

XXXVII Reunión Anual de la Sociedad de Neurología del País Vasco

San Sebastián-Donostia, 26-27 de febrero de 2016

1.

Comparación de fillos y enterotipos bacterianos en la microbiota intestinal en pacientes con esclerosis múltiple respecto a sujetos control

F. Castillo Álvarez^a, P. Pérez Matute^b, S. Colina Lizuain^a, A. Erdocia Goñi^a, C.I. Gutiérrez Cecchini^a, E. Marzo Sola^a

^aServicio de Neurología. Hospital San Pedro. Logroño. ^bCentro de Investigación Biomédica de La Rioja (CIBIR).

Introducción. La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad inmunomediada en pacientes predispuestos genéticamente y expuestos a agentes ambientales, entre ellos determinados microorganismos. El desarrollo de la metagenómica ha abierto una línea de investigación que relaciona la composición de la microbiota con enfermedades inflamatorias y autoinmunes, como la EM, existiendo una notable evidencia en la encefalomielitis autoinmune experimental, modelo animal de la enfermedad. La extrapolación a EM está en las primeras fases de investigación. **Objetivos.** Describir la composición relativa en fillos bacterianos y enterotipos de la microbiota de pacientes con EM y compararla con un grupo de voluntarios sanos. **Sujetos y métodos.** Estudio unicéntrico descriptivo en que participaron 30 pacientes con EM (15 sin tratamiento y 15 con interferón β -1b desde hacía al menos nueve meses) y 14 controles sanos a los que se les recogió una muestra de heces, sobre la cual se realizó un estudio metagenómico de su microbiota. **Resultados y conclusiones.** Los principales fillos presentes en la microbiota de todos los grupos estudiados se corresponden a los de la población ge-

neral: *Firmicutes*, *Bacteroidetes*, *Proteobacteria* y *Actinobacteria*. Existen diferencias estadísticamente significativas en la abundancia de los fillos *Firmicutes*, *Actinobacteria*, *Proteobacteria* y *Lentisphaerae* en los pacientes con EM respecto a los sujetos control. Se observa una disminución significativa en la presencia de los enterotipos 2 y 3, definidos por los géneros *Prevotella* y *Ruminococcus*, entre los pacientes con EM respecto a los sujetos control.

2.

Ictus en un paciente joven sin antecedentes de interés

T. Pérez Concha, C. Fernández Maiztegi, A. Luna Rodríguez, I. Ugarriza Serrano, T. Fernández Valle, M.I. Lloret Villas

Unidad de Ictus. Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. El fenotipo clínico de la enfermedad de Fabry es complejo y no siempre completo, por lo que puede pasar desapercibido inicialmente, como ocurrió en este caso. **Caso clínico.** Paciente de 26 años que ingresó en el Servicio de Neurología por un íctus de territorio posterior, sin antecedentes de interés. Durante el ingreso se observó una afectación renal, cutánea y cardiológica. Ante la sospecha de enfermedad de Fabry se detectaron varios síntomas de la enfermedad que habían pasado desapercibidos. Se solicitó un estudio genético, que confirmó la enfermedad de Fabry. **Conclusiones.** Creemos que es necesario familiarizarse con la sintomatología de la enfermedad de Fabry para su diagnóstico precoz porque puede beneficiarse del tratamiento enzimático sustitutivo.

3.

Polineuropatía amiloidótica familiar por transtiretrina: conociendo nuevos campos

N. Andrés^a, J.J. Poza^a, M. Tainta^a, A. Muñoz Lopetegui^a, G. Fernández García de Eulate^a, J. Bautista Espinal^a, B. Olasagasti^a, M. Maneiro^a, J.F. Martí Massó^{a,b}

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. ^bDepartamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. San Sebastián.

