

XIII Reunión Anual de la Sociedad Balear de Neurología

Palma de Mallorca, 29-30 de mayo de 2015

1.

Serie de pacientes con esclerosis múltiple en tratamiento con fampridina en la Unidad de Esclerosis Múltiple del Hospital Universitario Son Espases

M. Massot Cladera, R. Díaz Navarro, V. Núñez Gutiérrez, M.C. de la Bandera, D. Moragues Benito, F.J. Molina Martínez, I. Martínez López, B. Sureda Ramis, M.C. Calles Hernández

Introducción. La esclerosis múltiple es la principal causa de discapacidad no traumática en el adulto joven. Se ha estimado que hasta el 67% de los pacientes presentan problemas moderados-graves de la movilidad, por lo que el uso de fármacos como la fampridina ha adquirido un especial protagonismo por su importancia en la mejoría de la marcha. **Pacientes y métodos.** Se presenta la serie de pacientes diagnosticados de esclerosis múltiple en seguimiento por la Unidad de Esclerosis Múltiple del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Son Espases que han recibido tratamiento con fampridina entre junio de 2014 y mayo de 2015. **Resultados.** De un total de 60 pacientes candidatos a recibir tratamiento con fampridina, se excluyeron cuatro casos por presentar contraindicaciones y dos por pérdidas de seguimiento. De los 46 casos en los que se pudo iniciar el tratamiento, 35% son varones y 65% son mujeres, de 26-68 años de edad, con EDSS basal entre 4 y 7, siendo su uso más frecuente en formas secundarias progresivas de la enfermedad ($n = 30$). Veinte pacientes no presentaron ningún efecto adverso, y el resto de los casos

refirieron reacciones adversas de intensidad leve, bien toleradas en su mayoría. Las más frecuentes fueron sensación de mareo y estreñimiento. Se ha suspendido el tratamiento en el 21,7% de los pacientes por efectos secundarios o ineficacia (valorado por la escala MSWS-12 y velocidad de la marcha). **Conclusión.** La fampridina está demostrando un beneficio en el trastorno de la marcha de los pacientes con esclerosis múltiple, con un perfil de tolerancia bueno.

2.

Análisis descriptivo de una serie de pacientes adultos con amnesia global transitoria

J. Camiña Muñiz, T. Mateos Salas, E. Conde Blanco, E. Villarreal Vitórica, H. Vico Bondía

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. La amnesia global transitoria es un tipo particular de trastorno de la memoria que se produce con cierta frecuencia en personas de edad madura y ancianas. Su etiopatogenia aún no se ha podido definir, lo que contribuye a que exista variabilidad en el seguimiento clínico de los pacientes. **Pacientes y métodos.** Se realiza un análisis retrospectivo observacional de una serie de 35 pacientes atendidos por el Servicio de Neurología de nuestro hospital, durante el periodo comprendido entre mayo de 2013 y abril de 2015, y cuyo diagnóstico al alta ha sido de amnesia global transitoria. Se analizan las características sociodemográficas, antecedentes patológicos, posibles desencadenan-

tes, pruebas solicitadas y tratamiento instaurado. **Resultados.** Entre otros datos destaca que la mayoría de los pacientes de la muestra son mujeres ($n = 27$; 77,14%), la edad media se encuentra en la séptima década de la vida (71,43%) y las pruebas más solicitadas de manera ambulatoria han sido la neurosonología, la electroencefalografía y la resonancia magnética. **Conclusión.** La descripción exhaustiva de los casos de nuestra serie y la comparación con la bibliografía contribuye a precisar la caracterización de los rasgos clínicos de la amnesia global transitoria.

3.

Experiencia inicial de la trombectomía mecánica en Baleares

A. Boix Moreno, T. Mateos Salas, T. Ivanovski, J. Camiña Muñiz, M.D. Moragues Benito, M. Massot Cladera, A. Moreno Rojas, S. Tur Campos, I. Legarda Ramírez, M.A. Castaño Blázquez, S. Miralbes Celma, C. Jiménez Martínez

Objetivo. Describir nuestra experiencia inicial con la trombectomía mecánica en las Islas Baleares. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo de 20 pacientes tratados con trombectomía mecánica, en las Islas Baleares, desde diciembre de 2014 hasta mayo de 2015. Se analizan tiempos de llegada y tratamiento, y resultados provisionales de efectividad clínica, con NIHSS al alta. **Resultados.** Tiempo medio desde el inicio de los síntomas hasta la atención neurológica: 120 min. Tiempo desde la neuroimagen hasta la punción arterial: 129 min. Tasa de recana-

lización completa: 80%. Reducción media de 9,5 puntos de NIHSS al alta.

