

54.ª Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurofisiología Clínica. Meeting with the British Society for Clinical Neurophysiology (I)

Málaga, 5-7 de octubre de 2016

ELECTROMIOGRAFÍA

1.

Late responses for the electrodiagnosis of radiculopathies

Uclés Moreno P, Ruiz C
Centro Médico. Málaga.

Introduction. Since needle electromyography is more and more unbearable for the patients now a days alternative techniques should be used. T-wave has proved useful for C6 and C7 radiculopathies as well as for L4 and S1 radiculopathies, while L5 root remain elusive. H-reflex to tibialis posterior nerve is known of help for S1 radiculopathy. **Case reports.** We carried out a survey of ten cases of clinically diagnosed S1 radiculopathy who had H-reflex testing. All had a positive MRI study of compressive radiculopathy except one (this was a diabetic patient). A delayed latency of the H response (more than one millisecond) was found in the affected side. In two cases of L5 radiculopathy we successfully applied dermatome evoked potentials. **Conclusion.** Late responses should be used in those patients that reject needle-EMG. They are of greater value in cases of inflammatory radiculopathies. In any case they are complementary of needle-EMG.

2.

Mioclono propiospinal, a propósito de un caso

Boada Cuéllar JL, Montes Peña V, Rodríguez Mena D, Guzmán Carreras B, Adelantado Agustí S

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Introducción. El mioclono propiospinal es una rara manifestación del mioclono, caracterizado por movimientos involuntarios de los músculos correspondientes a una metámera, activados por la vía propioespinal, con una difusión rostral y caudal a otras zonas de la médula. **Caso clínico.** Varón de 60 años, con antecedentes de SAHS (en tratamiento con CPAP), hipertensión arterial y disectomía L3-L4 derecha con colocación de dispositivo interespinal, cuya queja principal son contracturas abdominales nocturnas durante la relajación y la transición de vigilia al sueño superficial. En el primer estudio v-PSGN se descarta asociación con eventos respiratorios. En el segundo estudio v-PSGN, con montaje EEG ampliado y EMG de superficie a deltoides, recto abdominal, paraespinales lumbares (L2, L5), recto femoral y tibial anterior derechos, se evidenció actividad muscular en forma de sacudidas. En el EEG se descartó la presencia de actividad *Bereitschaftspotentials*. En EMG con registro en músculos paraespinales dorsal inferior, lumbar superior, lumbar inferior, recto femoral, recto abdominal y tibial anterior derechos, en decúbito supino, decúbito lateral derecho, sedesta-

ción y bipedestación, mostró, únicamente en decúbito lateral derecho y en reposo, y de forma ocasional, alguna sacudida muscular (mioclonías) con inicio en la musculatura paraespinal lumbar, con difusión craneal y caudal, que afectó a la musculatura abdominal y del miembro inferior derecho, con intensidad y duración irregulares (desde 100 ms hasta más de 1 s). PESS desde nervio mediano y tibial posterior bilaterales, dentro de la normalidad. **Conclusión.** Dados los hallazgos en las exploraciones realizadas, se considera razonablemente justificado pensar que el origen del mioclono se encuentre en las interneuronas de la médula espinal.

3.

Ultrasonografía del nervio vago en pacientes con síndrome de Guillain-Barré temprano: cinco casos clínicos

Pardal Fernández JM, Godes Medrano B, Grande Martín A, Cuesta P, Sánchez Iniesta R, Segura T

Hospital General de Albacete.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es un grupo heterogéneo de neuropatías inmunomediadas, determinadas por la diana y la respuesta de cada individuo. Sin embargo, la fisiopatología es relativamente homogénea, en especial por los componentes inflamatorio y vascular. El resultado final, por supuesto, es la disfunción neurológica, pero también la aparición de deformidades neurales. El desarrollo de la ecografía ya permite definir

alteraciones morfológicas en troncos nerviosos con alta resolución anatómica, si bien es cierto que no constituye criterio diagnóstico para esta enfermedad. Se han hecho aportaciones ecográficas notables evaluando el nervio vago y raíces cervicales, aunque todavía en un nivel incipiente de conocimiento por la corta casuística. En los primeros días de evolución, los más importantes para el pronóstico, pueden surgir dudas diagnósticas, por sintomatología atípica o porque la electroneurografía sea poco expresiva o negativa, esto último observado con frecuencia, con lo que los hallazgos morfológicos toman más interés. **Casos clínicos.** Cinco pacientes con SGB. En todos se incluye ultrasonografía del nervio vago. Dos fueron AIDP, y los otros tres, Miller Fisher, AMAN y multineuritis craneal. Todos fueron diagnosticados en base a criterios clínicos, neurofisiológicos y a la presencia de disociación albuminocitológica en el líquido cefalorraquídeo. Los cinco mostraron algún trastorno autonómico, por lo general menor. Fueron tratados con inmunoglobulinas y la evolución fue satisfactoria. En todos los pacientes se observaron signos ecográficos de afectación del nervio vago. **Conclusión.** La ultrasonografía del nervio vago demuestra ser una exploración sencilla y sensible en el diagnóstico del SGB, y especialmente útil en los primeros días. Este método supone una contribución diagnóstica valiosa y, por ende, una herramienta con la que conseguir un mejor tratamiento y pronóstico.

4.

EMG de fibra única con estímulo en el diagnóstico de la miastenia grave: análisis de una serie consecutiva de 62 pacientes

Lambarri San Martín I^a, Ausín Morales N^b, Anaya Chen AB^c, Dalla Porta Acosta A^d, Martínez Zuloaga A^a, Fernández Bedoya AI^a, Yurrebaso Santamaría I^a

^aHospital Universitario de Cruces. ^bHospital Civil de Basurto. ^cHospital Arnulfo Arias Madrid. Panamá. ^dIbermutua Oviedo.

