje. Esto, unido a una interpretación cuidadosa de las pruebas de imagen, facilita un diagnóstico precoz.

06.

Traslados de UCI a planta de neurología en el Hospital Universitario Lucus Augusti: estudio observacional

V. Nogueira Fernández, L. Ramos Rúa, L. Álvarez Fernández, C. da Silva Franca, M. Rodríguez Rodríguez, R. Pego Reigosa, M. Alberte Woodward, F. Brañas Fernández, M. Guijarro del Amo, J. González Ardura, J.A. Cortés Laíño

Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. Revisión de los pacientes trasladados desde la UCI a la unidad de neurología con el objetivo de evaluar si era correcta la indicación de ingreso en una unidad de críticos y descripción de las complicaciones neurológicas o no neurológicas durante el ingreso en dicha unidad. **Pacientes y métodos.** Se han recogido datos de todos los pacientes trasladados entre el 1 de mayo de 2013 y el 28 de febrero de 2014 ($n = 32$). Se analizó situación previa del paciente (Rankin modificado), comorbilidad, motivo de ingreso en la UCI, escala de Glasgow/NIHSS al ingreso y al alta, procedimientos invasivos realizados, complicaciones en la UCI y en planta, y días de ingreso en ambos servicios. **Resultados.** Hubo 32 pacientes trasladados, con una media de edad de 51,7 años, teniendo el 81,2% de ellos un Rankin ≤ 2 ; las patologías más frecuentes fueron ictus isquémico, ictus hemorrágico y patología epiléptica. La estancia media en la UCI fue de 8,1 días, siendo significativamente menor

en pacientes con patoloxía isquémica respecto a la hemorrágica y epileptíca. Se realizou fibrinólisis en el 70% de los ictus. Hubo complicaciones en un 37,5% de los pacientes y un 12,5% necesitó intubación. La estancia media en planta fue de 9,5 días. Falleció un paciente en planta tras ser trasladado. **Conclusiones.** Se tiende a sobreingresar pacientes en la UCI. El 50% de los pacientes epileptícos no tenían indicación. El 57% de los ictus hemorrágicos tenían un Glasgow ≥ 12 . Ingresaron dos pacientes dependientes (Rankin ≥ 3). La ausencia de guardias específicas de neuroloxía impidió hacer fibrinólisis en planta a siete pacientes. Los factores que influyen en las complicaciones observadas fueron: necesidad de intubación y estancia prolongada en la UCI. No hubo más complicaciones entre quienes estuvieron menos de diez días en la UCI respecto a los ingresos en planta. Las complicaciones más frecuentes fueron las respiratorias en forma de infecciones por organismos multirresistentes, traqueosotomías y úlceras de decúbito.

07.

Exactitud del diagnóstico clinicorradiológico de los tumores intracraneales

I. Expósito Ruiz, D. Santos García, J. Abella Corral, A. Aneiros Díaz, M.A. Llana González, M. Macías Arribá, R. de la Fuente Fernández

Sección de Neuroloxía. Hospital Arquitecto Marcide. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. Ferrol, A Coruña.

Objetivo. Estimar de forma prospectiva la efectividad (grado de certeza) del diagnóstico clinicorradiológico de los tumores intracraneales. **Pacientes y métodos.** El 1 de enero de 2013 se puso en marcha un registro de pacientes con sospecha de tumor intracraneal ingresados en la Sección de Neuroloxía del Hospital Arquitecto Marcide de Ferrol. El objetivo principal del registro era realizar un estudio prospectivo para comparar el diagnóstico clinicorradiológico con el diagnóstico anatomopatológico final, y establecer si existía una curva de aprendizaje a lo largo de los años. Las ocho

variables recogidas en el registro eran: edad, sexo, sintomatología de inicio, origen tumoral (primario frente a metástasis), diagnóstico clinicorradiológico principal, diagnóstico clinicorradiológico alternativo (variable electiva), tipo de muestra anatomopatológica y diagnóstico anatomopatológico. Las seis primeras variables se recogieron de forma consecutiva durante el ingreso del paciente en nuestra sección, siendo el neurólogo el responsable de emitir el diagnóstico clinicorradiológico principal. Las dos últimas variables se recogieron *a posteriori* (en este caso, en febrero de 2014). Se presentan los datos correspondientes al año 2013. **Resultados.** Entre el 1 de enero y el 31 de diciembre de 2013, 31 pacientes (61% varones; edad media: $68,2 \pm 11,4$ años; rango: 41-87 años) fueron diagnosticados de tumor intracraneal en nuestra sección. El síntoma de inicio más frecuente fue focalidad neurológica (51%), seguido de crisis epileptíca (25%) y cefalea (13%). De los 31 casos se llegó a un diagnóstico anatomopatológico en el 61% (15 por exéresis, tres por biopsia y uno por necropsia). Los diagnósticos anatomopatológicos más frecuentes fueron glioblastoma multiforme (26%), metástasis (21%) y meningioma (21%). El diagnóstico clinicorradiológico principal coincidió con el diagnóstico anatomopatológico en un 84% de los casos. Los tres errores diagnósticos correspondieron a un glioblastoma multiforme, un oligodendroglioma anaplásico y un hemangioblastoma, cuyos diagnósticos clinicorradiológicos fueron, respectivamente, astrocitoma anaplásico, glioblastoma multiforme e hidrocefalia obstructiva secundaria a tumor cerebeloso sin diagnóstico clínico concluyente. **Conclusiones.** Parece que la exactitud del diagnóstico clinicorradiológico de los tumores intracraneales es relativamente alta. Por tanto, en los próximos años no se espera encontrar grandes ganancias derivadas de la curva de aprendizaje.

08.