4.

Polineuropatías inflamatorias poco frecuentes

M. Boix Codony

Pinderfields General Hospital. Wakefield, Reino Unido.

Introducción. Bajo el nombre de polineuropatías de origen inflamatorio se agrupa una serie amplia y extraordinariamente diversa de entidades potencialmente tratables, algunas de ellas relativamente frecuentes y otras realmente raras. Aunque la inmensa mayoría de polineuropatías inflamatorias presentan un patrón desmielinizante que permite su identificación, en algunas entidades es posible hallar patrones axonales o incluso neurografías dentro de la normalidad. La historia clínica detallada y las particularidades del cuadro clínico, como la asimetría de los síntomas, la comorbilidad, la presencia de temblor o el patrón temporal (afectación precoz del nervio cubital o peroneal, progresión escalonada o remitente recurrente) son claves para identificar y clasificar dichos casos, y para establecer un tratamiento. **Casos clínicos.** Se presentan tres casos inhabituales de polineuropatías inflamatorias, diagnosticadas en los últimos dos años, todos ellos mujeres. El curso fue agudo (caso 1), remitente recurrente (caso 2) o crónico progresivo (caso 3). Los casos 1 y 3 presentaban también otras enfermedades autoinmunes (psoriasis, celiaquía). Los diagnósticos fueron: a) Caso 1: enfermedad de Sjögren vasculítica, con con-

firmación histológica y excelente respuesta al tratamiento inmunosupresor; b) Caso 2: perineuritis de Wartheimberg, confirmado histológicamente pero sin respuesta al tratamiento; c) Caso 3: CANOMAD (sin confirmación histológica, tratamiento en curso). **Conclusión.** Como es norma en neurología, una exhaustiva historia clínica y una exploración física minuciosa son imprescindibles para la correcta identificación de los distintos subgrupos de polineuropatías inflamatorias.

5.

Novedades terapéuticas en enfermedades neuromusculares

M. Boix Codony

Pinderfields General Hospital.
Wakefield, Reino Unido.

En la última década, los avances en genética, inmunología y diagnóstico molecular han ampliado notablemente nuestro conocimiento y comprensión de las enfermedades neuromusculares. A los cambios en la clasificación de las enfermedades y a los métodos diagnósticos, poco a poco se han sumado nuevas dianas terapéuticas que permiten, por primera vez, ofrecer tratamientos específicos a pacientes con enfermedades que tradicionalmente se han considerado letales o incurables. La terapia de sustitución enzimática (alglucosidasa α en la enfermedad de Pompe) y los fármacos solubilizadores de amiloide (tafamidis en la polineuropatía amiloide familiar) están ampliamente disponibles, y los nuevos anticuerpos monoclonales (rituximab, eculizumab) ofrecen perspectivas prometedoras para el tratamiento de las neuropatías autoinmunes. Se ofrece una breve revisión de estos tratamientos y otras novedades terapéuticas relevantes ya comercializadas o en fases avanzadas del desarrollo, como la terapia génica en la distrofia muscular de Duchenne (oligonucleótidos antisentido, ataluren), inhibidores de la aldosa reductasa en neuropatías diabéticas (epalrestat, ranirestat) y los activadores directos de la tropomiosina (tirasemtiv) para el tratamiento sintomático de la miastenia grave y de la esclerosis lateral amiotrófica.

6.

