

Reunión de la Sociedad de Neurología del País Vasco

Vitoria, Álava, 27-28 de febrero de 2015

1.

Neuropatía cubital con mala evolución

J. Hatteland Somme, B. Catón Santaren, J. Echeveste Aizpurua, A.J. Prado Iñurrategui, G. González Chinchón

Hospital Universitario de Araba. Vitoria-Gasteiz.

Caso clínico. Se presenta el caso de una mujer de 64 años sin antecedentes de interés, remitida para estudio por una neuropatía cubital derecha con mala evolución tras tratamiento quirúrgico. En la exploración se observaba una debilidad que se extendía al territorio cubital, junto con reflejos vivos en la extremidad afectada. En el primer estudio, el EMG mostró una pérdida de unidades motoras dependientes de C7 a D1 derecha, además de S1 bilateral, con actividad espontánea en el primer interóseo derecho. En la RM se visualizaron varias lesiones yuxtacorticales y talámico izquierdas, hiperintensas en FLAIR y T₂, sin realce con gadolinio, con depósitos de hemosiderina y restricción a la difusión de aspecto inespecífico. El resto del estudio, incluida una TAC toracoabdominopélvica, analítica con estudio de autoinmunidad y marcadores tumorales, fue normal. En el líquido cefalorraquídeo se observaron bandas oligoclonales, pero el resto del estudio fue normal, incluida una reacción en cadena de la polimerasa para virus JC. En los primeros meses del seguimiento presentó una evolución lentamente progresiva, asociándose también negligencia motora en ambas extremidades derechas, ataxia óptica, alexia y negligencia visual derecha. Una nueva

RM mostró progresión de las lesiones. La ampliación del estudio analítico, incluyendo ácidos grasos de cadena larga, factores carenciales y anticuerpos antineuronales, fue normal, salvo una tasa de vitamina B₆ indetectable, por lo que se inició tratamiento sustitutivo. Finalmente se realizó una biopsia cerebral que mostró hallazgos compatibles con una leucopatía multifocal progresiva (LMP) por virus JC. Se inició tratamiento con mirtazapina y mefloquina, aunque la paciente refería una mejoría clínica desde el inicio del tratamiento con vitamina B₆. **Conclusiones.** Este caso tiene varios puntos de interés, primero por el diagnóstico de una LMP en una paciente *a priori* inmunocompetente, aunque un estudio inmunológico reseñó una inversión del cociente CD4/CD8 y ausencia de CD19. Por otra parte, es la primera vez que se ha descrito un déficit de vitamina B₆ en relación con esta enfermedad, aunque es incierto si este déficit puede haber influido en su desarrollo.

2.

Tratamiento endovascular del vasoespasm cerebral por hemorragia subaracnoidea aneurismática

N. Gonzalo^a, E. Inchausti^c, M.T. Martínez Zabaleta^a, P. Navia^b, J.A. Larrea^b, J. Massó^{bc}

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Neurorradiología Intervencionista. Hospital Universitario Donostia. ^cUniversidad del País Vasco. San Sebastián.

Introducción. El vasoespasm cerebral sigue siendo la principal causa de mortalidad y discapacidad en pacientes con hemorragia subaracnoidea re-

lacionada con la ruptura de aneurismas intracraneales. Cuando el vasoespasm es refractario al tratamiento médico, las técnicas endovasculares deben considerarse como una opción para restituir el flujo cerebral y evitar así la isquemia cerebral. **Casos clínicos.** Se presenta una serie de tres pacientes con vasoespasm sintomático grave y pobre respuesta a los tratamientos convencionales, tratados en el Hospital Universitario Donostia en 2014 mediante técnicas endovasculares. **Conclusiones.** El vasoespasm es probablemente una verdadera arteritis de etiología toxicoisquémica y no sólo una contracción de la musculatura lisa. Por ello, las estrategias terapéuticas actualmente vigentes sólo han demostrado una eficacia parcial en la resolución de esta complicación. A pesar de que no se ha demostrado que las técnicas endovasculares mejoren el pronóstico global, la angioplastia de los segmentos afectados y la infusión intraarterial de nimodipino fueron determinantes en la curación de nuestros pacientes. Ninguno presentó complicaciones y el resultado clínico fue bueno en todos los casos. Las técnicas endovasculares consistentes en angioplastia con balón o infusión intraarterial de fármaco en los segmentos afectados por vasoespasm secundario a hemorragia subaracnoidea pueden ser una alternativa de tratamiento para los casos graves, refractarios al tratamiento médico.