Objetivo. Analizar la capacidad diagnóstica del electromiograma de fibra única con estimulación (EMG FU-E) en una serie de pacientes con sospecha de miastenia grave. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado retrospectivamente 62 pacientes (2014-2015), 25 hombres y 37 mujeres, con una edad media de 58 años (rango: 14-84 años), remitidos a nuestro servicio por sospecha de miastenia grave. Tras el estudio de estímulo-detección repetitiva a 3 Hz se realizó el EMG FU-E en el músculo frontal aplicando electrodos de superficie sobre el nervio facial. **Resultados.** El EMG FU-E resultó patológico en 13 (20,9%) de los pacientes, llegando a un diagnóstico de miastenia grave en 16 casos (25,8%). El *jitter* mostraba un aumento en rango anormal en 11 de los 16 pacientes con diagnóstico de miastenia grave, con lo cual la sensibilidad del EMG FU-E en este estudio es de un 70%, y la especificidad, del 96%. Cuatro de los cinco casos falsos negativos son pacientes con miastenia grave ocular. El valor predictivo positivo se situó en un 84,6%, y el valor predictivo negativo, en un 89,8%. **Conclusión.** La EMG FU-E en el músculo frontal muestra una gran especificidad en el diagnóstico de la miastenia grave, similar o superior a la técnica con activación voluntaria. En términos generales, resulta más cómoda para el paciente y más rápida para el explorador.

5.

Síndrome PHARC como causa de polineuropatía desmielinizante hereditaria

Muñoz Morente A, Pumarol G, Mendoza Grimón MD, Mateos Fernández S, Alemany MJ

Hospital Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. El síndrome PHARC (*polyneuropathy, hearing loss, ataxia, retinitis pigmentosa and cataract*) es un trastorno neurodegenerativo autosómico recesivo causado por la mutación en el gen *ABHD12*, que codifica una hidrolasa implicada en el metabolismo endocannabinoide. Se encuadra dentro del grupo de errores innatos del metabolismo que afectan a la biosíntesis de fosfolípidos, esfingolípidos y ácidos grasos de cadena larga, provocando cataratas de aparición temprana, pérdida auditiva neurosensorial, retinitis pigmentaria y afectación del sistema nervioso, tanto central (ataxia cerebelosa) como periférico, incluyendo polineuropatía desmielinizante sensitivomotora. Los síntomas son lentamente progresivos y el diagnóstico diferencial incluye otras enfermedades hereditarias neurodegenerativas con diferentes mecanismos patológicos, mitocondrial (NARP, ataxia de Friedrich), lisosomal (ceroidlipofuscinosis) y peroxisomal (enfermedad de Refsum). **Caso clínico.** Mujer de 41 años, intervenida de cataratas bilaterales y diagnosticada de retinitis pigmentaria, que precisa audífonos por hipoacusia neurosensorial y atrofia cerebelosa por neuroimagen. Consulta por adormecimiento progresivo en ambos miembros inferiores desde las rodillas, calambres y mialgias, con caídas frecuentes. En la exploración destacan pies cavos, abolición de los reflejos aquileos y rotulianos apagados, sensibilidad normal, reflejo cutaneoplantar normal, leve dismetría bilateral en la maniobra rodilla-talón y Gowers positivo. El estudio neurofisiológico fue compatible con polineuropatía sensitivomotora difusa desmielinizante de grado moderado. Se le realizó un estudio genético que confirmó la mutación c.1116C>G,

p.His372 Cln, en el exón 12 del gen *ABHD12* (20p11.21) en homocigosis, confirmando el diagnóstico. **Conclusiones.** Se presenta una nueva causa de polineuropatía desmielinizante sensitivomotora hereditaria asociada a afectación ocular, auditiva y del sistema nervioso central, con aparición clínica en edades medias de la vida.

6.

Hiperexcitabilidad nerviosa periférica primaria como causa de síndrome *painful legs and moving toes*

Cors Serra S, Lloret Alcañiz A, Roldán Gómez M, Ipiéns Escuer C, Mauri Fábrega L, Cases Bergón P

Hospital Clínic Universitari de València.

Introducción. El síndrome de piernas dolorosas y dedos de los pies en movimiento –*painful legs and moving toes* (PLMT)– es un trastorno del movimiento poco frecuente. Su diagnóstico es fundamentalmente clínico y en la actualidad no se conocen aún los mecanismos que lo producen. Se cree que tanto lesiones del sistema nervioso central como del periférico pueden desencadenar los mecanismos fisiopatológicos involucrados. **Caso clínico.** Varón de 68 años que se remite a nuestro laboratorio para descartar un síndrome del túnel del tarso. El paciente también ha sido visto por Neurología, lleva parche de rotigotina como tratamiento del síndrome de piernas inquietas y niega mejoría. Su cuadro clínico es compatible con un síndrome PLMT de varios años de evolución. La exploración electrofisiológica (estudio de conducciones nerviosas normal, electromiografía normal salvo por fasciculaciones en algunos de los músculos explorados y un calambre en el *abductor hallucis*, y posdescargas tras la estimulación nerviosa repetitiva) es demostrativa de hiperexcitabilidad nerviosa periférica (HNP) primaria. **Conclusión.** En la bibliografía no se menciona la HNP primaria como posible causa del síndrome PLMT. La HNP primaria puede deberse a procesos autoinmunes contra canales iónicos de las terminaciones nerviosas. Pensamos que este paciente presenta

un síndrome PLMT en relación a una HNP primaria. Además de proponer una causa del síndrome PLMT hasta el momento no descrita, queremos hacer hincapié en la gran variabilidad etiológica de este trastorno del movimiento. Los estudios electrofisiológicos tienen un papel fundamental a la hora de identificar sus mecanismos fisiopatológicos y así ayudar a encontrar un diagnóstico que permita tratar el cuadro de la manera más eficaz posible.

7.

Temblores primarios de la escritura. A propósito de un caso

Mariscal Aguilar C, Martín Bujanda B, Arcocha Aguirrezábal J, Clavero Ibarra P, Pabón Meneses RM, Azcona Ganza G, Altuna Azkargorta M

Complejo Hospitalario de Navarra.