Introducción. En zonas endémicas como Portugal, la polineuropatía amiloidótica familiar (PAF) por mutaciones en el gen de la transtiretrina (*TTR*) frecuentemente se presenta como una polineuropatía sensitivomotora y autonómica de inicio a edades tempranas, transmitida de forma autosómica dominante. Sin embargo, en zonas no endémicas, puede imitar cualquier tipo de polineuropatía con fenotipos variables. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 58 años, con una multineuritis de predominio axonal de unos dos años de evolución, con una analítica normal y una biopsia de nervio sural negativa para amiloide. Meses después de la primera consulta informó tener un tío diagnosticado de neuropatía amiloidea por biopsia. Gracias a ello, se realizó un estudio genético, el cual mostró que era portador de la mutación Val50Met del gen *TTR*. Caso 2: varón de 77 años, con una polineuropatía sensitivomotora axonal, con analítica normal y biopsia de nervio sural positiva para amiloide, sin antecedentes familiares y portador de la mutación Val50Met. Estos casos difieren de la forma de presentación típica de zonas endémicas y muestran la dificultad diagnóstica de esta patología,

ya que comenzaron a edades tardías, ninguno mostraba datos de disfunción autonómica, un caso no tenía antecedentes familiares y en el otro se llegó al diagnóstico gracias al familiar en el que la biopsia fue positiva. **Conclusión.** La PAF es una enfermedad pleomórfica que puede presentarse de formas muy diversas. Contamos con un test diagnóstico rápido, sencillo, económico y con elevada sensibilidad y especificidad, por lo que consideramos que el estudio genético mediante secuenciación completa del gen *TTR* debe incluirse en el protocolo diagnóstico de todo paciente con polineuropatía progresiva. Disponemos de tratamientos cuya eficacia conocemos en la variante portuguesa, pero no sabemos si son también útiles en otros fenotipos.

4.

Inestabilidad y alteración de la marcha: un clásico de la neurología

J. Bocos Portillo, I. García-Gorostiaga, J.L. Sánchez-Menoyo, I. Azkune Calle, A. Ruisánchez Nieva, L. Pardina Villela, J.C. García-Moncó Carra

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

Objetivo. Describir el caso de una paciente con un cuadro de inestabilidad de la marcha de cinco meses de evolución. **Caso clínico.** Mujer de 70 años, fumadora, en control por Reumatología por torpeza en las piernas y parestias en las manos desde hacía varios meses, con hallazgos electromiográficos compatibles con síndrome del túnel carpiano, y una analítica de hipotiroidismo primario autoinmune. En los últimos cinco meses presentaba

un empeoramiento progresivo de la marcha, con mayor torpeza e inestabilidad, asociando varias caídas en los últimos días. Además, astenia intensa y apatía. En la exploración destacaba bradipsiquia moderada, hipopalestesia marcada distal en miembros inferiores, dismetría en maniobra talón-rodilla bilateral y marcha atáxica con Romberg positivo. Analítica: hipotiroidismo primario autoinmune, anemia megaloblástica y déficit de vitamina B₁₂ (50 pg/mL; normal: 150-650 pg/mL). Anticuerpos anticélula parietal y anti-factor intrínseco: negativos. Resonancia magnética craneal-columna: mielopatía cordonal posterior cervicodorsal. Electroneuromiografía: leve polineuropatía de fibra muy gruesa. Potenciales evocados somatosensoriales abolidos en las cuatro extremidades. Antecedentes personales: gastritis crónica atrofica. **Conclusión.** La paciente presentaba un síndrome cordonal posterior en el contexto de una degeneración combinada subaguda por déficit de vitamina B₁₂. Se trata de un cuadro clásico de la neurología, pero inhabitual hoy día. Por ello, una sospecha diagnóstica precoz basada en los hallazgos exploratorios resulta fundamental para poder dirigir correctamente los estudios complementarios y no retrasar el tratamiento, ya que el factor pronóstico principal en esta patología es la duración de los síntomas antes del tratamiento.

5.