Formas atípicas del síndrome de Guillain-Barré. Descripción y experiencia clínica en el Hospital Son Llàtzer de 2012 a 2015

C. Micó, C. Arbós, M. Usón, A. Espino

Objetivo. El término 'síndrome de Guillain-Barré' (SGB) engloba un conjunto heterogéneo de patologías que incluyen el síndrome de Miller Fisher y sus formas atípicas. Revisamos los pacientes diagnosticados de 2012 a 2015 para catalogarlos según la nueva clasificación (grupo de clasificación del SGB). **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes que ingresaron en el Hospital Son Llàtzer durante el periodo 2012-2015. Se elaboró una base de datos para la recogida de datos sociodemográficos, epidemiológicos, síntomas de inicio, tiempo de evolución-ingreso y estudios realizados. **Resultados.** El número total de pacientes fue de 21 (17 varones), con una edad media de 53,7 años. En un 38% existía antecedente de infección. El tiempo medio de evolución de los síntomas fue de 8,1 días (mayor en formas atípicas). En cuanto al diagnóstico final, un 52% fueron formas atípicas y un 23% presentaban reflejos normales o exaltados. Tiempo medio de ingreso: 20 días (formas atípicas: 23,3 días). Respecto al estudio electrofisiológico, la onda H fue en todos los casos patológica ($n = 9$). La preservación del SNAP (potencial de acción del nervio sensorial) del nervio sural estaba presente en el 72% de los pacientes. Únicamente en cuatro casos se objetivaron anticuerpos antigangliósido (anti-GD1b, GQ1b y GM1). El 90% presentaba secuelas al alta. **Conclusiones.** Según la nueva clasificación clínica, el 52% corresponderían a formas atípicas, con un tiempo de evolución y de ingreso mayor. Hasta en un 23% tenían reflejos de estiramiento muscular preservados. Se objetivan signos precoces en el estudio electrofisiológico (respuesta del nervio sural normal y ausencia de ondas H). Existen formas atípicas que hay que tener presentes para evitar el retraso diagnóstico y terapéutico.

7.

Ictus recurrente secundario a arteritis de células gigantes

T. Ivanovski, E. Conde, A. Boix, M.J. Torres

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Son Espases.

Introducción. La arteritis de células gigantes es una enfermedad sistémica y crónica que afecta fundamentalmente las arterias de gran y mediano calibre que se originan en el cayado aórtico. Es una causa poco común y probablemente infradiagnosticada de ictus, pero con graves consecuencias si no se diagnostica y se trata de manera precoz. **Caso clínico.** Varón de 72 años, con antecedentes de hipertensión arterial, en estudio ambulatorio por un cuadro de astenia, anorexia y pérdida de peso de aproximadamente un año de evolución. Ingresó en nuestro servicio por presentar de forma brusca inestabilidad y visión doble de cinco días de evolución, encontrándose en la tomografía computarizada craneal urgente un infarto agudo hemisférico izquierdo. Durante el ingreso sufrió recurrencia, con empeoramiento neurológico, y una resonancia magnética cerebral objetivó nuevos infartos en el hemisferio contralateral y en la protuberancia, con grave artropatía de ambas arterias vertebrales y la arteria basilar, por lo que se inició anticoagulación. Estos hallazgos, junto con el cuadro previo y las alteraciones de laboratorio, donde destacaba anemia y aumento de reactivantes agudos, sugerían un proceso inflamatorio de los vasos, que se confirmó posteriormente por una biopsia de arteria temporal y por hallazgos en una tomografía por emisión de positrones compatibles con arteritis de grandes vasos. Se inició tratamiento inmunosupresor, con buena evolución clínica. **Conclusión.** El diagnóstico correcto y precoz de la arteritis de células gigantes es el primer paso y el aspecto esencial para un tratamiento exitoso, dado que la mayoría de los pacientes con afectación del sistema nervioso central previamente presentan síntomas o signos sistémicos. Hay que considerar esta posibilidad diagnóstica en pacientes mayores con clínica

compatible e instaurar tratamiento inmunosupresor y antiagregante o anticoagulante de manera precoz, con la intención de prevenir el deterioro neurológico o la muerte.

8.

Epilepsia y glioblastomas

C. Arbós Barber, M. Ruiz López, A. Espino Ibáñez

Objetivo. Establecer la relación entre la epilepsia en el glioblastoma y la presencia de mutación de la isocitrato deshidrogenasa-1 (IDH-1). **Pacientes y métodos.** Hemos revisado todos los casos diagnosticados de glioblastoma desde la apertura de nuestro centro. De todos ellos, hemos seleccionado aquellos intervenidos o biopsiados por el Servicio de Neurocirugía del Hospital Son Espases y a los que se ha realizado la determinación inmunohistoquímica de esta mutación. **Resultados.** Disponemos de una serie de 84 pacientes diagnosticados de glioblastoma. Revisamos en cuáles de ellos la determinación de IDH-1 ha sido positiva y si se correlaciona con la presencia de crisis epilépticas en algún momento del curso clínico.