Introducción. El temblor primario de la escritura es un trastorno motor aislado en el cual el temblor aparece exclusivamente durante la escritura o el dibujo, sin acompañarse de otros signos neurológicos. Su fisiopatología se desconoce, siendo clasificado como una variante focal del temblor esencial o una forma tremórica del calambre del escribiente. Se manifiesta con movimientos de pronosupinación, aunque puede participar también la musculatura flexora y extensora de los dedos de la mano. Si se mantiene la acción de escribir, puede aparecer un espasmo en flexión de dedos y muñeca de tipo dístico. El registro electromiográfico se obtiene, preferentemente, en los músculos supinador largo y pronador redondo, mostrando brotes rítmicos de 5 a 7 Hz, con descargas simultáneas (rara vez alternantes) de estos músculos. **Caso clínico.** Varón de 67 años, diestro, que desde hace unos años presenta temblor en la mano derecha, sin torpeza asociada. Refiere que la letra se ha hecho más irregular. En la exploración neurológica destaca mínimo temblor postural en la mano derecha y durante la escritura. Se realiza registro electromiográfico mediante electrodos de superficie en la musculatura antagonista del antebrazo (extensores y flexores) y la mano (eminencia tenar e hi-

potenar). Durante el reposo, el mantenimiento de una postura y medianamente movimientos voluntarios no se registran anomalías. Durante la escritura, se observa fragmentación de la actividad muscular en forma de descargas rítmicas a una frecuencia de 6 Hz y 500 μ V de amplitud, de distribución tanto sincrónica como alternante, en musculatura antagonista, tanto en el antebrazo como en la mano. **Conclusión.** El temblor primario de la escritura es una entidad poco frecuente. El registro de la actividad electromiográfica mediante electrodos de superficie ayuda a caracterizar su fenomenología y a diferenciarlo de otras entidades.

8.

Ptosis palpebral secundaria a miastenia grave ocular que simula un síndrome de Horner

Mariscal Aguilar C, Arcocha Aguirrezábal J, Martín Bujanda B, Torné Hernández L
Complejo Hospitalario de Navarra.

Introducción. La miastenia grave es la enfermedad más frecuente que cursa con disfunción en la transmisión neuromuscular. Tiene un origen autoinmune al ser mediada por anticuerpos que actúan específicamente sobre los receptores nicotínicos de acetilcolina de la membrana postsináptica, bloqueándolos directamente o destruyéndolos. El síntoma guía es la fatiga del músculo estriado. Normalmente se manifiesta como una debilidad que característicamente empeora con la actividad muscular repetida y mejora con el reposo. Existen dos grandes formas clínicas: la ocular, que se limita a la musculatura ocular extrínseca, y la generalizada, que afecta a la musculatura de los miembros, a los territorios bulbar y cervical, y a los músculos respiratorios. **Caso clínico.** Varón de 60 años con un cuadro de inicio agudo consistente en ptosis del ojo derecho. En la exploración presentó miosis del ojo derecho, sin diplopía ni alteración de otros pares craneales. Refiere un importante esfuerzo físico el día previo. El test de estimulación repetitiva a 3 Hz evidenció decremento de amplitud y área del PAMC del 20-25% en situación basal y tras ejer-

cicio mantenido en musculatura proximal (*orbicular oculi* y nasal) y distal (abductor del quinto dedo). El EMG de fibra aislada mostró un valor *jitter* medio aumentado, con presencia de bloqueos de pares de fibras en frontal derecho. El título de anticuerpos anti-receptor de acetilcolina en suero fue de 12,9; se inició tratamiento con anticolinesterásicos, con evidente mejoría clínica. **Conclusión.** Ante el diagnóstico diferencial de entidades que cursen con ptosis palpebral, como el síndrome de Horner, se debe descartar la miastenia grave ocular.

9.

Respuestas intermedias y EMG de fibra fina en el diagnóstico de síndrome de Isaacs asociado a timoma: caso clínico

García de la Llave S, Egea González A, Serrano García I, Miralles Martín E, García García S, Sáez Moreno JA
Complejo Hospitalario de Granada.

Introducción. La asociación entre miastenia grave y un síndrome de actividad muscular continua es una rareza. **Caso clínico.** Mujer de 74 años, que inicia un cuadro rápidamente progresivo de clínica de afectación bulbar consistente en diplopía, disfagia, disnea y voz nasalizada. La electromiografía de fibra simple, el hallazgo de respuestas intermedias anormales durante la evaluación de las ondas F y la exploración radiológica mediante TAC torácica fueron claves para el diagnóstico de trastorno de la unión neuromuscular y un síndrome de Isaacs asociados a una masa mediastínica.

10.

Neuropatías periféricas yatrogénicas en la consulta de electromiografía del Hospital General Universitari de Castelló

Barreda Altaba I, Orenga Orenga JV, Parra Escorihuela S, Estrelles Marco MJ, Ghinea AD, Leal Galicia DE, López García R
Hospital General Universitari de Castelló.