Esclerosis múltiple familiar: estudio retrospectivo de 15 casos

C. Domínguez Vivero, E. Costa Arpín, X. Rodríguez Osorio, J.M. Prieto González, M. Lema Bouzas

Servicio de Neuroloxía. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. Aunque se desconoce si existe un patrón de herencia en la esclerosis múltiple (EM), en estudios epidemiológicos se ha demostrado una mayor prevalencia de la enfermedad entre familiares de pacientes que en la población general. **Objetivo.** Analizar las características clínicas y epidemiológicas de los casos de EM familiar conocidos en nuestras consultas. **Pacientes y métodos.** Se presenta un estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de EM (criterios de McDonald de 2005) con familiares afectos, analizando datos demográficos, clínicos y evolutivos. **Resultados.** En nuestras consultas seguimos a 15 pacientes afectos de EM familiar. El 53,3% ($n = 8$) eran mujeres. La edad media de inicio fue de $31,10 \pm 8,09$ años. El 73,3% ($n = 11$) eran formas remitentes recurrentes; el 13,3% ($n = 2$), secundarias progresivas, y el 13,3% ($n = 2$), primarias progresivas. Los familiares afectados presentaban la misma variante de enfermedad en el 60% de los casos. La mediana de EDSS fue de 2,5 tras un seguimiento medio de $12,5 \pm 10,6$ años. La mayor parte de las familias (93,3%; $n = 14$) presentan dos miembros afectados, y en una familia (6,7%) los afectados eran cuatro. La relación de parentesco más frecuente fue la fraternal (40%). **Conclusiones.** Ni la forma de presentación ni la evolución clínica de los casos familiares difieren de las descritas en formas esporádicas. La mayor frecuencia de EM familiar entre hermanos podría indicar que, además de la predisposición genética, la exposición ambiental compartida durante edades tempranas desempeña un papel importante en la patogenia de la enfermedad.

09.

Estudio GALACO. Experiencia con lacosamida en epilepsia parcial en Galicia

F.J. López González^a, X. Rodríguez Osorio^a, A. Pato Pato^b, E. Rubio Nazabal^c, E. Corredera García^a, J.R. Rodríguez Álvarez^d, M.C. Amigo^d, P. Bellas^e, D. Castro^e, D. García Estévez^f, J. González Ardura^g, M. Albarte^g, en representación de integrantes del estudio GALACO

^aUnidad de Epilepsia Refractaria. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ^bHospital Povisa. Vigo. ^cHospital Juan Canalejo. A Coruña. ^dComplejo Hospitalario de Pontevedra. ^eComplejo Hospitalario Universitario de Vigo. ^fHospital de Monforte. ^gHospital Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. Analizar la eficacia y la seguridad de la lacosamida a los seis meses como tratamiento añadido en pacientes con epilepsia parcial. **Pacientes y métodos.** Estudio multicéntrico, retrospectivo y observacional que recoge las características demográficas, evolución y tratamiento de 183 pacientes tras seis meses de inicio de lacosamida como terapia añadida en pacientes con epilepsia parcial, realizándose un análisis descriptivo de las variables recogidas. La variación de dosis de la lacosamida se estudia mediante ANOVA, y la variación de dosis de los fármacos antiepilépticos (FAE) concomitantes y su número, con el test de Wilcoxon. **Resultados.** La edad media era de 44,8 años, con una evolución media de la epilepsia de 18,4 años; el 55,7% eran varones. El 43,1% estaban tratados con dos FAE, y el 29,1%, con uno. El 34,1% eran epilepsias de origen criptogénico, y las de origen temporal, las más frecuentes (47,5%). La mediana de crisis al inicio era de 2,3 al mes. A los seis meses, el 33,9% de los pacientes estaban libres de crisis y el 64,9% presentaban una mejoría $> 50\%$ (pacientes respondedores). El 20,2% mostró efectos adversos a los seis meses, siendo los mareos (9,8%) y la inestabilidad (3,8%) los más frecuentes. La dosis de lacosamida se incrementó durante los seis primeros meses y también se redujo significativamente el número de FAE

concomitantes. **Conclusiones.** La eficacia y tolerabilidad con lacosamida a los seis meses fue excelente en nuestra serie de pacientes con epilepsia parcial.

O10.

Utilidad de la resonancia magnética de 3 T en la evaluación prequirúrgica de los pacientes con epilepsia refractaria

X. Rodríguez Osorio^a, G. Fernández Pajarin^a, J.A. Castiñeira^b, M. Pardo^a, C. de la Cruz^a, E. Corredra^a, M. Peleteiro^c, A. Prieto^d, J. López^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Radiodiagnóstico. ^cServicio de Neurofisiología.

^dServicio de Neurocirugía. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

^eServicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. Hasta un 30% de pacientes con epilepsia no responden al tratamiento médico y debe iniciarse un protocolo de evaluación prequirúrgica para poder ofrecer alternativas terapéuticas (cirugía de epilepsia). Este protocolo incluye una anamnesis detallada (historia natural de la epilepsia y semiología de las crisis), vídeo-EEG, neuroimagen estructural (RM encefálica) y funcional (PET, SPECT), y una evaluación neuropsicológica como elementos más habituales. El pronóstico posquirúrgico es mejor en los casos sintomáticos, por lo que el estudio de RM con protocolo de epilepsia es una parte fundamental. La implementación de protocolos de epilepsia y las mejoras técnicas y formativas han permitido ampliar el número de pacientes que son buenos candidatos quirúrgicos. **Pacientes y métodos.** De nuestra serie de pacientes con epilepsia focal refractaria (diagnóstico firme de epilepsia mediante vídeo-EEG), se seleccionó a aquellos que hubieran realizado una RM de 1,5 T y, posteriormente, una RM de 3 T (disponible desde marzo de 2012, con un neurorradiólogo dedicado a epilepsia). Se evaluaron los resultados de ambos estudios y su relevancia diagnóstica en el contexto de la evaluación prequirúrgica de estos pacientes. **Resultados.** Un total de 69 pacientes cumplían los requisitos previos, con una edad me-

dia de 40,84 años. Existió un 39,13% de pacientes con RM de 1,5 T normal en los que se visualizó alguna lesión ($n = 27$). El diagnóstico más frecuente fue el de displasia cortical (29,7%; $n = 8$), seguido de esclerosis mesial temporal (18,5%; $n = 5$). En 23 de ellos (85,18%), la RM de 3 T mostró una lesión causante de la epilepsia. En un 24,63% de pacientes ($n = 17$), la RM de 3 T siguió siendo normal. De los 25 pacientes que ya mostraban hallazgos patológicos en la RM de 1,5 T (36,23%), un 28% ($n = 7$) fueron diagnosticados de nuevas lesiones que conllevaban una diferente actitud terapéutica. En otros seis pacientes adicionales, la nueva RM proporcionó una mejor definición de la lesión o una ayuda al tratamiento (24%). Así pues, 34 pacientes (entre 69 casos) se beneficiaron de la realización de RM de 3 T (49,27%). **Conclusiones.** La RM de 3 T supone una herramienta muy útil en la evaluación prequirúrgica de los pacientes con epilepsia refractaria. Se aconseja realizar un estudio de RM de 3 T a aquellos pacientes con epilepsia refractaria y RM de 1,5 T normal.