9.

Hallazgos neuropsicológicos y de neuroimagen en un caso de amnesia global transitoria en fase aguda

J. Camiña Muñiz^a, T. Mateos Salas^a, E. Conde Blanco^a, E. Villarreal Vitórica^a, M.J. Picado Valles^b, S. Rubí Sureda^c, H. Vico Bondía^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Radiodiagnóstico. ^cServicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.

Introducción. Diversos estudios han intentado caracterizar la fisiopatología de la amnesia global transitoria a través de la neuropsicología y las pruebas de neuroimagen y neuroimagen funcional, con hallazgos que no han alcanzado el suficiente consenso. **Caso clínico.** Mujer con amnesia global transitoria de repetición, en la que se

ha realizado el estudio de uno de los episodios en su fase aguda mediante neuropsicología, resonancia magnética, tomografía por emisión de positrones, neurosonología y electroencefalografía. El estudio neuropsicológico mostraba alteración de la memoria operativa y de la memoria episódica. En la resonancia magnética se observaban lesiones en circunvoluciones del hipocampo y en la cabeza del caudado, con restricción de la difusión. La tomografía por emisión de positrones objetivaba una mínima zona de hipocaptación en el segmento posterior del hipocampo derecho, de significado dudoso, captación de los núcleos basales preservada y una muy leve asimetría de captación talámica (izquierda < derecha), también de significado cuestionable. **Conclusión.** El estudio de la amnesia global transitoria en la fase aguda mediante el uso de nuevas técnicas de neuroimagen, particularmente secuencias de difusión de resonancia magnética, junto al estudio neuropsicológico y los hallazgos de la tomografía por emisión de positrones, pueden contribuir a revelar la etiopatogenia de esta patología.

10.

Paquimeningitis reumatoide, la gran desconocida

E. Conde Blanco, T. Ivanovski,
E. Villarreal Vitórica, T. Mateos Salas,
A. Boix Moreno, M.J. Torres Rodríguez

Introducción. La paquimeningitis reumatoide se produce con mayor frecuencia en pacientes diagnosticados de artritis reumatoide con factor reumatoide positivo. **Objetivo.** Describir las características clínicas, de laboratorio, neuroimagen y tratamiento de una serie de tres pacientes con paquimeningitis reumatoide. **Casos clínicos.** Dos mujeres y un varón, con una edad media de $62 \pm 10,39$ años, diagnosticados de reumatismo palindrómico uno de ellos, que progresó a artritis reumatoide tras ocho años de seguimiento, y de artritis reumatoide los dos restantes. El tiempo de evolución de la artritis reumatoide previa a la aparición de la paquimeningitis

reumatoide fue de $9 \pm 2,65$, años desde 2003 hasta 2015. Los tres casos tenían factor reumatoide positivo y sólo uno de ellos manifestaba afectación extraarticular. La forma de presentación fue diferente en cada uno de los pacientes, manifestándose como trastorno sensitivo autolimitado, crisis epiléptica aguda y alteración de conducta de semanas de evolución. En los tres casos la neuroimagen mostró infiltración leptomenígea, pero sólo en uno se confirmó la sospecha diagnóstica con biopsia cerebral. Todos fueron tratados con terapia corticoidea, con remisión posterior de la sintomatología. **Conclusiones.** Los casos presentados tenían una artritis reumatoide seropositiva, presentaron paquimeningitis reumatoide tras una larga evolución de la enfermedad y respondieron favorablemente al tratamiento corticoideo, como se ha descrito en la bibliografía. Se trata de una complicación extraarticular infrecuente, pero potencialmente tratable, que debe considerarse en pacientes con artritis reumatoide que presentan afectación neurológica.

11.