Introducción. Las neuropatías periféricas yatrogénicas son una afectación

del sistema nervioso periférico secundaria a actos médicos o quirúrgicos. Suponen un bajo porcentaje en relación con el total de lesiones, pero pueden producir consecuencias funcionales importantes. Se trata de un tema poco investigado. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de pacientes atendidos en la consulta de EMG de nuestro servicio en un período consecutivo de 18 meses, extrayendo los casos compatibles con lesiones yatrogénicas y excluyendo casos secundarios a tóxicos o fármacos. **Resultados.** Se estudiaron 51 casos, lo que supone un 0,98% del total de estudios EMG. La distribución por sexos fue un 54,9% de hombres y un 45,1% de mujeres, con edades comprendidas entre 1 mes y 77 años (edad media: 52,53 años). Se lesionaron en total 59 estructuras nerviosas. Por orden de frecuencia, las lesiones ocurrieron en procedimientos de: cirugía mayor (66,66%), de los cuales la mayoría en la especialidad de cirugía traumatológica y ortopedia (47,1%), en menor medida de cirugía abdominal (11,75%) y otras cirugías (7,83%), procedimientos no quirúrgicos (23,53%), cirugía de nervio periférico (5,88%) y cirugía menor (3,92%). Las estructuras más frecuentemente lesionadas fueron las raíces lumbares (16,94%), seguidas de mononeuropatías poco comunes (15,25%), plexopatías (13,55%), mediano (11,86%), cubital (10,16%), femorocutáneo (10,16%), ciático poplíteo externo (8,47%), radial (6,77%), safeno (3,38%) y espinal (3,38%). La mayor parte de las lesiones fueron de grado grave. **Conclusión.** Las neuropatías periféricas yatrogénicas son una complicación infrecuente en la práctica clínica. Conocer las estructuras en riesgo en cada procedimiento es el primer paso para reducir la incidencia y las consecuencias, ya que pueden afectar seriamente la autonomía funcional de los pacientes. La EMG resulta útil para el diagnóstico y el pronóstico, siendo clave en su manejo.

11.

Complicaciones nerviosas tras artroplastia total de rodilla

González Medina C, Fernández-Figares Montes M, Rodríguez Santos L, Navas Sánchez P, Postigo Pozo MJ, Fernández Sánchez V

Hospital Regional Universitario de Málaga.

Introducción. La artroplastia total de rodilla es un método seguro para restaurar la función y aliviar el dolor generado por patologías artrósicas degenerativas o inflamatorias. Las lesiones nerviosas en una artroplastia de rodilla presentan una incidencia del 0,54% según la bibliografía, siendo el nervio ciático poplíteo externo el más frecuentemente afectado. Aunque la lesión directa del nervio es rara, la tracción, compresión e isquemia son los más probables mecanismos de lesión. **Objetivo.** Analizar las complicaciones nerviosas más frecuentes tras la prótesis total de rodilla. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo y descriptivo, realizado de enero de 2014 a mayo de 2016, de los pacientes derivados al Servicio de Neurofisiología Clínica del Hospital Regional Universitario de Málaga para estudio por sospecha de afectación nerviosa tras prótesis de rodilla. **Resultados.** De las 423 artroplastias totales de rodilla realizadas en el período de estudio por el Servicio de Traumatología, cuatro pacientes fueron remitidos por afectación nerviosa (tres mujeres y un hombre). Edad media: 70 años (rango: 59-78 años). A todos se les realizó una artroplastia total de rodilla por gonartrosis grave en la rodilla derecha. Dos con antecedentes de diabetes mellitus tipo 2. Todas las cirugías se efectuaron con anestesia raquídea e isquemia preventiva del miembro inferior derecho. En dos casos, en el segundo día del postoperatorio apareció dificultad a la dorsiflexión; los otros dos presentaron complicaciones en el postoperatorio tardío. Todos los estudios EMG/ENG fueron patológicos: dos por neuropatía axonal del nervio ciático poplíteo externo y dos por neuropatía axonal del tronco del ciático derecho. **Conclusión.** La afectación nerviosa tras artroplastia total

de rodilla es una complicación poco frecuente. La causa no puede ser claramente identificable en la mayoría de los casos. Aunque el nervio ciático poplíteo externo es el más frecuentemente implicado, en nuestro estudio el tronco del nervio ciático tuvo igual incidencia.

12.

Escápula alada primaria de origen neurológico

González Medina C, Fernández-Figares Montes M, Navas Sánchez P, Rodríguez Santos L, Postigo Pozo MJ, Fernández Sánchez V

Hospital Regional Universitario de Málaga.

Introducción. La escápula alada es una escápula que sobresale en la espalda (parece un 'ala'). Puede ser de origen primario por afectación de los nervios torácico largo, espinal accesorio y dorsal de la escápula, de origen secundario y de origen voluntario.

Objetivo. Analizar los nervios implicados y su posible etiología en la escápula alada. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo y descriptivo, realizado de enero de 2014 a mayo de 2016, de los pacientes derivados al Servicio de Neurofisiología Clínica del Hospital Regional Universitario de Málaga para estudio por escápula alada. **Resultados.** Se estudiaron 14 pacientes: tres con antecedentes quirúrgico (dos en cuello y uno en axila), nueve con antecedente traumático, y uno presentó gran dolor previo. Edad comprendida entre 18 y 55 años. Siete mujeres y siete hombres. Doce en el lado derecho y dos en el izquierdo. Trece estudios neurofisiológicos fueron patológicos, y uno, normal. De los patológicos encontramos: diez neuropatías axonales parciales del nervio torácico largo (ocho tenían antecedentes traumáticos; uno, cirugía en axila por melanoma axilar con vaciamiento ganglionar; y uno, con gran dolor previo, que fue derivado al neurólogo y diagnosticado de neuralgia amiotrófica), dos neuropatías axonales del nervio espinal accesorio (ambos con antecedentes de cirugía en cuello, intervención de ganglio en la región lateral del cuello y carcinoma

adenomate de glándula salivar con vaciamiento ganglionar cervical) y una neuropatía axonal del nervio dorsal de la escápula (antecedente traumático). **Conclusión.** Todos los estudios neurofisiológicos realizados por sospecha de escápula alada tenían un origen neurológico, excepto uno. El nervio más frecuente afectado en nuestra serie fue el torácico largo, siendo la etiología traumática la más frecuente. Los dos casos de afectación del nervio espinal accesorio tenían antecedentes de cirugía en el cuello y el menos frecuente fue el nervio dorsal de la escápula.

13.