Rombencefalitis y endocarditis por *Listeria monocytogenes*

M. Tainta^a, P. de la Riva^a, N. Andrés^a, A. Muñoz Lopetegui^a, G. Fernández García de Eulate^a, A. Bergareche^a, F. González^a, J.F. Martí Massó^a, M.A. Goenaga^b

^aServicio de Neurología. ^bUnidad de Enfermedades Infecciosas. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Introducción. La *Listeria monocytogenes* es causa infrecuente de enfermedad en el ser humano. La sintomatología más habitual es una gastroenteritis febril secundaria a una intoxicación alimentaria. En ciertas ocasiones, en especial en pacientes inmunoafec-

tados o con factores predisponentes, estos cuadros continúan con bacteriemia, que posteriormente puede derivar en la afectación específica de un órgano. **Objetivo.** Comunicar, según nuestro conocimiento, el primer caso de listeriosis con doble presentación, troncoencefálica y endocárdica. **Caso clínico.** Mujer de 54 años, sin antecedentes médico-quirúrgicos, que consultó por un cuadro de inestabilidad y diplopía. El estudio diagnóstico reveló una imagen hiperintensa en el troncoencefalo mediante resonancia magnética y, al mismo tiempo, se identificó una endocarditis mitral. En los hemocultivos se demostró la presencia de *L. monocytogenes*. La paciente respondió de forma satisfactoria a la combinación de antibioterapia y dexametasona. **Conclusiones.** Dentro del diagnóstico diferencial de una lesión en el troncoencefalo, la infección por *L. monocytogenes* debe tenerse en cuenta. Puede ser conveniente el estudio ecocardiográfico incluso ante la ausencia de síntomas.

6.

Indicaciones y propiedades del perampanel

A. Matute Nieves

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Objetivo. Explicar mediante un caso clínico complejo las indicaciones y las propiedades farmacológicas del perampanel. **Caso clínico.** Paciente con retraso psíquico y epilepsia farmacorresistente, como representación de un 'caso tipo' bastante frecuente en las consultas específicas de epilepsia, que recibió tratamiento con perampanel. Se explica el mecanismo de acción, las indicaciones y las propiedades farmacocinéticas y farmacodinámicas del perampanel. **Conclusiones.** El perampanel es un fármaco con posología sencilla y un mecanismo de acción diferente al resto de fármacos antiepilépticos, que puede ser útil en algunos pacientes con epilepsia farmacorresistente.

7.

Proyecto demencia frontotemporal y genética

E. Blanco Martín^{a,c}, R. Bereincua Gandarias^a, A. Molano Salazar^a, I. Ugarriza Serrano^a, S. del Mazo Sánchez^a, A.B. de la Hoz Rastrollo^c, M.A. López Ariztegui^b, I. Tejada Mínguez^{b,c}, N. Ibarluzea Guenaga^c, M. Fernández Martínez^{a,c}

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces.

^cInstituto de Investigación Sanitaria Biocruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La demencia frontotemporal, segunda forma de demencia de inicio temprano, tiene una predisposición genética importante, superior a la de la enfermedad de Alzheimer.

Pacientes y métodos. Detección de mutaciones en los genes *MAPT* (*microtubule-associated protein tau*), *GRN* (*progranulina*), *FUS* (*fused in sarcoma*), *VCP* (*valosin-containing protein*), *TARDBP* (*TAR DNA binding protein*), *CHMP2B* (*charged multivesicular body protein 2B*) y *C9orf72* (*chromosome 9 open reading frame 72*) y caracterización fenotipo-genotipo de una cohorte de pacientes con sospecha de demencia frontotemporal, mediante la recogida prospectiva de datos. **Resultados.** Actualmente se han incluido en este proyecto 47 pacientes. Utilizando técnicas de secuenciación convencional se han detectado cuatro expansiones en el gen *C9orf72*, y mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS), cuatro mutaciones en *GRN*, tres en *MAPT* y una en *FUS*. Además, se ha analizado su variabilidad clínica, neuropsicológica, de neuroimagen y anatomopatológica. **Conclusiones.** Más que una única enfermedad, la demencia frontotemporal engloba un grupo de trastornos degenerativos caracterizados por atrofia de los lóbulos frontales y temporales, que a pesar de esta similitud, constituyen un conglomerado de procesos clínicos, neuropatológicos y genéticamente heterogéneos. La expansión de hexanucleótidos en el gen *C9orf72* día a día adquiere mayor relevancia. El paciente puede comenzar con clínica puramente psiquiátrica. Las NGS suponen un método de secuenciación rá-

pido y de menor coste que la secuenciación convencional, y constituyen una vía para el descubrimiento de nuevas mutaciones.