PÓSTERS

P1.

Bastidores del olvido: ¿qué hay detrás de una consulta por pérdida de memoria?

G. Fernández Pajarin, C. Domínguez Vivero, J. Pías Peleteiro, T. García Sobrino, I. Jiménez Martín, B. Ares Pensado, A. Sesar Ignacio, J.M. Aldrey Vázquez, A. Castro García

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La percepción de un deterioro mnésico episódico anterógrado es un motivo frecuente de consulta en neurología. Esta clínica es ampliamente reconocida en la población general como característica de enfermedad de Alzheimer (EA). Nuestro objetivo ha sido contrastar este motivo de consulta con el diagnóstico final obtenido en una consulta específica

de neurología cognitiva. **Pacientes y métodos.** Se analizaron de manera retrospectiva los datos de pacientes atendidos en la consulta de neurología cognitiva en los meses de agosto de 2013 a enero de 2014, en los cuales el motivo principal de derivación por su médico fue 'alteración de memoria'. **Resultados.** Se identificaron 122 pacientes con una edad media de 78,2 años (rango: 46-91 años), un 66,4% mujeres. La derivación principal se realizó desde atención primaria (93,4%). Un 46,7% de los pacientes recibían tratamiento al menos con una benzodiacepina. El diagnóstico de EA se estableció en 32 pacientes (26,2%); el de demencia frontotemporal, en 20 (16,4%), y el de deterioro cognitivo de etiología vascular, en 12 (9,8%). Hasta un total de 54 pacientes (44,2%) no presentaban una enfermedad neurológica o fueron diagnosticados de un deterioro cognitivo leve de perfil no amnésico (24 y 30 pacientes, respectivamente). **Conclusiones.** En nuestra muestra, sólo la cuarta parte de los pacientes que acudieron a consulta alegando síntomas sugestivos de EA tuvieron un diagnóstico final de EA. Con probabilidad esto se debe a una sobrepercepción de la enfermedad por la población general, seguramente propiciada por una desproporcionada (y desinformadora) propaganda mediática, que silencia en cambio entidades como la demencia frontotemporal, la demencia vascular, el deterioro cognitivo asociado a trastorno psiquiátrico o los secundarismos medicamentosos.

P2.

Variante conductual de la demencia frontotemporal como forma de presentación de la degeneración corticobasal

P. Vicente Alba^a, B. San Millán Tejado^b, J.M. Outomuro Pérez^c, B. Rodríguez Acevedo^a, E. Álvarez Rodríguez^a, M.J. Fernández Pérez^a, M.J. Moreno Carretero^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Medicina Nuclear. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La variante conductual de la demencia frontotemporal (DFT) se caracteriza por el deterioro progresivo de la personalidad, el comportamiento social y la cognición y se asocia con diversas patologías moleculares de la degeneración lobar frontotemporal (DLFT): DLFT-tau, DLFT-TDP y DLFT-FUS. Excepto en los casos genéticos, es necesario el estudio anatómopatológico para su diagnóstico definitivo. **Caso clínico.** Varón de 61 años con un cuadro progresivo, de tres años de evolución, de conductas sociales inapropiadas y obsesivo-compulsivas, apatía, lenguaje pobre, perseveración, falta de empatía, bulimia y disfunción ejecutiva. En la exploración neurológica no se objetivaron alteraciones motoras reseñables. El estudio de causas secundarias de demencia fue negativo. En la TAC y en la RM cerebral se objetivó una atrofia cortical frontal de predominio derecho, y en la SPECT cerebral, una hipoperfusión frontoparietotemporal bilateral con afectación de tálamos y caudados. Clínicamente, el paciente fue diagnosticado de probable variante conductual de la DFT. Tras su fallecimiento, se donó el cerebro al Banco de Tejidos Neurológicos, con diagnóstico neuropatológico definitivo de degeneración corticobasal (DCB). **Conclusiones.** La DCB es una de las taupatías de la DLFT (DLFT-tau). Los criterios diagnósticos de la DCB de 2013 contemplan como fenotipo clínico, además del típico síndrome corticobasal, la disfunción ejecutiva y las alteraciones conductuales y de personalidad con objeto de incluir a los pacientes que presentan un cuadro clínico similar al de este caso clínico. La variante conductual de la DFT puede ser una entidad hereditaria, mientras que la DCB se considera esporádica. Es importante el estudio neuropatológico de las enfermedades neurodegenerativas no sólo por el interés científico de llegar a un diagnóstico de certeza, sino también por las consecuencias que ello conlleva. En nuestro caso, se pudo informar a los familiares de la naturaleza esporádica de la enfermedad.

P3.

Demencia como manifestación del síndrome de hipotensión intracranealL.M. López Díaz^a, A. Martínez Pérez-Balsa^a, F.J. Vadillo Olmo^b^aServicio de Neurología. Hospital da Costa. Burela, Lugo. ^bInstituto para el Desarrollo, Investigación e Innovación en Salud (IDINS). Oviedo, Asturias.

Introducción. Entre las manifestaciones clínicas del síndrome por hipotensión intracraneal se encuentran desde la cefalea postural hasta un estado estuporoso. Las causas pueden ser espontáneas o adquiridas (punción lumbar, traumática, posquirúrgica). **Caso clínico.** Paciente de 63 años con antecedente de cirugía de meningioma y con una válvula de derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia, que presentaba deterioro del estado general, somnolencia, posturación, desatención, fluctuación del nivel de conciencia y cefalea ortostática. Con escasa respuesta a estímulos externos, respondía a alguna orden sencilla y movilizaba las cuatro extremidades. Reflejo cutaneoplantar flexor bilateral. EEG. sin estado epiléptico. Líquido cefalorraquídeo normal. Resonancia magnética cerebral: realce dural difuso con colección subdural. **Conclusiones.** El síndrome de hipotensión intracraneal puede cursar con demencia, que ha de considerarse en pacientes con excesiva salida de líquido cefalorraquídeo por un sistema de derivación ventriculoperitoneal.