Hallazgos electrofisiológicos y de imagen en un caso de espasmo hemifacial

Paramio Paz A, Álvarez Paradelo S, García García A, López Delgado A, Pía Martínez C, Orozco Sevilla E, Marco de Lucas E

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El espasmo hemifacial es un trastorno funcional del nervio facial caracterizado por episodios de contracción involuntaria, clónica y sincrona de los músculos faciales del mismo lado de la cara, que puede progresar hacia una contracción mantenida de varios segundos de duración. Se suele atribuir a una compresión del nervio facial próxima a su zona de emergencia a nivel pontino, lo que provoca una excitación ectópica y transmisión efática de la señal nerviosa. La causa más frecuente son malformaciones vasculares del sistema vertebrobasilar. **Caso clínico.** Mujer de 37 años, sin antecedentes de interés, remitida desde el Servicio de Neurología por presentar, de forma intermitente, movimientos anómalos en la hemicara derecha, no tipificados, de varios meses de evolución y sin déficit motor ni sensitivo asociado. El registro electromiográfico realizado de forma simultánea en los músculos *orbicularis oculi* y *oris* derechos evidenció frecuentes brotes de actividad motora, involuntarios, sincronos y simétricos en ambos músculos, habitualmente

de muy breve duración (fase clónica), aunque en ocasiones se mantuvieron durante varios segundos (fase tónica) y sin que se registrara una cocontracción durante el esfuerzo voluntario. El estudio del arco reflejo trigeminofacial (*blink reflex*) puso de manifiesto una respuesta anómala en el músculo *orbicularis oris* derecho, con un componente inicial estable y de breve duración, seguido de un segundo componente de morfología polifásica. La resonancia magnética reveló la presencia de un bucle en la arteria cerebelosa anteroinferior derecha que protruía hacia el interior del conducto auditivo interno, llegando a deformar ligeramente el paquete estatoacústico derecho. **Conclusión.** Los estudios neurofisiológicos contribuyen al diagnóstico del espasmo hemifacial y a su diferenciación con otros movimientos faciales anómalos. La resonancia magnética es la prueba idónea para demostrar la causa estructural subyacente.

14.

Sensory nerve action potentials of the three branches of the supraclavicular nerve in healthy young subjects. A pilot study

Martínez-Aparicio C^a, Torres Tomé T^b, Muyor JM^c, Jääskeläinen SK^d

^aDoctoral Programme of Medicine and Public Health. University of Granada.

^bDepartment of Clinical Neurophysiology. Vithas Virgen del Mar Hospital. Almería, Spain.

^cLaboratory of Kinesiology, Biomechanics and Ergonomics (Kibiomer Lab.). Research Central Services. University of Almería, Spain.

^dDepartment of Clinical Neurophysiology. University of Turku and Turku University Hospital. Turku, Finland.

Introduction. The supraclavicular nerve is a pure sensory nerve, chiefly originating from the C3 and C4 nerve roots. It divides into medial, intermediate, and lateral branches that can be damaged after clavicular injuries (fracture, perioperative, tumors...). **Aim.** To describe a reliable method and reference values of the three branches of the supraclavicular nerve in healthy young subjects. **Subjects and methods.** Sensory nerve action potentials (SNAPs) of 20 healthy young subjects (mean age: 24 years;

14 male and 6 female) were measured orthodromically by placing a surface active electrode at the posterior border of the sternocleidomastoid muscle at a distance of 6-7 cm of the sternoclavicular joint. The nerve was stimulated at the lower border of the clavicle, 2.5 cm, 7 cm and 10.5 cm lateral to the sternoclavicular joint. Skin temperature was monitored over the anterior chest wall > 32 °C. **Results.** Intermediate results: SNAPs of the three branches of the supraclavicular nerve were easily measured in all subjects on both sides. For supraclavicular medial branch mean onset latency was 1.1 ± 0.2 ms, mean baseline-to peak amplitude was 5.1 ± 2.2 µV and mean maximum conduction velocity was 56.8 ± 6.2 m/s. For supraclavicular intermediate branch mean onset latency was 0.9 ± 0.2 ms, mean baseline-to peak amplitude was 5.6 ± 2.2 µV, and mean maximum conduction velocity was 61.9 ± 5.8 m/s. For supraclavicular lateral branch mean onset latency was 1.0 ± 0.1 ms, mean baseline-to peak amplitude was 6.8 ± 2.1 µV, and mean maximum conduction velocity was 59.8 ± 8.2 m/s. Mean percentage side-to-side difference in amplitude was 10.9 ± 11.0%. **Conclusions.** SNAPs of the three branches of the supraclavicular nerve could be obtained in all healthy subjects investigated demonstrating that neurographic assessment of the nerve is feasible. This pilot study provides the necessary reference values for the three main branches of the nerve. The method will most likely be very useful in the diagnosis of supraclavicular neuropathy.

15.

Distrofia facioescapulohumeral. Presentación de un caso clinicogenético atípico

Mateo Montero RC, López Viñas L, Jiménez Escrib A, Cabañes Martínez L

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La distrofia facioescapulohumeral es una enfermedad hereditaria autosómica dominante causada por la delección del cromosoma 4 en *D4Z4*, que provoca debilidad mus-

cular progresiva que afecta de forma asimétrica principalmente a los músculos de la cara, hombros y brazos y provoca deformidades como la escápula alada. **Caso clínico.** Varón de 61 años, que comenzó presentando pérdida de masa muscular en el brazo derecho, que sólo notaba al hacer ejercicio; posteriormente presentó caída de la puntera del pie derecho y dolor de hombro. Antecedentes familiares: hijo con enfermedad neuromuscular no filiada. En la analítica destacaba creatinina de 281 y aldolasa de 7,60; resto normal. Remitido desde Neurología con la sospecha de enfermedad de segunda motoneurona. El EMG mostró un patrón miopático junto con actividad espontánea en los músculos clínicamente afectados, sugestivo de una distrofia muscular. El estudio genético fue positivo para distrofia facioescapulohumeral, con seis repeticiones en *D4Z4*, confirmando la enfermedad. **Conclusión.** Se describe este caso de distrofia facioescapulohumeral con una presentación atípica por la poca afectación clínica en relación con el estudio genético, y también por la importancia de plantearse la enfermedad en el diagnóstico diferencial de la esclerosis lateral amiotrófica, cuyo diagnóstico es esencial por su implicación pronóstica.