8.

Detección mediante técnicas de secuenciación masiva de una mutación en el gen *FA2H* en un caso de difícil diagnóstico

I. Rouco Axpe^a, E. Blanco Martín^a, A. García Ribes^b, A. López de Munain^c, D. Arroyo Andújar^d

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya. ^cServicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. ^dUnidad de Diagnóstico Molecular. Progenie Molecular. Valencia.

Introducción. Las paraparesias espásticas hereditarias (PEH) comprenden un grupo de enfermedades neurodegenerativas de presentación clínica y base genética heterogénea. Recientemente, mutaciones en el gen que codifica para la hidroxilasa 2 de ácidos grasos (*FA2H*) se han identificado como la base molecular de la PEH 35. Este enzima interviene en la síntesis de galactolípido, componente esencial en el mantenimiento de la mielina. El espectro clínico puede abarcar el campo de las leucodistrofias y la neurodegeneración por acúmulo cerebral de hierro. **Caso clínico.** Paciente de 18 años, de padres no consanguíneos, que a la edad de 4 años desarrolló una paraparesia espástica de progresión rápida, asociando disfunción cerebelosa, alteración oculomotora, atrofia del nervio óptico, polineuropatía y deterioro cognitivo. En la resonancia magnética cerebral se objetivó una atrofia progresiva corticosubcortical, pontocerebelosa y del cuerpo calloso, y alteración de la sustancia blanca. El estudio exhaustivo mediante análisis específicos, biopsia de médula ósea y genética (ataxias espino-cerebelosas por expansión de tripletes, ataxia de Friedreich y PHE 4 y 11) resultó negativo. Finalmente, el estudio de un panel de genes diseñado para las PEH autosómicas recesivas mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS) detectó un cambio patogé-

nico en el gen *FA2H*. **Conclusiones.** Las manifestaciones clínicas y radiológicas coinciden con los casos publicados. La afectación del sistema nervioso periférico, descrita en modelos animales y en un caso aislado, amplía el fenotipo. Las NGS son una herramienta útil en el diagnóstico de enfermedades de base genética heterogénea y en casos graves sin diagnóstico.

9.

Papiledema bilateral de causa inesperada

A. Ruisánchez Nieva, J. Bocos Portillo, J.C. García-Moncó Carra, I. García Gorostiaga, I. Escalza Cortina, A. Martínez Arroyo

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

Caso clínico. Mujer con antecedentes de hipertensión arterial sin tratamiento, hipotiroidismo en tratamiento, síndrome depresivo e ingreso reciente en medicina interna por pérdida de peso, durante el cual no se encontraron hallazgos relevantes y mejoró tras el cambio de antidepressivo. Valorada por Oftalmología por miodesopsias, se objetivó una elevación sutil de la papila bilateral, con resonancia magnética craneal y de órbita sin hallazgos. En seguimiento por Oftalmología, se constató la progresión del edema de papila y se solicitó valoración por Neurología. Un mes más tarde se realizó una punción lumbar, con presión de líquido cefalorraquídeo normal, pero con pleocitosis linfocitaria, motivo por el que ingresó. La exploración neurológica fue normal, salvo edema de papila bilateral. Se realizaron analítica completa, resonancia magnética craneomedular y TC-body, sin hallazgos. Se completó el estudio de líquido cefalorraquídeo con inmunofenotipo, que fue compatible con síndrome linfoproliferativo crónico de células B (SLPC-B). El Servicio de Hematología completó el estudio con aspirado de médula ósea, compatible con infiltración por síndrome linfoproliferativo y biopsia con componente linfóide de predominio B. El inmunofenotipo de sangre periférica fue compatible con SLPC-B. La tomografía por emisión de positrones no mos-

tró captaciones patológicas. Se diagnosticó SLPC-B con afectación periférica y del sistema nervioso central. Se inició tratamiento con quimioterapia intratecal. Tras cinco dosis, se normalizó el líquido cefalorraquídeo. **Conclusiones.** Se destaca el papiledema como signo de presentación de un SLPC-B, una forma de inicio extremadamente rara, con escasa bibliografía.