Análisis de la valoración neurológica realizada en una planta de hospitalización psiquiátrica entre enero de 2008 y mayo de 2010

I. Pérez Cabanillas, C. Micó,
A. Espino Ibáñez

Introducción. Múltiples son las enfermedades neurológicas que se asocian a sintomatología psiquiátrica la cual, cuando se da en su inicio, frecuentemente provoca retraso en el proceso diagnóstico. **Objetivo.** Evaluar las interconsultas realizadas desde la Unidad de Psiquiatría de Agudos de nuestro hospital al Servicio de Neurología entre enero de 2008 y mayo de 2010. **Pacientes y métodos.** Se crea una base de datos mediante el programa en la que se recogen: características demográficas, diagnóstico psiquiátrico, clasificación de los motivos de interconsulta en ocho categorías, presencia de deterioro cognitivo leve o demencia en el momento de la valoración

y, posteriormente, evolución en consultas externas. **Resultados.** Se revisan un total de 68 interconsultas realizadas, con una edad media de los pacientes de 58,7 años, un 55,7% mujeres. Los motivos de interconsulta más frecuentes fueron la valoración de deterioro cognitivo (40%), del parkinsonismo (17,6%) y 'descartar organicidad' (14,1%). El 57% de los pacientes diagnosticados inicialmente de deterioro cognitivo leve evolucionaron a demencia en el seguimiento posterior en consultas; el 73% de los pacientes con parkinsonismo lo presentaban inducido por fármacos, y el 75% de 'descartar organicidad' fue diagnosticado de clínica conservativa. Los grupos diagnósticos psiquiátricos por los que más consultaron fueron: depresión ($n = 17$), trastorno bipolar ($n = 12$) y trastorno de personalidad ($n = 8$). **Conclusiones.** Los datos obtenidos sugieren que presentar deterioro cognitivo leve y comorbilidad psiquiátrica que requiera ingreso aumenta el riesgo de demencia, a expensas de las limitaciones de nuestro estudio.

12.

Presentación del estudio Registry y descripción de la muestra de participantes con enfermedad de Huntington en Baleares

T. Mateos Salas, M.J. Torres Rodríguez,
B. Vives Pastor, J. Camiña Muñiz,
E. Conde Blanco, I. Legarda Ramírez

Servicio de Neurología. Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Universitario Son Espases.

Introducción. La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno con baja prevalencia (3-4 casos/100.000 habitantes entre la población europea) que actualmente carece de tratamientos modificadores de su curso. **Objetivo.** Dar a conocer los propósitos del estudio Registry 3, en el que se encuentra incluido nuestro hospital, y realizar una descripción de la muestra de pacientes de nuestra comunidad incluidos en el estudio. **Sujetos y métodos.** Registry es un estudio observacional multicéntrico, multinacional, que actualmente recoge un tercio de

la población europea con EH (aproximadamente 10.000 personas). Forma parte del Proyecto Huntington, una colaboración mundial que tiene como objetivo prioritario el desarrollo de nuevas terapias que resulten un avance en el tratamiento de esta enfermedad. En las Islas Baleares hay un total de 85 participantes incluidos en el estudio Registry, de los cuales 27 son controles y 52 son casos (5 familiares de pacientes en riesgo de EH, 12 portadores en fase presintomática, 11 familiares de pacientes con test genético negativo y 24 pacientes con EH manifiesta). De esta muestra de 24 participantes con EH, realizamos una descripción analizando variables demográficas, como sexo, edad y raza; variables relacionadas con el curso clínico de la enfermedad, como la edad de diagnóstico y el tipo de síntoma inicial, así como la realización o no del estudio genético. **Resultados.** Nuestra muestra está compuesta en su totalidad por personas de raza caucásica, con un 46% ($n = 11$) de mujeres y un 54% ($n = 13$) de varones. La media de edad de estos pacientes en el momento actual es de 48 años, mientras que la edad en el momento del diagnóstico fue de 42 años. De media, fueron diagnosticados tres años antes que sus progenitores. La sintomatología más prevalente fue la motora (100%, $n = 24$), seguida del deterioro cognitivo (83%, $n = 20$), la apatía (63%, $n = 15$) y la depresión (50%, $n = 12$). La puntuación media de los pacientes en la escala de independencia funcional fue de un 73%, una media de 6,7 años después de establecerse el diagnóstico. **Conclusiones.** El estudio Registry proporciona datos que permiten conocer mejor las características tanto de los pacientes como de la población en riesgo de EH, lo que es de fundamental importancia en la investigación para el desarrollo de terapias modificadoras de la enfermedad.

13.