16.

Parálisis radial bilateral como forma de presentación de una neuropatía axonal motora aguda

López Delgado A, Orizaola Balaguer P, Paramio Paz A, Pía Martínez C, Orozco Sevilla E, Quintana Cabieces S

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Objetivo. Exponer un caso de parálisis radial bilateral como forma de presentación de una neuropatía motora axonal aguda. **Caso clínico.** Varón de 51 años, que inició de forma aguda debilidad con limitación funcional y parestesias en ambas manos. Siete días antes del comienzo de los síntomas tuvo un episodio diarreico de etiología no filiada. La exploración objetivó debilidad de la musculatura extensora de muñeca y dedos bilate-

ral, con respeto del supinador largo y del tríceps. La sensibilidad, los reflejos osteotendinosos y la exploración de miembros inferiores fueron normales. El primer estudio neurofisiológico evidenció una afectación de ambos nervios interóseos posteriores de tipo axonal y grado moderado-grave, sin signos electromiográficos de denervación activa. En el segundo estudio neurofisiológico persistía una afectación motora moderada-grave de ambos nervios radiales, objetivándose además afectación moderada de ambos nervios medianos y del nervio cubital derecho, con signos electromiográficos de denervación activa. Parámetros de la onda F y estudios de conducción sensitiva fueron normales. Entre las pruebas complementarias realizadas, se determinaron los anticuerpos antigangliósido, que fueron positivos para el anticuerpo anti-GM1. El paciente recibió tratamiento con inmunoglobulinas endovenosas y a los 10 meses del inicio del episodio presentaba una mejoría clínica prácticamente completa. **Conclusiones.** La afectación motora de los nervios radiales, medianos y cubital derecho, con la normalidad de los potenciales sensitivos, la positividad de los anticuerpos antigangliósido anti-GM1 y la respuesta positiva a las inmunoglobulinas, permiten inferir un diagnóstico de neuropatía motora aguda postinfecciosa de tipo axonal.

17.

Importancia de la EMG en la localización del músculo pterigoideo lateral. A propósito de un caso

Rodríguez Pérez N, Mena Quiñones P

Hospital Universitario de Torrevieja.

El pterigoideo lateral es un músculo del plano profundo del rostro. Su vientre inferior es esencial en la apertura bucal y es el principal implicado en la distonía oromandibular de apertura (*jaw opening dystonia*). Esta distonía focal es un trastorno del movimiento poco frecuente pero muy invalidante, consistente en episodios de contracción estereotipada del vientre

inferior del músculo pterigoideo lateral, que ocasiona episodios de apertura mandibular, desencadenados en nuestro paciente con el habla y la alimentación, limitando su vida social y con ausencia de respuesta a los tratamientos farmacológicos convencionales. La infiltración con toxina botulínica guiada por EMG en el vientre inferior del músculo pterigoideo lateral de forma bilateral tiene como resultado la desaparición completa de los movimientos anormales mandibulares durante los cuatro meses siguientes a la infiltración. La EMG es esencial para la localización exacta de los músculos del plano profundo del rostro y así contribuir a la efectividad del tratamiento en este tipo de distonías. Dicha exploración requiere un estudio detallado de la anatomía facial y posibles vías de abordaje, así como un adiestramiento técnico.

18.

Empleo combinado de estudios electrofisiológicos y ecográficos en el diagnóstico precoz del síndrome de Guillain-Barré

Álvarez Paradelo S, García García A, Orizaola Balaguer P, Gallardo Agromayor E, Gómez Raba L, Gómez Peña MA

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la causa más común de parálisis neuromuscular aguda que incluye la polineuropatía desmielinizante inflamatoria aguda (AIDP), la neuropatía motora axonal aguda (AMAN), la neuropatía sensitivomotora axonal aguda y el síndrome de Miller Fisher. Los estudios electrodiagnósticos desempeñan un papel determinante en su diagnóstico, pero en estadios precoces los hallazgos pueden ser mínimos, surgiendo la necesidad de otros estudios complementarios. La ecografía es una técnica que permite el estudio no invasivo del trayecto completo de los principales nervios periféricos, incluyendo nervios espinales. **Casos clínicos.** Presentamos los estudios electrodiagnósticos y ecográficos de cuatro pacientes que fueron explorados en la fase inicial (diez

primeros días) de la enfermedad. Dos de ellos presentaron mínimas anomalías en el primer estudio electrodiagnóstico, siendo los estudios electrodiagnósticos seriados compatibles con AMAN. En la fase inicial, la ecografía reveló una pérdida de definición del contorno de los nervios espinales cervicales de ambos pacientes, hallazgos ecográficos altamente sugestivos de SGB, así como una pérdida de definición de los fascículos en los nervios periféricos de extremidades inferiores en uno de ellos. Los otros dos pacientes mostraron hallazgos electrodiagnósticos mínimamente sugestivos de AIDP en el primer estudio, que se confirmaron con estudios evolutivos. La ecografía reveló también en ambos pacientes una pérdida de definición del contorno de los nervios espinales cervicales compatible con SGB, y en uno de ellos, además, una pérdida de definición en los fascículos de los nervios radial en el brazo y de mediano y cubital en el antebrazo. **Conclusión.** En fases precoces del SGB, los hallazgos electrodiagnósticos pueden ser mínimos y en ocasiones insuficientes para el diagnóstico, pero su realización conjunta con la ecografía incrementa la sensibilidad diagnóstica, especialmente en los primeros días, donde puede existir sólo una afectación de los nervios espinales.

19.