10.

Síndrome pancerebeloso como consecuencia de una intoxicación crónica por litio

L. Pardina Vilella, I. García Gorostiaga, A. Martínez Arroyo, J. Bocos Portillo, I. Azkune Calle, J.C. García-Moncó Carra

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

Introducción. El litio tiene efectos tóxicos en el sistema nervioso central, bien agudos o crónicos, con secuelas frecuentemente permanentes. Se presenta un caso de disfunción cerebelosa potencialmente irreversible. **Caso clínico.** Mujer de 49 años con diabetes tipo 2, hipotiroidismo y diagnóstico de trastorno anancástico grave, con intento autolítico en tratamiento con litio, inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, benzodiacepinas y neurolépticos. Hospitalizada por un cuadro digestivo, síndrome confusional de 10 días de evolución, deshidratación, fracaso renal agudo y litemia elevada, presentó fiebre a las 48 horas del ingreso, disminución del nivel de conciencia e hipernatremia que obligaron a intubación endotraqueal y hemofiltración. Trasladada a Neurología tras un mes de ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos, presentó miopatía del enfermo crítico grave y movimientos discinéticos braquiocéfálicos. Cuatro meses después, se observó una importante mejoría funcional con rehabilitación, pero apareció un síndrome pancerebeloso grave. Descartadas otras posibles causas mediante estudios de imagen, analíticos y de neurofisiología, se consideró que el cuadro fue causado por una intoxicación por litio. El síndrome pancerebeloso, enmascarado inicialmente por la miopatía del enfermo crítico

que presentaba la paciente, se desveló como una secuela a largo plazo de la intoxicación por litio. **Conclusiones.** Pese a su uso común, el litio tiene importantes efectos tóxicos en el sistema nervioso central. Excepcionalmente puede producir déficits persistentes, y este caso es una muestra de un síndrome cerebeloso potencialmente irreversible debido a la neurotoxicidad inducida por litio.

11.

Neurocisticercosis: a propósito de un caso

J. Seguro, K. Berganzo, J.E. Bárcena, T. Fernández, A. Matute, J. Almeida, M. Lloret, I. Campos

Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La neurocisticercosis es una de las enfermedades parasitarias más frecuentes del sistema nervioso central, producida por larvas de *Taenia solium*, y representa un problema serio de salud pública, sobre todo en países en desarrollo. **Caso clínico.** Varón de 28 años, que comenzó con una vasculitis secundaria (con patrón moya-moya) en 2009, y en su evolución a lo largo de los años presentó distintas complicaciones como crisis epilépticas y, recientemente, hipertensión intracraneal por hidrocefalia. En el último ingreso, en diciembre de 2015, el paciente mostró una posible reactivación de la neurocisticercosis, por lo que precisó reiniciar el tratamiento antimicrobiano. **Conclusiones.** La neurocisticercosis es una enfermedad pleomórfica que puede manifestarse de varias formas, dependiendo de la localización de las lesiones, la respuesta inmunológica y las variaciones individuales. Aunque en nuestro medio no sea tan habitual, la frecuencia está aumentando por el incremento de la inmigración. El tratamiento se basa en cisticidas, corticoides y, en ocasiones, cirugía.

12.

Espectro de la neuromielitis óptica

A. Muñoz Lopetegui^a, M. Tainta Cuezva^a, N. Andrés Marín^a, G. Fernández García de Eulate^a, P. de la Riva^a, A. Prada^b, M. Urtasun^a, J.F. Martí Massó^{a,c}

^aServicio de Neurología. ^bLaboratorio de Inmunología. Hospital Universitario Donostia. ^cDepartamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. San Sebastián.