P4.

Multineuritis craneal por herpes zóster

S. Cajaraville Martínez, D.M. Giraldo Salazar, A. García-Pelayo Rodríguez, A. Roel García, J.M. Paz González, N. Raña Martínez

Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Introducción. El virus varicela zóster (VVZ) es un herpes virus que, tras la primoinfección (varicela), permanece latente en el ganglio geniculado o en

los ganglios espinales posteriores. Puede reactivarse produciendo el herpes zóster, con erupción cutánea unilateral, asociado a síntomas motores y sensitivos. En el cráneo afecta fundamentalmente a los nervios oftálmico, facial y vestibular. Se presenta un caso atípico de multineuritis por VVZ con afectación faringolaríngea y lingual. **Caso clínico.** Varón de 81 años que comenzó con lesiones blanquecinas en la hemilengua derecha, región maxilar derecha, dolor en la hemicara derecha, dificultad para deglutir alimentos y disfonía. Por laringoscopia se objetivó una parálisis paramediana de la cuerda vocal derecha. Se diagnosticó candidiasis sobreinfectada y se inició tratamiento con antifúngicos y antibióticos, con desaparición de las lesiones cutáneas. Posteriormente se remitió al servicio de neurología por persistencia de la disfagia y la disfonía. En la exploración neurológica se objetivó hipoestesia en las ramas V1, V2 y V3 derechas, paresia facial derecha, paresia del velo del paladar derecho y marcada atrofia de la hemilengua derecha, con desviación de ésta al mismo lado, y disfonía. En los estudios realizados destacaba serología positiva para VVZ y reacción en cadena de la polimerasa positiva para VVZ en el líquido cefalorraquídeo. La resonancia magnética cerebral no mostró alteraciones relevantes. Se trató con aciclovir endovenoso, con evolución clínica favorable, y a los tres meses únicamente persistía una leve atrofia de la hemilengua derecha. **Conclusiones.** Este paciente presentaba una multineuritis craneal (afectación del V, VII, IX, X y XII pares craneales) provocada por el VVZ. Este diagnóstico se basa en la elevación de los anticuerpos de VVZ en sangre y la reacción en cadena de la polimerasa positiva para VVZ en el líquido cefalorraquídeo. Lo curioso del caso es la tan extensa afectación de pares craneales, ya que resultan muy escasas las referencias bibliográficas con similares características.

P5.

Mononeuropatía múltiple asociada a vasculopatía livedoideM. Saavedra^a, T. García Sobrino^a, L. Casas Fernández^b, J.M. Suárez Peñaranda^c, M.P. Vidal Lijo^d, A. Sesar^a, J. Pardo^a^aServicio de Neurología. ^bServicio de Dermatología. ^cServicio de Anatomía Patológica. ^dServicio de Neurofisiología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La vasculopatía livedoide (VL) es una enfermedad cutánea, crónica, que cursa con lesiones ulcerativas recurrentes y dolorosas de los miembros inferiores. La afectación neurológica es rara y se cree que es secundaria a la isquemia producida por la trombosis de los *vasa nervorum*. Presentamos el caso de un paciente con VL y mononeuropatía múltiple con buena evolución tras tratamiento con anticoagulación oral. **Caso clínico.** Varón de 65 años, con antecedentes de dislipemia y VL, que presentaba dolor y adormecimiento de ambos pies, de tres años de evolución. En la exploración física destacaban lesiones con costra hemorrágica sobre base violácea y zonas de piel con esclerosis y cicatrices blanquecinas, en la cara anterointerna de las piernas. La exploración neurológica mostraba una hipoestesia tactoalgésica asimétrica en ambos miembros inferiores, más acentuada a nivel distal, sin alteración de la función motora ni de los reflejos musculares. En la electroneurografía se objetivó una neuropatía sensitiva distal y asimétrica en miembros inferiores. Las pruebas de laboratorio básicas, estudios de coagulación, anticoagulante lúpico, inmunoelectroforesis y tests inmunológicos fueron normales, así como el estudio mediante Doppler de los miembros inferiores. La biopsia de nervio sural evidenció un infiltrado inflamatorio de tipo linfocitario en la pared de los vasos de pequeño calibre perineurales, con formación de trombos de fibrina en su interior. Tras el diagnóstico una mononeuropatía múltiple asociada a VL, se inició tratamiento con acenocumamol, manteniendo un INR de 1,5-2,0. Un año después, el paciente mostró

una marcada mejoría clínica, sin reaparición de nuevas lesiones cutáneas. **Conclusión.** La neuropatía periférica es una rara complicación de la VL cuya patofisiología es distinta a las vasculitis inflamatorias, lo que requiere un enfoque terapéutico diferente. Aunque no existe consenso para el tratamiento de la VL, la administración de dosis bajas de anticoagulantes orales puede ser un tratamiento efectivo en aquellos casos de VL que asocian neuropatía periférica.

P6.

Neuropatía mentoniana de causa infrecuente

J. Fernández Ferro, F. Murcia, S. Bellido, M. Guillán

Hospital Universitario Rey Juan Carlos. Hospital Universitario Infanta Elena. Madrid.

Introducción. Las causas más frecuentes de neuropatía mentoniana son los traumatismos y procesos odontológicos locales. La ausencia de éstos obliga a realizar un cribado amplio de malignidad. Otras etiologías son muy infrecuentes. **Caso clínico.** Mujer de 73 años, con antecedentes de osteoporosis, obesidad y diabetes mellitus tipo 2, que consultó por dolor, disminución de la sensibilidad táctil y hormigueo persistente en la parte derecha del mentón. Los síntomas eran de presentación espontánea y dos semanas de evolución. No mostraba sintomatología sistémica acompañante. Se solicita una RM facial para cribado de causas locales y una TAC de cuerpo entero, TAC cerebral, análisis con proteinograma, inmunoglobulinas, serologías y valoración ginecológica, para cribado sistémico. Todas las pruebas realizadas fueron normales. Replan-teando el caso en la revisión, la paciente estaba en tratamiento con ácido zoledrónico desde meses antes del inicio de los síntomas. Se completó estudio con TAC mandibular, que evidenció una necrosis de la porción mentoniana de ambas ramas mandibulares, compatible con una osteonecrosis secundaria a bifosfonatos. La paciente fue derivada a cirugía maxilofacial para reconstrucción quirúrgica del defecto, pero los síntomas no me-

joraron. **Conclusiones.** Presentamos un caso de neuropatía mentoniana secundaria a osteonecrosis mandibular bilateral por bifosfonatos. Los casos publicados de neuropatía mentoniana no relacionados con malignidad son escasos y sólo hemos encontrado otro caso como éste. Es importante destacar que fue necesario realizar una TAC de mandíbula para llegar al diagnóstico, además de una rigurosa historia clínica.