Estudio descriptivo de una serie de pacientes con variante primaria progresiva en la Unidad de Esclerosis Múltiple del Hospital Universitario Son Espases

E. Conde Blanco, M. Massot Cladera, E. Villarreal Vitórica, J. Camiña Muñiz, R. Díaz Navarro, V. Núñez Gutiérrez, B. Sureda Ramis, M.C. Calles Hernández

Introducción. La esclerosis múltiple fue caracterizada por consenso en 1996 según su curso clínico en remitente recurrente (EMRR), primaria progresiva (EMPP), secundaria progresiva o progresiva con brotes. El incremento del conocimiento sobre la enfermedad ha planteado su reclasificación fenotípica, según la revisión de 2013, en remitente recurrente y progresiva con o sin actividad. Se incorpora así la información proporcionada por la neuroimagen y los estudios neuroinmunológicos. **Objetivo.** Analizar las variables demográficas, clínicas, analíticas y radiológicas de la serie de pacientes diagnosticados de EMPP en nuestro hospital y su reclasificación según la nueva propuesta de 2013. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional retrospectivo de los pacientes diagnosticados de EMPP entre 1995 y marzo de 2015, de la Unidad de Esclerosis Múltiple del Hospital Universitario Son Espases según la clasificación de 1996. **Resultados.** Se analiza una muestra de 30 pacientes, 16 varones (53,3%) y 14 mujeres (46,7%), con una edad media de 57,5 años (rango: 30-76 años), que representan el 5,86% de los pacientes con esclerosis múltiple seguidos en nuestra unidad. La forma de presentación más frecuente es la hemiparética/parapárética progresiva, en un 95,24% de nuestros pacientes. El tiempo medio desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico es de $6,27 \pm 6,64$ años (mediana: 3; rango intercuartílico: 8,5). **Conclusiones.** Se observa una edad de comienzo superior y una forma de presentación hemiparética/parapárética espástica progresiva predominante en comparación con las otras variantes de esclerosis múltiple. A diferencia de la EMRR, la distribución por sexos es más homo-

génea. La nueva reclasificación incorpora la actividad como factor modificador del curso clínico, que podría tener implicaciones terapéuticas.

14.

Estudio descriptivo comparativo entre los pacientes con esclerosis múltiple en función de la presencia o ausencia de bandas oligoclonales IgM en el líquido cefalorraquídeo

E. Villarreal Vitórica, M. Massot Cladera, E. Conde Blanco, R. Díaz Navarro, V. Núñez Gutiérrez, J.M. Ferrer Balaguer, J. Camiña Muñiz, T. Mateos Salas, T. Ivanovski Ivanovski, A. Boix Moreno, B. Sureda Ramis, M.C. Calles Hernández

Introducción. En los pacientes con esclerosis múltiple (EM), la presencia de bandas oligoclonales IgM (BOC IgM) en el líquido cefalorraquídeo determina un curso más agresivo de la enfermedad. El objetivo principal de este estudio es analizar las características clinicoradiológicas y el curso evolutivo de los pacientes que presentan BOC IgM positivas en el líquido cefalorraquídeo respecto a los que no las presentan. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional retrospectivo de una serie de pacientes de la Unidad de Esclerosis Múltiple del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Son Espases, a los que se ha realizado determinación de BOC IgM en el líquido cefalorraquídeo entre junio de 2008 y diciembre de 2014. Se describen variables demográficas, clínicas, radiológicas y de laboratorio. **Resultados.** Se han realizado un total de 86 determinaciones de BOC IgM en líquido cefalorraquídeo, 52 mujeres y 34 hombres de 20-64 años, siendo positivas en un 55,8% (48% en mujeres y 67,6% en hombres). Las formas clínicas de los pacientes con presencia de BOC IgM fueron: 26 con formas remitentes recurrentes, nueve con síndromes clínicos aislados que cumplen criterios de diseminación espacial y temporal en la resonancia magnética craneal inicial (EM), tres con formas primarias progresivas, dos con formas secundarias progresivas y ocho con síndromes clínicos aislados (50% convirtieron a

EM por criterios de neuroimagen). En el 44,2% las BOC IgM fueron negativas: 21 con síndromes clínicos aislados (23% con conversión a EM por criterios de neuroimagen), 11 con formas remitentes recurrentes, tres con formas primarias progresivas, dos con EM y uno con neuritis óptica recidivante aislada. El 75% de los pacientes de esta serie que presentaron un brote en el segundo año tienen bandas IgM en el líquido cefalorraquídeo, y también se ha encontrado mayor positividad en los pacientes con mayor carga lesional en la resonancia magnética inicial (más de nueve lesiones). Además, en esta serie, los pacientes a los cuales se ha tenido que retirar el tratamiento modificador de la enfermedad presentan con mayor frecuencia bandas IgM. **Conclusión.** En nuestra serie de pacientes, la determinación de BOC IgM es útil como predictor de conversión a EM en los síndromes clínicos aislados y de mayor fracaso terapéutico, precisando tratamientos de segunda línea o de mayor eficacia.