Introducción. 'Espectro de la neuromielitis óptica' (ENMO) es el término que se ha propuesto para unificar la NMO clásica y otros síndromes asociados que comparten el mecanismo fisiopatológico, aunque difieren en la localización de las lesiones y la presentación clínica. **Objetivos.** Presentar un caso de ENMO con afectación medular y cerebral, realizar una revisión bibliográfica del tema e incidir sobre la importancia de su reconocimiento y tratamiento precoz. **Caso clínico.** Mujer de 52 años, recientemente diagnosticada de cirrosis biliar primaria, que desarrolló un cuadro de encefalopatía y tetraparesia asimétrica, disestesias, retención urinaria, piramidalismo y espasmos dolorosos, con un curso clínico fluctuante. La resonancia magnética mostró lesiones en el tronco del encéfalo, el diencefalo y la médula. Se identificaron anticuerpos anti-NMO en plasma y líquido cefalorraquídeo, haciéndose el diagnóstico de ENMO, y se le administró tratamiento para el brote y de forma precoz para mantenimiento. **Conclusiones.** El ENMO incluye, además de las formas clásicas, formas limitadas (neuritis óptica o mielitis aislada), asociadas a enfermedades autoinmunes y las llamadas atípicas. La presencia de anticuerpos antiacuporina-4 corrobora el diagnóstico en cualquiera de ellas, pero existen formas seronegativas cuyo diagnóstico depende de criterios clínicos, radiológicos y de diseminación espacial. Los brotes condicionan el pronóstico y es de gran importancia un diagnóstico precoz que permita iniciar un tratamiento de mantenimiento a la mayor brevedad. El estudio de anticuerpos antiacuporina-4 no debe limitarse a neuritis óptica.

caso o mielitis transversas, ya que son determinantes para el diagnóstico de enfermedades cuyo pronóstico depende de una instauración precoz del tratamiento. La asociación con otros cuadros autoinmunes debería aumentar la sospecha.

13.

Neumoencéfalo y embolia gaseosa de origen yatrógeno: a propósito de dos casos

P. Bosque Varela^a, S. Pérez Pereda^a, Y. Jiménez López^a, J.R. Sánchez de la Torre^a, C. Lage Martínez^a, S. López García^a, A. Sánchez Rodríguez^a, A. González Suárez^a, Y. Peñasco Martín^b, J.L. Vázquez Higuera^a

^aServicio de Neurología. ^bUnidad de Cuidados Intensivos. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Objetivos. Comunicar dos casos de entrada de aire en la cavidad intracraneal de origen yatrógeno y reflexionar sobre cómo minimizar el riesgo. **Casos clínicos.** Caso 1: mujer de 77 años con neumonía bilateral. Tras la retirada de catéter venoso central presentó disminución brusca del nivel de conciencia. La TAC craneal mostró embolias gaseosas en ambos hemisferios y seno longitudinal superior. Se realizó terapia precoz con cámara hiperbárica, quedando la paciente con graves secuelas neurológicas. Caso 2: parturienta de 34 años que durante la aplicación de anestesia epidural sufrió cefalea 'en trueno'. La TAC craneal mostró un neumocéfalo. Se consiguió su recuperación total tras oxígeno a alto flujo. En el caso 1, la vía central se extrajo con la paciente sentada. En esta posición, el aire puede llegar a la circulación cerebral por acceso venoso retrógrado o a través del sistema arterial secundario a *shunt* derecha-izquierda cardíaco o pulmonar. En el caso 2, la anestesia epidural fue difícil, sin quedar claro el mecanismo de entrada del aire. En este caso, el aire asciende por el espacio subdural. **Conclusiones.** Se debe evitar la manipulación de una vía central en situaciones en las que la presión venosa sea negativa (por ejemplo, paciente sentado o en inspiración profunda).

Para la administración de anestesia epidural, la técnica de 'pérdida de la resistencia' es más segura si se realiza con suero salino fisiológico en lugar de aire.

14.

Síndrome de vasoconstricción cerebral reversible asociado a síndrome de Cushing paraneoplásico: una asociación causal no descrita previamente

G. Fernández García de Eulate^a, A. Muñoz Lopetegui^a, M. Tainta Cuezva^a, N. Andrés Marín^a, M. Urtaun Ocariz^a, J.F. Martí Massó^{a,b}

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. ^bDepartamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. San Sebastián.