P7.

Síndrome FOSMN: un nuevo caso de neuronopatía sensitiva y motora de inicio facial

T. García Sobrino^a, A. Sesar^a, M. Saavedra^a, C. Domínguez Vivero^a, M.P. Vidal^b, J. Pardo^a

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

Introducción. La neuronopatía sensitiva y motora de inicio facial –*facial onset sensory and motor neuronopathy* (FOSMN)— es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente, de curso lentamente progresivo, descrito por Vucic en el año 2006. Clínicamente se caracteriza por un cuadro de alteración sensitiva de inicio en el territorio de distribución del nervio trigémino, con posterior afectación motora de músculos faciales y, finalmente, progresión de los síntomas sensitivos y motores hacia región bulbar, cervical, tronco y extremidades. Presentamos los hallazgos clínicos, de laboratorio y neurofisiológicos de un nuevo caso de FOSMN. **Caso clínico.** Varón de 74 años, con antecedentes de hipertensión arterial, resección transuretral por carcinoma vesical en el año 2006 y diagnosticado recientemente de un carcinoma broncogénico epidermoide en estadio III-A. Acudió a consulta por un cuadro lentamente progresivo, de tres años de evolución, caracterizado por sensación de acorchamiento facial, dolor opresivo en ambas ramas mandibulares, debilidad mandibular con dificultad para masticar, dificultad para silbar y sialorrea. En la exploración neurológica se evidenció una debilidad facial y lin-

gual bilateral con amiotrofia de la musculatura lingual, ambos maseteros y temporales, asociando anestesia táctil y algésica en el territorio de la segunda y tercera rama de ambos nervios trigéminos. La exploración de la fuerza, reflejos musculares, reflejo cutaneoplantar y sensibilidad profunda en las cuatro extremidades fue normal. No se observaron fasciculaciones. El estudio electroneuromiográfico reveló la presencia de una neuropatía motora de ambos nervios trigéminos, con datos de afectación axonal de ambos nervios faciales y denervación en la musculatura lingual, siendo normal el estudio en la musculatura paraespinal y en las extremidades. Además, se objetivó una abolición del reflejo de parpadeo bilateralmente. Un amplio estudio de laboratorio (hemograma, bioquímica, perfil lipídico, vitamina B₁₂, proteinograma, inmunoelectroforesis, estudio inmunológico, anti-AChR, anticuerpos antineuronales, serologías) y estudio de neuroimagen permitió descartar otras entidades como siringobulbia, lepra, neurosarcoidosis, síndrome de Sjögren o enfermedad de Tangier. El paciente fue diagnosticado de un síndrome FOSMN y falleció pocos meses más tarde por complicaciones oncológicas. **Conclusión.** La FOSMN es un síndrome poco frecuente de origen neurodegenerativo, caracterizado por afectación sensitiva y motora de inicio facial. En todo paciente con una neuropatía sensitiva y motora del nervio trigémino, aparentemente idiopática, debemos considerar esta entidad en el diagnóstico diferencial.

P8.

Debilidad generalizada con cabeza caída y caquexia: forma de inicio de una sarcoidosis

D.M. Giraldo Salazar^a, N. Raña Martínez^a, S. Cajaraville Martínez^a, A. Roel García^a, J.M. Paz González^a, B. San Millán Tejado^b

^aComplejo Hospitalario Universitario de A Coruña. ^bComplejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa multisistémica

de causa desconocida que afecta fundamentalmente a los pulmones y ganglios linfáticos mediastínicos. Las complicaciones neurológicas son infrecuentes y aparecen aproximadamente en un 5% de los pacientes, fundamentalmente como neuropatía craneal, seguidas de lesiones intraparenquimatosas cerebrales. La miositis por sarcoidosis aparece en menos del 1% de los pacientes diagnosticados de sarcoidosis, siendo muy rara como forma de presentación. **Caso clínico.** Mujer de 67 años, con antecedente de adenocarcinoma de ovario intervenido 10 años atrás, sin presentar recidivas. Consultó por debilidad progresiva de las cuatro extremidades de un año de evolución, asociado a dolor osteomuscular difuso e imposibilidad para levantar la cabeza desde hacía cuatro meses. Refería además anorexia, con pérdida de unos 5 kg de peso en los últimos meses. En la exploración se objetivaba caquexia, atrofia muscular generalizada, tetraparesia (3/5) y marcada debilidad en la musculatura extensora de la cabeza, con imposibilidad para erguirla sin ayuda. En la analítica se apreció una ligera elevación de la enzima conversora de angiotensina (64 UI/L) y de la creatinofosfoquinasa (708 UI/L). TAC torácica: lesiones nodulares pulmonares bilaterales, sin poder descartar metástasis. Biopsia de adenopatía pulmonar: granulomas epitelioides no necrotizantes tipo sarcoide. Biopsia muscular de cuádriceps: afectación muscular grave, con granulomas no necrotizantes sugestivos de miopatía sarcoidea. La paciente fue diagnosticada de sarcoidosis con afectación muscular y pulmonar. Se trató con 1 mg/kg de prednisona, con mejoría progresiva del cuadro. **Conclusiones.** Presentamos un caso clínico atípico de comienzo de sarcoidosis como miopatía, sin clínica respiratoria, pero con granulomas pulmonares. Además, hasta nuestro conocimiento, no existen casos descritos en la bibliografía de miositis por sarcoidosis con un síndrome de cabeza caída tan llamativo.

P9.