3.

Leucoencefalopatía multifocal progresiva: la imagen como prueba clave

N. Andrés Marín^a, N. Gonzalo Yubero^a, M. Tainta Cuezva^a, A. Muñoz Lopetegui^a, M.T. Martínez Zabaleta^{ab}, M.A. Urtasun Ocáriz^a, J.F. Martí Massó^{ab}

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. ^bDepartamento de Neurociencias. UPV-EHU. San Sebastián.

Introducción. La leucoencefalopatía multifocal progresiva (LMP) es una enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central, causada por el virus JC. El diagnóstico definitivo viene determinado por biopsia cerebral o por una clínica y una neuroimagen compatibles, junto con la positividad de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) del virus JC en el líquido cefalorraquídeo. Aunque no existe un tratamiento específico eficaz, la mirtazapina y la mefloquina pueden tener un efecto beneficioso en algunos casos. **Caso clínico.** Varón de 64 años con antecedentes de carcinoma de tiroides, riñón y páncreas, que es diagnosticado de mieloma múltiple y tratado con vincristina, doxorubicina, dexametasona, ácido zoledrónico, autotrasplante de progenitores hematopoyéticos con melfalán, oxeotrida y sunitinib. El último tratamiento recibido fue con bendamustina, bortezomib y dexametasona. Pasados dos meses de la última dosis de bortezomib, presentó un trastorno del lenguaje y torpeza de la extremidad superior derecha. En una RM cerebral se objetivaron lesiones de la sustancia blanca compatibles con LMP.

La PCR del virus JC en el líquido cefalorraquídeo fue negativa. Se repitió la neuroimagen a los cuatro y siete meses ante el empeoramiento clínico del paciente, objetivándose una progresión de dichas lesiones. La PCR del virus JC fue negativa en dos ocasiones más. El paciente se negó a realizar una biopsia cerebral. Ante una clínica y neuroimagen compatibles, se decidió tratamiento empírico con mirtazapina y mefloquina. En los controles realizados en los cinco meses de tratamiento, se produjo mejoría clínica y resolución parcial de las lesiones. **Conclusión.** El curso evolutivo de la LMP puede ser fatal, por lo que un diagnóstico y un tratamiento precoz son fundamentales. El patrón de lesión en neuroimagen es bastante específico, por lo que en aquellos casos en los que la clínica y la neuroimagen sean compatibles, se debe intentar tratamiento con mefloquina y mirtazapina.

4.

Hemorragia subaracnoidea por aneurisma en la poliquistosis renal: una complicación evitable

A. Muñoz Lopetegui^a, M. Tainta Cuezva^a, N. Gonzalo Yubero^a, N. Andrés Marín^a, A. Bergareche Yarza^a, A.M. de Arce Borda^a, F. González López^a, N. Díez González^a, P. Navia Álvarez^b, J.A. Larrea Peña^b, M.T. Martínez Zabaleta^{a,c}, J. Massó Romero^{b,c}, M. Urtasun Ocariz^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neuroradiología. Hospital Universitario Donostia. ^c Departamento de Neurociencias. UPV-EHU. San Sebastián.

Introducción. La enfermedad poliquística renal autosómica dominante (ADPKD) es una entidad clínica secundaria a mutaciones en los genes *PKD-1* y *PKD-2*. Su sintomatología es predominantemente renal, pero puede asociar aneurismas intracraneales que comienzan con rotura y hemorragia subaracnoidea (HSA) en un 10% de los casos, falleciendo el 60% de los que sangran. **Pacientes y métodos.** A propósito de una mujer de 40 años con ADPKD conocida y antecedentes familiares de aneurismas cerebrales rotos que presentó una HSA por rotura de un aneurisma en la arteria cerebral media iz-