Introducción. El síndrome de vasoconstricción cerebral reversible (SVCR) es un fenómeno causado por una desregulación del tono vascular cerebral que da lugar a múltiples estenosis segmentarias. La etiopatogenia se desconoce, pero se asocia a ciertas condiciones a cuya búsqueda debe dirigirse el estudio. **Objetivo.** Describir un caso de SVCR en el contexto de un síndrome de Cushing ectópico, una asociación no descrita previamente. **Caso clínico.** Mujer de 69 años, recientemente diagnosticada de diabetes e hipertensión arterial, que ingresó por cefalea y debilidad proximal de ambas extremidades inferiores simétrica, con amiotrofia cuadrípica. Al ingreso se objetivó una hemorragia frontal izquierda y a los cinco días repitió cefalea intensa y se objetivó una nueva hemorragia frontal derecha. Se solicitó una angiotomografía, que fue compatible con SVCR, quedando la vasculitis razonablemente descartada tras estudio complementario. La angiotomografía de control mostró la resolución de las estenosis intracraneales previamente objetivadas. Paralelamente, una hipocaliemia mantenida llevó al diagnóstico de síndrome de Cushing dependiente de hormona adrenocorticotropa, secundario a un tumor pancreático neuroendocrino. **Conclusiones.** El SVCR generalmente se presenta como una cefalea brusca

acompañada de eventos isquémicos y hemorrágicos cerebrales; en imagen presenta estenosis intracraneales múltiples que revierten en menos de 12 semanas. Entre los posibles factores condicionantes se encuentra la hipertensión arterial. En el caso de esta paciente se planteó la siguiente hipótesis: el tumor generaba una hipercortisolemia que provocaba hipertensión arterial, la cual facilitaba el desarrollo de un SVCR, causa de los hematomas intracraneales. El SVCR suele tener un curso benigno y una resolución espontánea, aunque con posibles secuelas en caso de lesiones parenquimatosas. Es importante el diagnóstico diferencial con la vasculitis del sistema nervioso central y una búsqueda de posibles factores desencadenantes.

15.

Análisis de los casos falsos positivos en el registro de encefalopatías espongiiformes humanas de Euskadi entre 1995 y 2015

T. Fernández Valle^a, I. Fernández Vega^b, N. Terán^c, B. Atarés^b, J.M. Arteagoitia^d, J.J. Zarranz^{a,e}

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital de Txagorritxu. Vitoria, Álava. Banco de Cerebros de Euskadi. BIOEF. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ^dServicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco. Vitoria, Álava. ^eDepartamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. San Sebastián.

Objetivo. Analizar los casos declarados como enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) esporádica con estudio neuropatológico que descarta prionopatía, de cara a valorar cuáles son las patologías más frecuentemente halladas y los datos clínicos o complementarios que llevan al error diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo clinicopatológico de las autopsias negativas para prionopatía de los casos declarados como posible/probable ECJ en Euskadi entre 1995 y 2015. **Resultados.** Son un total de 28

casos (15 hombres y 13 mujeres), con una edad media de 73 años y un tiempo medio de evolución de 18 meses. El primer síntoma en la mayoría de los pacientes es la alteración cognitiva, seguido de alteración de la marcha, de conducta y confusión. El 89% de los pacientes presentan demencia; el 28,6%, mioclonías, y el 28,6%, ataxia. En cuanto a las pruebas complementarias, dos pacientes presentaban electroencefalogramas sugestivos; uno, resonancia magnética cerebral compatible, y tres, proteína 14.3.3 positiva. Los diagnósticos neuropatológicos más frecuentes fueron demencia por cuerpos de Lewy, multiinfarto, enfermedad de Alzheimer y demencia frontal, en muchos casos con diagnósticos solapados. **Conclusiones.** La clínica atípica y la evolución rápida, junto con el hallazgo de datos clínicos o complementarios que son característicos pero no patognomónicos de la ECJ, son los factores más relacionados con los errores diagnósticos. La alta sospecha clínica por parte de los neurólogos del País Vasco, la alta tasa de declaración y la colaboración de las familias y de la administración tienen como resultado un registro de alta calidad.