Psychogenic movement disorders. One year activity of a clinical neurophysiology outpatient clinic

Palomar Simón FJ, Monge Márquez E, González-Moya Navarro I, Jesús Maestre S, Carrillo García F, Mir Rivera P

UGC Neurología y Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introduction. Psychogenic disorders are common throughout neurological practice, and psychogenic movement disorders (PMD) form a notable proportion of them. These disorders can be difficult to diagnose with confidence, but there are a number of clinical findings and neurophysiological investigations that can aid diagnosis. Evidence regarding the best approach

to treatment is still lacking, but early intervention appears to be helpful in preventing the development of chronic symptoms. PMD form a small proportion of the burden of psychogenic medical problems in general, and in general movement disorder clinics PMD account for about 2-5% of consultations. In tertiary movement disorder clinics such patients are much more common, accounting for 20-30% of consultations. In terms of presentation, the commonest PMDs seen are psychogenic tremor, between them accounting for about 70% of all patients. Psychogenic myoclonus and gait disturbance account for most of the remaining cases. There are specific tests that can be helpful in the positive diagnosis of PMD. Some of the neurophysiological tests described below are time consuming and/or need specific neurophysiological expertise and include: electromyography, pre-movement EEG potentials and 'back-averaging' of jerks. **Patients and methods.** We present the activity of a specialized clinical neurophysiology outpatient clinic in movement disorders in a one-year period of time (2015). A total of 80 patients were studied using specific neurophysiological tests. 28 patients (35%) were defined as psychogenic movement disorders including diagnosis of psychogenic tremor, dystonia and myoclonus/jerks. **Conclusion.** Neurophysiological tests (electromyography, pre-movement EEG potentials and/or 'back-averaging' of jerks) are crucial for the diagnosis of PMD. These tests provide a good degree of certainty of a non-organic movement disorders. Thus, management and treatment of these patients will be different and more specific than organic ones.

20.

Miastenia grave ocular enmascarada por la presencia de aneurismas craneales múltiples

Álvarez Paradelo S, García García A, González Mandly A, Gómez Raba I, Gómez Peña MA

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La miastenia grave es un trastorno autoinmune que afecta a la transmisión neuromuscular, disminuyendo el número de receptores de acetilcolina en la placa motora. El síntoma guía es la fatiga muscular, que en la forma ocular afecta a la musculatura ocular extrínseca y da lugar a ptosis y diplopía; en ocasiones, puede simular una parálisis de los nervios craneales III, IV y VI. **Caso clínico.** Mujer diagnosticada de aneurismas intracraneales múltiples tras sufrir una hemorragia subaracnoidea secundaria a la rotura de un aneurisma en la arteria comunicante posterior derecha. Como secuela, refiere dificultad para la concentración y alteración en la memoria de fijación. En revisiones sucesivas comienza con cefalea hemisférica derecha, acompañándose en los últimos meses de ptosis derecha de predominio matutino y leve diplopía en la mirada vertical hacia arriba que inicialmente se atribuye a una lesión del III nervio craneal derecho por el aneurisma de la arteria comunicante posterior derecha. Cuando las pruebas de imagen no muestran signos de reperfusión del aneurisma, se procede a la realización del estudio neurofisiológico, en el que se objetivan anomalías en las respuestas del músculo *frontalis* derecho ante la estimulación repetitiva a baja frecuencia (3 Hz) del nervio facial derecho, junto con un estudio de electromiografía de fibra aislada en dicho músculo, que presenta un marcado incremento en media de las diferencias consecutivas de los intervalos interpotencial y un *jitter* individual también incrementado en más del 80% de los registros, compatible con un trastorno en la transmisión postsináptica neuromuscular. **Conclusión.** Los estudios neurofisiológicos son las técnicas de elección en el diagnóstico de la miastenia grave, pero en aquellos casos en que aparece acompañada de otras patologías que podrían justificar la semiología, estos estudios se muestran imprescindibles para el diagnóstico diferencial.

21.

Trastorno de la marcha y polineuropatía sensitivomotora asociada a un carcinoma epidermoide de pulmón

Paramio Paz A, Orizaola Balaguer P, Pía Martínez C, López Delgado A, Martín García M, Bosque Varela P, Hernández Martínez P

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Caso clínico. Paciente de 63 años que ingresa en el Servicio de Neurología por un cuadro progresivo de varios meses de evolución de dolor interestapular, debilidad y parestesias en extremidades superiores, acompañado de inestabilidad de la marcha, con amiotrofia de musculatura de predominio distal en extremidades superiores y reflejos aquileos abolidos. El estudio neurofisiológico evidencia hallazgos compatibles con una polineuropatía sensitivomotora de carácter subagudo, de tipo preferentemente axonal, predominio distal, de miembros superiores e inferiores, con signos electromiográficos de denervación activa. Además, se objetiva una ausencia de respuestas evocadas somatosensoriales procedentes de miembros inferiores. Se realiza una radiografía de tórax, que evidencia un patrón intersticial reticulonodular, y una TAC y una RM, que objetivan incontables nódulos en el parénquima pulmonar bilateral, con afectación vertebral metastásica, extensión epidural y comprensión medular en D1-D2. La biopsia transbronquial pone de manifiesto datos compatibles con carcinoma epidermoide. **Conclusión.** Describimos una rara asociación entre la presencia de una polineuropatía sensitivomotora de carácter axonal y una afectación de la vía cordonal posterior desde miembros inferiores, precediendo al diagnóstico de un carcinoma epidermoide de pulmón.

22.