Paciente joven con disminución de la agudeza visual en el ojo izquierdo e insuficiencia renal

A. Roel García, S. Cajaraville Martínez, A. García-Pelayo Rodríguez, D.M. Giraldo Salazar, A. López Baz, M.D. Fernández Couto

Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Introducción. La arteritis de Takayasu es una enfermedad inflamatoria, crónica y progresiva que afecta a la aorta y a sus ramas principales. Se presenta entre la segunda y tercera década de la vida, predominando en mujeres. Habitualmente consta de dos fases: una aguda (preestenótica), que presenta síntomas inespecíficos (fiebre, pérdida de peso, fatiga, malestar general...), y una crónica (postestenótica), que se caracteriza por la presencia de signos y síntomas isquémicos. **Caso clínico.** Mujer de 43 años, sin antecedentes de interés salvo tabaquismo activo, que ingresó para estudio de disminución de la agudeza visual en el ojo izquierdo. En la exploración general se encontraron cifras tensionales elevadas de manera mantenida y una asimetría a la palpación de los pulsos radiales. En la exploración neurológica se objetivaba disminución de la agudeza visual en el ojo izquierdo, papiledema bilateral e hiperreflexia generalizada, sin otros déficits asociados. Las pruebas de laboratorio demostraron elevación de reactantes de fase aguda y alteración de la función renal, con un filtrado glomerular de 27,78 mL/min/1,73 m². La RM cerebral mostró lesiones multifocales en la sustancia blanca y en la TAC toracoabdominopélvica se observó un engrosamiento y mala definición mural de los tres troncos supraaórticos, aorta descendente y abdominal, además de femorales comunes, sugestiva de arteritis de grandes vasos. Ante la sospecha de una probable arteritis de Takayasu se inició tratamiento con megadosis de esteroides, con mejoría de la clínica visual hasta su casi resolución, pero persistiendo la afectación renal. **Conclusiones.** La enfermedad de Takayasu es

un trastorno vascular que causa isquemia en órganos vitales, produciendo un grave deterioro en la calidad de vida de los pacientes. Este caso remarca la importancia de un diagnóstico precoz de la enfermedad, con el fin de minimizar el daño vascular al instaurar el tratamiento apropiado.

P10.

Síndrome de embolia grasa cerebral secundaria a fractura humeral

D.A. García Estévez^a, M. Castro Menéndez^b, M.G. Canal Pérez^c

^aUnidad de Neurología. ^bServicio de Traumatología. ^cServicio de Oftalmología. Hospital Comarcal de Monforte de Lemos. Lugo.

Introducción. El síndrome del embolismo graso cerebral es una complicación poco frecuente de las fracturas de los huesos largos, fundamentalmente de extremidades inferiores. Se caracteriza por la tríada clínica de hipoxemia, alteración neurológica y *rash* petequeal. El diagnóstico se basa en la exclusión de otras etiologías de ictus isquémico agudo, aplicándose los criterios clínicos de Gurd y Wilson, y los estudios de RM encefálica muestran un patrón de lesiones isquémicas agudas en una distribución conocida como *starfield pattern*. **Caso clínico.** Varón de 57 años, con hipertensión arterial mal controlada y antecedentes de hepatitis C, que ingresó en el Servicio de Traumatología por presentar una fractura espiroidea larga del húmero izquierdo tras una caída accidental. A las 24 horas del ingreso presentó un síndrome confusional agudo y una TAC craneal mostró patología isquémica crónica. En la exploración clínica se apreció un paciente con un Glasgow de 13, parcialmente desorientado, inatento, con disminución de la agudeza visual e inestabilidad de la marcha. Cutáneamente, presentaba ictericia subconjuntival y exantema petequeal en el miembro superior derecho. Se realizó una RM encefálica que mostró varias lesiones de isquemia aguda. El estudio Doppler de los troncos supraaórticos no mostró patología arterial. Cardiológicamente esta-

ba en ritmo sinusal y el ecocardiograma mostraba una miocardiopatía hipertensiva sin datos de foramen oval permeable. En la analítica presentaba hipertrigliceridemia de 273 mg/dL, ácidos grasos libres de 0,89 mmol/L (normal: 0,10-0,60 mmol/L) y moderada cantidad de gotas de grasa neutra en la orina. En el fondo de ojo presentaba una retinopatía de probable origen embólico. A los siete días, en una nueva RM encefálica con secuencia en eco de gradiente se apreciaban múltiples alteraciones (focos hemorrágicos puntiformes), pero que no se correlacionaban con las lesiones en las secuencias en difusión. A los 17 días se procedió a la estabilización de la fractura con inserción de clavo y fijación con tornillos. **Conclusiones.** Presentamos un caso clínico compatible con síndrome de embolia grasa cerebral que se presenta tras una fractura humeral como dato atípico, ya que suele describirse en las fracturas de las extremidades inferiores. Tras la estabilización de la fractura, el paciente evolucionó favorablemente de su encefalopatía.

P11.

Aneurisma de carótida extracraneal: ¿cirugía, embolización o ninguna de las anteriores?

V. Nogueira Fernández, M. Alberte Woodward, L. Ramos Rúa, L. Álvarez Fernández, C. da Silva França, M. Rodríguez Rodríguez, R. Pego Reigosa, F. Brañas Fernández, M. Guijarro del Amo, J. González Ardura, J.A. Cortés Laiño

Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo.

Introducción. Los aneurismas y pseudoaneurismas de arteria carótida interna extracraneal son entidades raras cuya historia natural se conoce poco. Las series publicadas más extensas tienen casi un siglo de antigüedad y parecen poco extrapolables a la actualidad. **Caso clínico.** Varón de 48 años, con antecedentes de dislipemia e hipertensión arterial, que acudió por caída indolora del párpado derecho desde cuatro días antes. Negaba traumatismo cervical alguno. En la exploración se evidenciaba síndrome

de Horner derecho, siendo el resto de la exploración anodina. El estudio etiológico incluyó RM craneal con angiorensonancia de troncos supraaórticos, que demostraba un aneurisma sacular de 1 cm en la porción cervical superior de la arteria carótida interna. Inicialmente se planteó el abordaje quirúrgico, lo más descrito en la bibliografía, pero se descartó por dificultad para el acceso. Por ese motivo se derivó a otro centro donde, por vía endovascular, se rellenó el aneurisma con espirales y se colocó un *stent*. **Conclusiones.** La rareza de los aneurismas de carótida interna extracraneal explica que su historia no esté bien definida. Los resultados de las series de 1926 relatan una mortalidad del 71% sin tratar y del 28% intraoperatoria, que probablemente deban interpretarse con cautela debido al avance diagnóstico y terapéutico. Descripciones más recientes indican una mortalidad del 50% con tratamiento conservador, que quizá se explique por la selección negativa de pacientes con mayor comorbilidad. Parece clara la opinión favorable a intervenir, pero en nuestro paciente se planteó la dificultad de acceso y morbilidad asociada de la cirugía (osteotomía mandibular, tracción del nervio facial o sacrificio del oído interno). Por ello se decidió un abordaje endovascular, sin complicaciones inmediatas, aunque con necesidad de antiagregación permanente.