15.

Resección tumoral guiada por ácido 5-aminolevulínico en tumores del sistema nervioso central

C. Perla y Perla, J. Olabe Goxencia, J. Olabe Jáuregui

Servicio de Neurocirugía. Clínica Juaneda. Palma de Mallorca.

Introducción. El ácido 5 aminolevulínico (5-ALA, Gliolan®), es un precursor bioquímico natural del hemo que se metaboliza mediante una serie de reacciones enzimáticas a porfirinas fluorescentes, especialmente a PpIX, que bajo filtros especiales de luz (azul-violeta) puede ser usado para diagnóstico fotodinámico. Posibilita la diferenciación entre tejido tumoral y tejido cerebral sano y permite al neurocirujano ver el tumor con claridad en el campo quirúrgico, mejorando el grado de resección tumoral. La fluorescencia inducida por 5-ALA ha sido autorizada por las autoridades sanitarias españolas desde octubre de 2010 y se inició su comercialización en 2011 para su uso en pacientes con glioma

de alto grado. En años recientes ha aumentado el interés del 5-ALA como herramienta intraoperatoria para la diferenciación tumoral no sólo en tumores de alto grado, sino en otros tipos de tumores del sistema nervioso central (SNC) de bajo grado y metastásicos. Presentamos nuestra experiencia con el uso de 5-ALA en tumores primarios y metastásicos del SNC. **Pacientes y métodos.** Se administró 5-ALA, cinco horas antes de la intervención quirúrgica, a los pacientes diagnosticados de un tumor del SNC en nuestro servicio. Todos los pacientes fueron intervenidos con monitorización neurofisiológica intraoperatoria y neuronavegación StealthStation TREON plus Medtronic®. Durante la intervención quirúrgica, por medio de un filtro de luz especial, Blue 400 adaptado a Microscopio OPMI Pentero 900®, se observó la fluorescencia del tejido cerebral inducida por 5-ALA. Se correlacionan los hallazgos radiológicos en resonancia magnética, captación de gadolinio, fluorescencia inducida por 5-ALA y resultado anatomopatológico. **Resultados.** Se observó fluorescencia inducida por 5-ALA en el 90% de los pacientes que presentaron captación de gadolinio en la resonancia magnética. En aquellos casos con lesiones tumorales hipointensas en las secuencias T₁ e hiperintensas en T₂ y FLAIR, sólo se observó fluorescencia en los focos con captación de gadolinio. **Conclusiones.** Para que la fluorescencia inducida por 5-ALA sea positiva es necesaria la rotura de la barrera hematoencefálica, lo que permite una acumulación de las porfirinas fluorescentes. Existe una correlación positiva entre la acumulación de porfirinas fluorescentes y la captación de gadolinio, lo que puede explicar la fluorescencia positiva en los casos con captación de gadolinio. El 5-ALA es una herramienta neuroquirúrgica intraoperatoria que permite la diferenciación entre tejido tumoral y tejido sano, lo que aumenta el grado de resección tumoral. Aunque se necesitan más estudios controlados, creemos que aquellas lesiones tumorales captantes de contraste, independientemente de la naturaleza histológica, se beneficiarían de la administración de 5-ALA.

16.

Características clínicas y hallazgos electromiográficos en dos familias con parálisis periódica hipopotasémica

T. Mateos, C. Jiménez, J. Ballabriga, J. Camiña, E. Villarreal, F. Miralles

Servicio de Neurología, Fundación Hospital Son Llàtzer. Servicio de Neurología, Hospital Universitario Son Espases.