quierda, que se embolizó con resultado óptimo, se revisó la frecuencia de esta complicación en casos de ADPKD del Hospital Universitario Donostia a través de osakliniker. Entre 2002 y 2014 se identificaron 32 casos de ADPKD, 15 mujeres y 17 hombres, con una edad media de 55,7 años (rango: 11-95 años), de los que cuales tres (dos hermanos) habían sangrado (edad media de sangrado: 40,7 años). Veintinueve procedían del Servicio de Neurología del hospital y ninguno tenía confirmación molecular. **Conclusiones.** La incidencia publicada de HSA en la ADPKD es elevada, pero puede estar mal estimada porque sólo se codifican como ADPKD los casos con nefropatía grave y quedan ocultos los que comienzan con otras complicaciones y los asintomáticos. Aunque el cribado preventivo de aneurismas cerebrales en ADPKD no ha demostrado un claro beneficio, podría estar indicado en algunos grupos de riesgo (historia personal o familiar de HSA, profesiones de riesgo, previo a anticoagulación o cirugías mayores...). Dado que el arsenal diagnóstico (angio-TAC o angio-RM) y terapéutico (terapia endovascular) frente a los aneurismas cerebrales permite tratarlos de forma satisfactoria, se debe considerar la posibilidad de impulsar su detección presintomática en casos de ADPKD. La confirmación molecular podría ser útil para establecer correlaciones genotipo-fenotipo que mejoren la capacidad predictiva sobre esta complicación.

5.

Episodios fluctuantes de cefalea periorbitaria, parálisis del III par y pérdida de consciencia en un paciente con mieloma múltiple

J. Bocos Portillo, J.L. Sánchez Menoyo, J. Ruiz de Ojeda, R. Vázquez Picón, J.C. García-Moncó

Servicio de Neurología. Hospital de Galdakao-Usánsolo. Vizcaya.

Objetivo. Describir el caso de un varón con mieloma múltiple, que presentaba episodios recurrentes de cefalea orbitaria, parálisis completa del III par ipsilateral y pérdida de consciencia. **Caso clínico.** Varón de 69 años,

diagnosticado de mieloma múltiple IgA kappa en 2010, con tres recidivas meníngeas hasta la fecha actual. En tratamiento con quimioterapia intratecal (citarabina-liposomal). Última RM (agosto de 2014) sin captaciones y líquido cefalorraquídeo normal. Ingresó en septiembre para estudio de episodios breves de cefalea periorbitaria izquierda, asociada a ptosis palpebral homolateral y diplopía. Una nueva RM mostró dos pequeños focos de realce leptomeníngeos, sugiriendo infiltración por mieloma. Dos punciones lumbares: bioquímica normal, citología y citometría negativas, aunque destacaba presión alta en ambas (40 cmH₂O). Estando ingresado, sufrió múltiples episodios caracterizados por dolor periorbitario izquierdo, seguidos de parálisis completa del III par izquierdo, perdiendo en alguno de ellos la consciencia durante minutos, con recuperación espontánea. Tras descartar razonablemente otras causas, y ante la sospecha de picos máximos de presión intracraneal, con herniación transtentorial unilateral asociada, se remitió al Servicio de Neurocirugía, donde se registraron valores de presión intracraneal patológicos, sin presenciarse ningún episodio. Tras colocar una válvula de derivación ventriculoperitoneal, el paciente no ha vuelto a presentar episodios similares. **Conclusión.** Interpretamos los episodios como picos de presión intracraneal, aunque desconocemos la causa exacta. Tanto la citarabina-liposomal intratecal como una probable infiltración meníngea (que no pudo confirmarse en el líquido cefalorraquídeo pese a la captación meníngea en la RM) podrían estar influyendo.

6.

Ictus de causa inhabitual

A. Ruisánchez Nieva, I. Azkune Calle, I. Escalza Cortina, J.C. García-Moncó Carra

Servicio de Neurología. Hospital de Galdakao-Usánsolo. Vizcaya.

Caso clínico. Varón de 67 años, hipertenso, que ingresó por un cuadro de inestabilidad y disartria. En la exploración presentaba además paresia facial izquierda y hemiparesia izquierda