P12.

Disdiadococinesia y depósito de sustancia paramagnética

J.M. Pías Peleteiro, J. Aldrey, B. Ares, A. Sesar, G. Fernández Pajarín, I. Jiménez Martín, A. Castro

Servicio de Neurología. Sección de Enfermedades Neurodegenerativas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La enfermedad de Wilson (degeneración hepatolenticular) es un defecto genético del transporte del cobre. Esto implica una excreción pobre y, por tanto, una acumulación del metal en diversos órganos (con preferencia, hígado, cerebro y córnea)

que marcará la clínica. **Caso clínico.** Varón de 51 años, sin antecedentes personales de interés ni tratamientos crónicos. Antecedentes familiares psiquiátricos (madre diagnosticada de esquizofrenia y tres hermanos con trastorno de la personalidad no especificado, uno de ellos fallecido por suicidio). Consultó por dificultad para realizar movimientos alternantes con la mano derecha. La exploración física general fue normal. En la exploración neurológica se apreció una sutil disdiadococinesia derecha. En la RM cerebral se objetivó una marcada hipointensidad, fundamentalmente en secuencia T₂*, que afectaba de forma bilateral a los ganglios basales, tálamo paramediano y posterior, sustancia negra y núcleo rojo mesencefálico, así como al núcleo dentado cerebeloso. El estudio del hierro fue normal. La ceruloplasmina sérica fue de 17 mg/dL (normal: 20-60 mg/dL); el cobre sérico, de 62 µg/dL (normal: 67-150 µg/dL), y el cobre en orina, < 50 µg/24 h. Los valores de enzimas hepáticas fueron normales. El estudio con lámpara de hendidura no reveló anillos de Kayser-Fleischer. La secuenciación del gen *ATP7B* confirmó el diagnóstico de enfermedad de Wilson. **Conclusiones.** El depósito anormal cerebral de sustancias paramagnéticas plantea un diagnóstico diferencial que incluye entidades como la aceruloplasminemia, la degeneración asociada a pantotenato cinasa, la neuroferritinopatía o la distrofia infantil neuroaxonal, y también la enfermedad de Wilson, cuyos hallazgos en T₂* se pueden explicar a través de las propiedades paramagnéticas del cobre o bien de un depósito excesivo de hierro compatible con esta enfermedad. El signo de la cara del panda gigante es un hallazgo raro incluso en la enfermedad de Wilson (12%) y excepcional fuera de esta patología.

P13.

Desarrollo de un protocolo de ultrasecuenciación para el diagnóstico de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C en adultos

C. Castro Fernández^a, B. Quintáns Castro^a, M.J. Moreno Carretero^b, P. Blanco Arias^{a,c}, C. Pérez Sousa^d, R. Rodríguez^e, M. Alerte Woodward^f, A. Ordóñez Ugalde^a, A. Carracedo^e, M.J. Sobrido^{a,g}, M. Arias^{a,g}

^aGrupo de Neurogenética IDIS-CHUS.

^bServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

^cFundación Galega de Medicina Xenómica.

^dServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

^eComplejo Hospitalario Universitario de Ourense.

^fHospital Universitario Lucas Augusti. Lugo. ^gComplejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La enfermedad de Niemann-Pick tipo C es un trastorno autosómico recesivo (mutaciones en los genes *NPC1* y *NPC2*) que dificulta el tráfico lipídico intracelular y produce acumulación de esfingolípidos. Las manifestaciones psiquiátricas y neurológicas diversas (ataxia, parkinsonismo, parálisis de la mirada vertical, epilepsia, cataplejía gelástica, demencia), su afectación visceral inconstante y la frecuente ausencia de antecedentes familiares dificultan su diagnóstico, importante dada la disponibilidad de un tratamiento eficaz. **Pacientes y métodos.** Diseño de un panel de ultrasecuenciación para *Ion PGM*® utilizando el programa *AmpliSeq*® Designer (Life Technologies). Implementación de un protocolo para la selección de 50-60 pacientes candidatos, atendidos en servicios y unidades de neurología de Galicia, consensuados por un grupo de trabajo *ad hoc* (criterios de inclusión y exclusión disponibles en la web de la Sociedad Galega de Neuroloxía). Desarrollo de un documento de información al paciente y consentimiento. Todos los neurólogos de los servicios y unidades de Galicia podían remitir casos. **Resultados.** Se diseñó un panel con una cobertura media del 99,8% para las dianas primarias (genes *NPC1* y *NPC2*), así como otros que pueden causar un fenotipo similar (*PSAP*, *GBA*, *GBA2*, *ATP7A*, *CYP27A1*, *HFE*, *POLG1*,

APTX). El cribado de pacientes con ataxia de inicio en la edad adulta de etiología sin filiar, realizado en la Fundación Galega de Medicina Xenómica, permitió realizar una selección previa de 188 posibles casos. El protocolo de trabajo, consentimiento y hoja de información al paciente han sido aprobados por el Comité Autonómico de Ética de la Investigación de Galicia.

Conclusiones. Su coste accesible y la flexibilidad para el diseño de paneles de genes de interés hacen que la ultrasecuenciación con *Ion PGM* sea eficaz en el cribado de enfermedad de Niemann-Pick y otros trastornos neurodegenerativos de inicio en el adulto. Previsiblemente, el diagnóstico genético será coste-eficiente y posibilitará la detección temprana de otros casos familiares y su asesoramiento genético.

P14.