Introducción. La parálisis periódica hipopotasémica es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por la aparición de episodios transitorios de debilidad muscular asociados a hipopotasemia. Su prevalencia es de 1/100.000 habitantes y, en la mayoría de pacientes, está causada por mutaciones en el canal de calcio dependiente de voltaje del músculo estriado (*CAC1A3*). Un menor número de casos se deben a mutaciones en el canal de sodio del músculo liso (*SCN4A*), y existen familias en las que no se ha identificado el defecto genético. La penetrancia, las características clínicas, los hallazgos electrofisiológicos y la histopatología varían en función de la mutación responsable, configurando una enfermedad muy heterogénea en su presentación, incluso dentro de una misma familia. **Objetivo.** Describir los rasgos clínicos, electrofisiológicos y genéticos de los miembros de dos fa-

milias con parálisis periódica hipopotasémica seguidas en nuestro servicio.

Casos clínicos. La primera familia consta de cuatro hermanos, de los cuales se han examinado dos: un varón de 45 años, con episodios de parálisis periódica hipopotasémica desde la infancia, sin debilidad entre crisis, y una mujer de 52 años, con una debilidad de cintura pelviana, marcados cambios miógenos con potenciales de denervación en el electromiograma y sin episodios de parálisis periódica hipopotasémica. Se recoge el antecedente de parálisis periódica en su madre, un tío hermano y un primo hermano. En ambos hermanos se ha detectado una nueva mutación en el gen *CACNA1S*. La segunda familia consta de tres pacientes, dos hermanas (71 y 75 años) y una prima hermana (71 años). Dos primas hermanas combinan episodios de parálisis periódica hipopotasémica con debilidad fija de cintura pelviana, cambios miógenos con potenciales de denervación y descargas miotónicas en el electromiograma. La otra paciente presenta debilidad sin episodios de parálisis. En las dos fratrías, uno de los progenitores ha presentado parálisis periódica. El estudio de las mutaciones descritas de los genes *CAC1A3* y *SCN4A* ha sido negativo.

Conclusiones. La parálisis periódica hipopotasémica es una enfermedad de gran heterogeneidad clínica y electromiográfica, incluso entre miembros

de una familia. En algunos pacientes puede expresarse únicamente como una miopatía de cinturas.

17.

Enfermedad de Parkinson avanzada. Experiencia de tratamiento

I. Legarda

Servicio de Neurología. Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Universitario Son Espases.

La enfermedad de Parkinson avanzada se caracteriza por la presencia de fluctuaciones motoras y discinesias incapacitantes que no responden a la medicación convencional, junto con el desarrollo de síntomas motores como trastornos de la marcha, congelación de la marcha, trastornos posturales, inestabilidad, disfagia y disartria, con escasa o nula respuesta al tratamiento dopaminérgico. Además, en esta fase pueden aparecer síntomas no motores invalidantes, como demencia, disautonomía y síntomas neuropsiquiátricos que ocasionan un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes. Los factores de riesgo que predicen la evolución a enfermedad de Parkinson avanzada son la edad, la duración de la enfermedad, el fenotipo motor, la alteración del olfato, el trastorno de conducta del sue-

ño REM y la presencia de alucinaciones y psicosis. En este escenario, la medicación convencional no es de utilidad y debe plantearse la utilización de terapias avanzadas, como la administración de apomorfina subcutánea en infusión continua, la infusión intestinal continua de levodopa/carbidopa y la estimulación cerebral profunda. Estas opciones terapéuticas están indicadas cuando el diagnóstico es de enfermedad de Parkinson idiopática, la respuesta a la levodopa es indudable y excelente, y no hay demencia ni psicosis. La mejor respuesta esperable será aquella alcanzada con la medicación. El objetivo es mantener esa situación más tiempo, es decir, disminuir el tiempo *off*, aumentar el tiempo *on* y reducir discinesias. En suma, mejorar la calidad de vida. Los síntomas axiales que no responden a la medicación tampoco responderán, pero los síntomas no motores pueden responder. No curan la enfermedad ni modifican la evolución progresiva de la enfermedad. No es posible definir cuál es más eficaz, mejor tolerado o más coste-eficiente. La decisión se debe individualizar en función de la edad, las comorbilidades y el riesgo de efectos secundarios. Mientras que las infusiones son menos restrictivas, la cirugía sería más adecuada para pacientes más jóvenes sin demencia, psicosis o depresión, sin olvidar las preferencias del paciente.