con reflejo cutaneoplantar extensor, dismetría de la extremidad superior izquierda y bilateral en las extremidades inferiores, y ataxia troncular. En las primeras horas, empeoramiento brusco con tetraparesia y somnolencia. Sospechando un ictus vertebrobasilar en progresión, se efectuó anticoagulación. En la analítica de rutina, las serologías de virus de inmunodeficiencia humana (VIH) y lúes (treponémicas y no treponémicas) resultaron positivas. El líquido cefalorraquídeo mostró un líquido inflamatorio con aumento de proteínas, con síntesis intratecal. Las pruebas treponémicas y no treponémicas también fueron positivas. El resto de pruebas analíticas no mostró datos destacables. Ecocardiograma normal. En la RM aparecieron lesiones isquémicas agudas-subagudas en la protuberancia y un realce de la basilar que sugería afectación vasculítica. Se diagnosticó coinfección por VIH y neurosífilis meningovascular, y se inició tratamiento con antirretrovirales y ceftriaxona. Al alta, mejoría clínica de su déficit motor. **Conclusiones.** Hay que destacar, por un lado, la imagen de realce de la basilar, sugestiva de vasculitis, y por otro, recordar que la coinfección de VIH y sífilis es frecuente por compartir factores de riesgo y que el diagnóstico y tratamiento de la neurosífilis en estos casos plantea problemas de manejo.

7.

Mujer de 52 años con disautonomía y temblor

R. Vázquez Picón, A. Ruisánchez Nieva, J. Bocos Portillo, I. García Gorostiaga, J.C. García-Moncó

Servicio de Neurología. Hospital de Galdakao-Usánsolo. Vizcaya.

Caso clínico. Mujer de 52 años, con antecedentes familiares de enfermedad de Parkinson, remitida para estudio de fenómenos disautonómicos en la extremidad superior izquierda. Valorada en consultas de medicina interna por un cuadro de eritema y tumefacción de la extremidad superior izquierda, de dos años de evolución, especialmente en relación con el frío.

Se realizó un estudio vascular mediante angio-RM, que resultó normal; EMNG de fibra fina y fibra gruesa, con respuesta simpática-refleja normal, y biopsia de piel, sin hallazgos relevantes salvo ectasia vascular. Asociado a esta sintomatología, la paciente había notado en el último año dificultad en los movimientos finos y temblor en dicha extremidad, además de mayor torpeza en la extremidad inferior ipsilateral. Por este motivo fue valorada en consultas de neurología, objetivando a la exploración un cuadro rígidoacinetico de predominio izquierdo con datos de disautonomía en la extremidad superior izquierda. Se completó estudio con una RM cerebral normal y un DaT-Scan que mostró hipocaptación de los ganglios de la base, con mayor afectación del lado derecho, sugestiva de alteración de la vía nigroestriada presináptica compatible con enfermedad de Parkinson. El estudio genético confirmó la mutación A1441G del gen *LRK2*. Se inició tratamiento con agonistas dopaminérgicos y posteriormente con levodopa, con mejoría clínica. **Conclusión.** La enfermedad de Parkinson, incluida la asociada a la mutación A1441G de *LRK2*, puede asociar manifestaciones disautonómicas desde estadios precoces o incluso antes de los síntomas motores. Es excepcional que la disautonomía se manifieste de forma limitada a una extremidad.

8.

Cambios en la sustancia gris en pacientes con enfermedad de Parkinson y bloqueos de la marcha

M. Delgado Alvarado^a, L. García Penton^b, H. Jiménez Urbieta^a, B. Gago^a, C. Caballero^b, M. Carreiras^{b,c,d}, M.C. Rodríguez Oroz^{a,c,e}

^aÁrea de Neurociencias. Grupo de Enfermedades Neurodegenerativas. Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia. San Sebastián. ^bBasque Center on Cognition, Brain and Language (BCBL). San Sebastián. ^cIkerbasque: Fundación Vasca para la Ciencia. Bilbao. ^dUniversidad del País Vasco (UPV-EHU). Bilbao. ^eUnidad de Trastornos del Movimiento y Enfermedad de Parkinson. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Introducción. Estudios de RM han mostrado que pacientes con bloqueos de la marcha (BM+) tienen más alteraciones en la sustancia gris y la sustancia blanca que pacientes sin dichos bloqueos (BM-), y presentan un deterioro cognitivo más acentuado. **Objetivo.** Estudiar las diferencias en la sustancia blanca y la sustancia gris entre pacientes con enfermedad de Parkinson BM+ y BM-, con un perfil cognitivo similar. **Sujetos y métodos.** Se evaluaron 27 pacientes BM+, 21 BM- y 21 controles. BM+ se definió si ≥ 1 en el ítem 3 del *FOG Questionnaire*. El estudio de RM incluyó secuencias T_1 y de difusión. **Resultados.** No hubo diferencias entre BM+ y BM- en edad, escolarización, sexo y escala de depresión. Los z compuestos de los diferentes dominios tampoco diferían. Comparados con los controles, los pacientes BM+ y BM- mostraron un perfil similar de alteraciones cognitivas. Comparados con los controles, el grupo BM+ tenía una reducción del volumen de la sustancia gris en las circunvoluciones inferior temporal, fusiforme, de Heschl, inferior frontal y superior parietal derechas, el polo temporal derecho, el surco temporal superior y la amígdala bilateralmente. No se observaron diferencias entre BM+ y BM- ni entre BM- y los controles. No se detectó diferencia alguna en la sustancia blanca en ningún grupo. **Conclusiones.** Este es el primer estudio que compara grupos de pacientes BM+ y BM- con un perfil cognitivo similar. No hay diferencias en la sustancia gris y la sustancia blanca entre ellos. Los bloqueos de la marcha se asocian con atrofia principalmente en el hemisferio derecho, en estructuras implicadas en el procesamiento cognitivo, y en la amígdala de forma bilateral.