Enfermedad asociada a IgG4: una nueva entidad en el diagnóstico etiológico de la paquimeningitis hipertrófica

A. Fernández Lebrero, E. Rodríguez Castro, I. López Dequidt, X. Rodríguez Osorio, F.J. López, I. Requena, M. Arias

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La paquimeningitis hipertrófica es un trastorno infrecuente que cursa con un engrosamiento focal o difuso de la duramadre. Se ha asociado a trastornos de tipo infeccioso o autoinmune, pero en muchos casos el origen es indeterminado. Recientemente se ha sugerido que un gran número de los casos idiopáticos pueda formar parte de la enfermedad asociada a IgG4. Se trata de una entidad descrita recientemente y que se caracteriza por la presencia de lesiones esclerosantes en distintos órganos y niveles elevados de IgG4. **Caso clínico.** Mujer de 56 años, con historia de asma bronquial, que consultó por cefalea, vértigo y pérdida de audición en el oído izquierdo. Una audiometría tonal bilateral demostró la presencia de hipoacusia neurosensorial en el oído izquierdo. El estudio de potenciales evocados auditivos de tronco cere-

bral detectó un aumento del tiempo de conducción de la vía auditiva izquierda. En la RM cerebral se objetivó la presencia de un engrosamiento dural tentorial izquierdo con realce tras la administración de contraste. El líquido cefalorraquídeo presentó 10 leucocitos/ μ L (90% mononucleares), sin consumo de glucosa y con 1 g/L de proteínas. El valor de IgG4 en el líquido cefalorraquídeo era de 2,4 mg/dL. Se decidió la realización de una biopsia de dicha lesión. El estudio anatomopatológico mostró la presencia de un infiltrado linfoplasmocitario con 16 células plasmáticas IgG4+/hpf y fibrosis. El resto de estudios analíticos y microbiológicos resultaron negativos. Con la sospecha de paquimeningitis hipertrófica en relación con enfermedad asociada a IgG4 se inició tratamiento con corticoides, con buena evolución radiológica. **Conclusiones.** El caso presentado podría englobarse dentro de la enfermedad asociada a IgG4. La presencia de un antecedente habitual en estos pacientes (asma), linfoplasmocitosis y fibrosis en el estudio anatomopatológico, niveles elevados de IgG4 en el líquido cefalorraquídeo y la remisión radiológica tras el tratamiento con corticoides, son datos a favor de dicha hipótesis.

P15.

Síndrome CLIPPERS: a propósito de un caso con evolución benigna

I. Expósito Ruiz, A. Aneiros Díaz, D. Santos García, J. Abella Corral, M. Llana González, M. Macías Arribá, R. Fuente Fernández

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

Introducción. El síndrome CLIPPERS (*chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids*), descrito en el año 2010, tiene una base inmunológica. De acuerdo con los criterios propuestos en 2012, el síndrome CLIPPERS se caracteriza por no ser una entidad benigna (ya que se asocia a secuelas clínicas), precisar tratamiento inmunosupresor precoz y seguir una evo-

lución recidivante tras bajar las dosis de esteroides. Presentamos un caso que no cumplía ninguno de estos criterios. **Caso clínico.** Varón de 60 años que, en mayo de 2010, inició de forma aguda sensación de adormecimiento en las encías, hemicara izquierda, disgeusia y disfagia. Un mes antes había sufrido una faringoamigdalitis vírica. En la exploración física se objetivó hipoestesia en la mucosa yugal izquierda. La RM cerebral mostró lesiones compatibles con síndrome CLIPPERS (hiperseñal en secuencias T₂ y FLAIR en el dorso del puente y ambos pedúnculos cerebelosos medios, con captación punteada en secuencia T₁ con gadolinio). Se administraron pulsos de metilprednisolona intravenosa, con mejoría de la disfagia y la disgeusia. En la RM cerebral realizada a los 16 meses apenas se apreciaron anomalías. En octubre de 2013, permanecía asintomático y sin tratamiento alguno. En base a la negatividad de las pruebas realizadas (incluyendo estudio de líquido cefalorraquídeo, PET corporal y RM cerebral con espectroscopia) y a la excelente evolución clínica, se descartó razonablemente otra posibilidad diagnóstica. **Conclusiones.** El síndrome CLIPPERS puede ser una entidad benigna con pronóstico excelente. Los criterios clinicoradiológicos existentes no identifican todos los casos.

P16.

Síndrome CLIPPERS: caso clínico y revisión de la bibliografía

L. Ramos Rúa, L. Álvarez Fernández, V. Nogueira Fernández, C.F. da Silva França, F. Brañas Fernández, J.A. Cortés Laiño

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Lucas Augusti. Lugo.

Introducción. El síndrome CLIPPERS (*chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids*) es una enfermedad inflamatoria del sistema nervioso central, caracterizada por la existencia de lesiones captantes de contraste en RM, fundamentalmente en el tronco cerebral, y por la excelente respuesta al tratamiento esteroideo. Se expone un caso tras cinco años de

seguimiento y se revisa la bibliografía al respecto. **Caso clínico.** Mujer de 48 años, que ingresó por clínica de un mes de evolución consistente en hipoestesia en hemicara derecha, disartria y hemiparesia derecha. El estudio de RM mostró imagen de hiperseñal en la sustancia blanca del cerebelo, tronco y cuerpo calloso, con captación de contraste protuberancial. Se realizaron estudios para descartar una causa infecciosa, inflama-

toria o tumoral, resultando negativos. La respuesta al tratamiento esteroideo fue muy favorable. Durante el seguimiento en los últimos años presentó varios brotes, con síntomas y hallazgos en la RM similares a los previos. **Conclusiones.** El síndrome CLIPPERS se caracteriza por la aparición de un síndrome de tronco (ataxia, diplopía, disartria y afectación de pares craneales) con imagen de RM característica, consistente en

una hiperseñal en tronco, predominantemente pontina, que puede extenderse craneocaudalmente, con captación de contraste. La patogenia se desconoce y el diagnóstico diferencial es amplio, lo que justifica la realización de un estudio exhaustivo que en ocasiones obliga a recurrir a la biopsia cerebral. La respuesta clínica y radiológica al tratamiento esteroideo es imprescindible para el diagnóstico. En aquellos pacientes que no

responden al tratamiento con corticoides deben sospecharse otras entidades. Los síntomas de tronco y la imagen característica, una vez descartados diagnósticos alternativos, junto con la respuesta clinicoradiológica a los corticoides y el curso remitente recurrente, permiten realizar el diagnóstico de síndrome CLIPPERS, si bien es necesario un seguimiento en el tiempo que permita excluir otros procesos.