16.

Paresia faciolingual con leve afectación del brazo: ¿dónde está la lesión?

D. Anguizola, A. Ruisánchez, J. Bocos, R. Vázquez, M. Gómez Beldarrain, J.C. García-Moncó

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

Caso clínico. Varón de 58 años que, tras una cardioversión por fibrilación auricular, presentó una parálisis facial periférica izquierda aguda, con afectación del hipogloso ipsilateral y ligera debilidad distal del brazo izquierdo. La resonancia magnética craneal mostró una lesión isquémica aguda que afectaba la corteza motora derecha. **Conclusiones.** La combinación de una parálisis facial periférica con una lingual y la afectación motora del brazo sugiere una lesión de la rodilla de la cápsula interna por proximidad de

las fibras corticopontinas y corticobulbares, que se conoce como el síndrome del *genu* capsular. En este paciente, sin embargo, la lesión responsable de esta combinación tan peculiar asentaba en el homúnculo, donde la representación cortical de la lengua se encuentra próxima a las del facial. El porcentaje de fibras corticobulbares al núcleo hipogloso es ligeramente superior que las no decusadas, lo que explica que un 15% de los pacientes con una lesión corticobulbar tengan una paresia lingual, habitualmente con hemiparesia contralateral. Además, la paresia facial periférica se explica por una probable asimetría en la inervación supranuclear de la musculatura facial superior. Por tanto, en pacientes con paresia facial periférica, lingual y del brazo, se deben considerar las lesiones de la corteza motora.

17.

¿Enfermedad desmielinizante, autoinmune o vascular?

S. Colina Lizuaín, F. Castillo Álvarez, A. Erdocia Goñi, C.I. Gutiérrez Cecchini, M.A. López Pérez, M.E. Marzo Sola

Servicio de Neurología. Hospital San Pedro. Logroño.

Introducción. En el diagnóstico de esclerosis múltiple, además de diseminación en tiempo y espacio, se requiere que no haya una explicación alternativa mejor. Es fundamental conocer las 'banderas rojas' clínicas y paraclínicas que ponen en duda el diagnóstico. En el síndrome antifosfolípido, la sintomatología y los hallazgos en resonancia magnética pueden ser similares a la esclerosis múltiple.

Se presenta el caso de una paciente en la que concurrían ambas patologías. **Caso clínico.** Mujer de 49 años que en 1991, a los 25 años, fue diagnosticada de esclerosis múltiple tras neuritis óptica. En 1996 comenzó tratamiento con interferón tras otro brote, y sufrió nuevos brotes en 1997, 1999 y 2004. Suspendió el tratamiento ese año por intolerancia y sufrió un nuevo episodio neurológico en 2005. En 2011 fue valorada en la consulta de enfermedades desmielinizantes, modificándose la impresión diagnóstica (síndrome de Sneddon/antifosfolípido) al objetivarse *livedo reticularis*, fenómeno de Raynaud y elevación de anticuerpos anticardiolipina, por lo que comenzó tratamiento con ácido acetilsalicílico. En 2014 presentó un cuadro de diplopía e inestabilidad; en resonancia mag-

nética se apreciaron lesiones nuevas, altamente sugestivas de esclerosis múltiple, además de lesiones necróticas (infartos crónicos). A comienzos de 2015 comenzó tratamiento con dimetilfumarato. Meses después presentó nueva focalidad neurológica con imagen de resonancia magnética típica de isquemia aguda; se sustituyó el ácido acetilsalicílico por anticoagulación. Se estableció el diagnóstico de síndrome antifosfolípido/síndrome de Sneddon y esclerosis múltiple. **Conclusión.** Las lesiones en la sustancia blanca tienen un diagnóstico diferencial amplio. Padecer esclerosis múltiple no excluye otras patologías; a pesar de tener un diagnóstico establecido debemos estar alerta ante datos clinicoradiológicos discordantes. Las enfermedades de origen autoinmune tienden a asociarse.