9.

Angiopatia amiloide inflamatoria: presentación de dos casos y revisión

J. Juega Mariño, S. Colina Lizuáin, F. Castillo Álvarez, A. Erdocia Goñi, M. Gómez Eguilaz, A. Martínez-Gil, M.E. Marzo Sola

Sección de Neurología. Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. La angiopatía amiloide cerebral es una entidad caracterizada por el depósito de proteína amiloide en la pared de los vasos leptomeníngeos y corticales. Es un hallazgo frecuente en la enfermedad de Alzheimer y en sujetos sanos de edad avanzada, así como en algunas hemorragias intracerebrales lobares. Una forma infrecuente de aparición es la angiopatía amiloide inflamatoria, secundaria a inflamación perivascular, que se manifiesta habitualmente como deterioro cognitivo agudo o subagudo, cefalea, crisis epilépticas o déficits neurológicos focales. El diagnóstico de presunción se basa en los criterios clínicos y radiológicos del grupo de Chung y el diagnóstico definitivo sólo se puede hacer con una biopsia leptomeníngea y cerebral. **Objetivo.** Describir la presentación (clínica y radiológica) y la evolución tras la instauración de tratamiento con corticoides a corto y largo plazo. **Casos clínicos.** Dos pacientes con diagnóstico de probable angiopatía amiloide cerebral inflamatoria mayores de 50 años, sin deterioro cognitivo previo, comenzaron con trastorno conductual y déficit focal. Uno de ellos presentó una crisis epiléptica focal, y el otro, cefalea bifrontal. Se visualizaron lesiones hiperintensas en T_2 y FLAIR e hipointensa en T_1 en la sustancia blanca subcortical, así como microsangrados corticales y subcorticales parcheados en secuencia eco de gradiente. Ambos pacientes mejoraron clínicamente con tratamiento de megadosis de corticoides y presentaron una mejoría parcial de la lesión hiperintensa por neuroimagen. Uno de los pacientes está controlado con dosis muy bajas de prednisona y el otro sólo ha recibido tratamiento de megadosis de corticoides, con leve mejoría en neuroimagen y sin empeoramiento clínico agudo. **Conclusión.** Es fundamental tener un elevado índice de sospecha para detectar a los pacientes con angiopatía amiloide inflamatoria. La RM es clave para ello. Sólo la biopsia cerebral aporta el diagnóstico de certeza. Consideramos que una opción válida es realizar un ensayo terapéutico con inmunosupresores tras establecer un diagnóstico de probabilidad con los hallazgos clínicos y radiológicos (criterios de Chung).

10.

Convulsiones en el puerperio

S. Colina Lizuáin^a, M. Iturregui Guevara^b, F. Castillo Álvarez^a, J. Juega Mariño^a, A. Erdocia Goñi^a, M.A. López Pérez^a

^aSección de Neurología. ^bSección de Endocrinología y Nutrición. Hospital San Pedro. Logroño.

Caso clínico. Mujer de 41 años que, nueve días después de un parto por cesárea, ingresó en nuestro centro tras presentar tres crisis convulsivas tónico-clónicas con recuperación de conciencia entre ellas. Previamente sólo había referido dolor abdominal, que se había relacionado con una infección de la herida quirúrgica y habiéndose iniciado ya tratamiento con metimazol y amoxicilina-clavulánico tres días antes. En la exploración física en urgencias destacaba una hipertensión arterial con cifras de presión arterial sistólica en torno a 160-170 mmHg y trastorno visual, que impresionaba de ceguera cortical, sin otra focalidad neurológica, manteniendo un buen nivel de conciencia. En la analítica de ingreso se objetivó una hiponatremia hipoosmolar con cifras de sodio de 120 mEq/mL. Se realizó además una RM cerebral y una angio-RM urgente, con resultado normal. Con la sospecha de un síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética, ingresó inicialmente en la Unidad de Medicina Intensiva. La paciente no volvió a presentar convulsiones y tampoco se apreció focalidad neurológica. En los días siguientes, apareció sintomatología depresiva y dolor abdominal muy intenso, sin evidenciarse alteraciones en las diferentes pruebas de imagen realizadas. Presentó además síntomas disautonómicos, como síncope ortostático. Finalmente se solicitó una determinación de porfobilinógeno cualitativo, que fue positiva, y porfirinas totales, que estaban elevadas. Con la sospecha de porfiria aguda intermitente se inició tratamiento específico con hemina, consiguiéndose normalizar la natremia. La paciente fue dada de alta asintomática. **Conclusiones.** Las porfirias se consideran un grupo heterogéneo de enfermedades adquiridas o hereditarias, caracterizadas

por una anomalía en la biosíntesis del grupo heme. Las manifestaciones clínicas suelen aparecer en crisis. Estas crisis incluyen una constelación de signos y síntomas que inducen a frecuentes errores diagnósticos y que se atribuyen a disfunción global del sistema nervioso, ya sea central, autónomo o periférico. El embarazo y el puerperio, así como las intervenciones quirúrgicas, son factores precipitantes de crisis. Es necesario el trabajo multidisciplinar para llegar a un diagnóstico acertado en numerosas patologías que incluyen síntomas y signos inespecíficos, como es el caso de la porfiria aguda intermitente.

11.

Degeneración lobar frontotemporal atípica: un caso típico

M. Tainta^a, R. Zabalza^a, M. Barandiarán^a, J.M. Sarasúa^b, M.C. Caballero^c, I. Ferrer^d, F. Moreno^e, A. Gabilondo^e, B. Indakoechea^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Psiquiatría. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Bellvitge-IDIBELL. Barcelona. ^eServicio de Neurología. Hospital del Bidasoa. Hondarribia, Guipúzcoa.

Objetivo. Presentar nuestro primer caso de degeneración lobar frontotemporal atípica asociada a la proteína FUS. **Caso clínico.** Varón de 42 años, remitido desde el Servicio de Psiquiatría en noviembre de 2011, con historia de fracaso laboral inexplicable y trastorno afectivo atípico sin respuesta al tratamiento. El paciente presentaba consanguinidad parental y una tía por vía paterna con enfermedad de Alzheimer. La esposa refería un trastorno conductual progresivo en los últimos seis meses, con aislamiento, apatía, lacinismo, enlentecimiento, abandono del aspecto personal y bulimia. En la exploración se mostraba sin iniciativa, anosagnóstico, indiferente, contacto perplejo y con latencia en respuestas aumentada. El estudio neuropsicológico confirmó un trastorno ejecutivo grave. RM craneal: atrofia 'anterior' y de caudados. SPECT cerebral: hipoperfusión frontotemporal anterior. No se encontraron mutaciones en MAPT, GRN, C9orf72 ni FUS. La progresión fue rá-

pida a un cuadro pseudoautista, con mutismo, accesos de risa inmotivada y de ira, y conductas violentas que motivaron su institucionalización en marzo de 2012. El paciente estaba desconectado, aullante y con estereotipias motoras, receptivo al contacto físico y sin trastorno motor reseñable en estadios finales, falleciendo en enero de 2014. El estudio neuropatológico mostró una pérdida neuronal grave, con inclusiones citoplasmáticas ubiquitinadas inmunorreactivas a FUS, astrogliosis y activación intensa de la microglía, de franco predominio frontotemporal y en núcleos caudados, confirmando así el diagnóstico clínico de demencia frontotemporal variante conductual por probable degeneración lobar frontotemporal atípica asociada a la proteína FUS. **Conclusiones.** El caso clínico es paradigmático de los pocos descritos en la bibliografía de pacientes jóvenes, esporádicos, con demencia frontotemporal variante conductual con rasgos atípicos, atrofia de caudados en imagen, ausencia de mutaciones en FUS y curso agresivo.

12.

Paciente joven con deterioro neurológico progresivo y normalidad de estudios

L. Martínez, M. Altuna, L. Torné, A. Olaskoaga, M.C. Navarro, E. Erro

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.

Introducción. El insomnio fatal es una prionopatía que se caracteriza por insomnio rebelde, disautonomía y trastornos motores similares a los de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob. Se relaciona con la mutación D178N del gen *PRNP*, pero puede darse un fenotipo y una neuropatología idénticos en ausencia de mutación, constituyendo el insomnio fatal esporádico. **Caso clínico.** Mujer de 35 años, que consultó inicialmente por clínica ansiosa, pérdida importante de peso, cefalea y diplopía. Ingresó en Neurología con RM cerebral, analíticas de autoinmunidad y punción lumbar normales. A los meses, inició quejas cognitivas, disartria e inestabilidad con hiperreflexia. Hipertensión arterial *de novo* y

estreñimiento pertinaz. Segundo ingreso con RM, búsqueda de enfermedades neoplásicas, infecciosas, carenciales o metabólicas, sin alteraciones. Recibió tratamiento empírico con tiamina y corticoides, sin mejoría. Persistía el empeoramiento progresivo y la aparición de síntomas pseudobulbares. Un nuevo estudio, incluyendo reacción en cadena de la polimerasa de enfermedad de Whipple y proteína 14-3-3, además de tratamiento empírico con inmunoglobulinas, tampoco arrojó resultados. Ante el cuadro clínico de disfunción diencefálica y espino-cerebelosa rápidamente progresivo y sin respuesta a tratamientos, se insistió en la sospecha de prionopatía y se solicitó un estudio polisomnográfico, que mostró alteraciones características de insomnio fatal. La paciente cumplía criterios clínicos y polisomnográficos de dicha entidad. El estudio genético de proteína priónica fue negativo. **Conclusión.** El insomnio fatal (familiar o esporádico) es una entidad infrecuente que requiere un alto índice de sospecha clínica. Aun en ausencia de antecedentes familiares o quejas de trastorno del sueño debe realizarse una búsqueda dirigida, siendo el polisomnograma el test diagnóstico de mayor rentabilidad.

13.

Encefalopatía difusa con respuesta a esteroides: estudio necrópsico

S. Silvarrey Rodríguez^a, B. Huete Antón^a, S. González López^a, A.I. Ochoa de Castro^a, I. Fernández Vega^b, A. Rodríguez-Antigüedad Zarranz^a

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Araba. Vitoria-Gasteiz.

Caso clínico. Mujer de 81 años, remitida desde el Servicio de Medicina Interna (donde estaba siendo estudiada por una fiebre de origen desconocido) por un cuadro de deterioro general y cognitivo-motor de inicio insidioso y progresión en meses, con síndrome disejecutivo (incluyendo apraxia marcada de la marcha). La RM inicial mostraba afectación de la sustancia

blanca bihemisférica, de predominio parietal derecho, con restricción a la difusión. En analíticas sistémicas se evidenciaban datos de autoinmunidad, con títulos elevados de anticuerpos anti-TPO. El estudio del líquido cefalorraquídeo mostraba una leve pleocitosis linfocitaria con hiperproteínoorraquia y presencia de anticuerpos anti-TPO. El EEG mostraba descargas epileptiformes lateralizadas periódicas temporales derechas. Descartadas otras entidades de forma razonable, se llegó finalmente al diagnóstico de leucoencefalopatía por anticuerpos anti-TPO (o encefalitis de Hashimoto) al cumplir todos los criterios diagnósticos. Recibió inicialmente tratamiento con altas dosis de metilprednisolona intravenosa, con espectacular mejoría, y posterior adición de terapia inmunomoduladora (azatioprina y glucocorticoides por vía oral). En los meses siguientes, y coincidiendo con una reducción de los fármacos, empeoramiento clinicoradiológico y mejoría con nuevos aumentos de dosis. Así, en varias ocasiones, hasta un deterioro rápido general de la clínica de base, con mayor afectación de la sustancia blanca bihemisférica y troncoencefálica en RM sucesivas. No se obtuvo respuesta con la metilprednisolona intravenosa y finalmente falleció. Remitidas muestras a Biobanco Vasco de cerebros, el resultado de la anatomía patológica arrojó datos sorprendentes a la par que inesperados.