Estudio neurofisiológico del nervio cutáneo dorsal lateral

Ortigosa Gomez S, De Mingo Casado P, Vázquez Alarcón P, Garnés Sánchez CM, Sáez Gallego MV, De San Nicolás Fuertes D, Martínez Puerto AM

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Recientemente se ha destacado la utilidad del estudio neurográfico del nervio cutáneo dorsal lateral en la detección precoz de polineuropatías, para lo que es necesario estandarizar la técnica y tener unos valores de referencia adaptados a nuestro medio. El nervio cutáneo dorsal lateral es el ramo distal del nervio sural, no siendo un estudio habitual en los laboratorios de electromiografía. Presentamos nuestros resultados en una muestra de población normal y comparamos nuestros hallazgos con las escasas series previamente publicadas. **Sujetos y métodos.** Se ha estudiado el nervio cutáneo dorsal lateral en 64 sujetos sanos, sin antecedentes familiares de polineuropatía hereditaria y edades comprendidas entre 14 y 84 años. Para ello hemos utilizado una técnica de registro, tanto antidrómica como ortodrómica, en el segmento dorso del pie-maléolo externo, analizando la latencia, velocidad de conducción, amplitud y duración del potencial sensitivo evocado. **Resultados y conclusiones.** Se muestran los estadísticos descriptivos de la muestra haciendo hincapié en el hecho de que se ha registrado potencial sensitivo en todos los sujetos estudiados, y se analizan también las correlaciones de los parámetros con la edad.

23.

Electromiografía de los cuerpos cavernosos en la impotencia

González Hidalgo MM, Martín Albarrán S, López Cantó O, Valdivia Almazán A, Lagoa Labrador I Salinas J

Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción. La erección del pene es un fenómeno neurovascular en el que

interviene el sistema nervioso somático a través de las aferencias del nervio dorsal del pene y las eferencias motoras del nervio pudiendo, contribuyendo al inicio de la erección refleja, aunque el responsable directo es el sistema nervioso autónomo. El mediador neurológico anatómico final es el nervio cavernoso que termina en los nervios motores del músculo liso trabecular de los cuerpos cavernosos. La prevalencia de la impotencia en varones de 40-70 años llega al 52% y es de origen generalmente multifactorial. Los estudios neurofisiológicos de las vías motoras y sensitivas muestran alteraciones objetivas de estas estructuras, y los que evalúan el sistema nervioso autónomo muestran que la respuesta simpaticocutánea genital es imprecisa, siendo el registro de la actividad eléctrica de la musculatura lisa de los cuerpos cavernosos el que aporta información objetiva en estos pacientes. **Caso clínico.** Varón de 33 años que presenta impotencia con anorgasmia posterior a una relación sexual en la que nota un traumatismo peneano. Los estudios neurofisiológicos convencionales del suelo pélvico son normales, al igual que la respuesta simpaticocutánea genital. Es la normalidad de la EMG de los cuerpos cavernosos la que indica el origen psicógeno de la disfunción eréctil. **Conclusión.** La EMG de los cuerpos cavernosos es la mejor aproximación para confirmar o descartar las disfunciones eréctiles originadas por alteraciones del sistema nervioso vegetativo y trastornos degenerativos posteriores del músculo liso intracavernoso.

24.

A propósito de un caso de SMARD1/DSMA1

Guaba Camilo M, Alarcón Y, Sánchez JC, Gavilá Lattur T

Hospital General Universitario de Alicante.

Introducción. La atrofia muscular espinal tipo 1 con distrés respiratorio (SMARD1/DSMA1) se instauró como entidad clínica en 1997. Estos pacientes no presentaron inicialmente hipotonía, sino un distrés respiratorio grave debido a debilidad del diafragma.

La SMARD1 es causada por mutaciones en homocigosis en el gen que codifica la inmunoglobulina λ , fijadora de la proteína 2 (*IGHMBP2*), y que se localiza en el cromosoma 11q13-q21. Debido al fallo respiratorio, estos pacientes dependen de la instauración de ventilación mecánica permanente. **Caso clínico.** Niña de 3 meses de edad, paquistaní, que ingresa en cuidados intensivos por dificultad respiratoria, siendo necesaria la instauración de ventilación mecánica. En la exploración física se evidencia una hipotonía generalizada con ausencia de reflejos osteotendinosos. Se solicita electromiograma tras una semana de estancia en la unidad. Tras el EMG se evidencia una polineuropatía subaguda sensitivomotora axonal pura y con neto predominio distal, que afecta simétricamente a miembros superiores e inferiores. Se realiza estudio genético, que indicq homocigosis de la mutación c.292_303 delins ATGCT en el gen *IGHMBP2*, lo que confirma el diagnóstico de SMARD1. **Conclusión.** Destaca la importancia de la prueba neurofisiológica solicitada, el EMG, para llegar al diagnóstico de esta entidad de baja frecuencia, así como la necesaria exploración física previa y el trabajo multidisciplinario con otras especialidades médicas para llegar a un diagnóstico preciso, importante para el pronóstico de esta enfermedad. Los resultados del EMG llevan a la conclusión de una polineuropatía sensitivomotora axonal pura, entidad relacionada con la SMARD1, a pesar de ser una entidad motora clínicamente.

25.

Imaging evoked and spontaneous activity in peripheral nerve with fast neural electrical impedance tomography

Holder D^a, Aristovich K^a, Avery J^a, Donega M^b

^a University College London. ^b Neural Interfacing Group. Bioelectronics R&D. GlaxoSmithKline. UK.

Introduction. Fast neural electrical impedance tomography (EIT) is a promising technique which could potentially be used for imaging neural activity

over milliseconds with high spatial resolution without penetrating the nervous tissue. Here we present and validate with neurotracing methods (cholera toxin subunit B) cross-sectional EIT images of fascicular neural activity measured during evoked stimulation in in-vivo rat experiments. **Materials and methods.** A 30-channel, platinized stainless steel-on-silicone rubber EIT array was placed around the sciatic (validation) or vagus (feasibility) nerve in adult Sprague-Dawley rats anaesthetized with urethane. For the validation study the distal peroneal and tibial branches were electrically stimulated with square pulses with 0.2 ms duration, 1 mA amplitude, and 200 ms inter-stimulus interval. EIT data were acquired during consecutive injections of alternating current, with amplitude 5-75 μ A and frequency 3-15 kHz, through a pair of electrodes at a time with simultaneous voltage recordings on the remaining electrodes. Thirty independent current injections with 50 pulses per injection were recorded. Cholera toxin subunit B conjugated with AlexaFluor 488 (tibial) and 555 (peroneal) was injected in corresponding branches, followed by histological fluorescent imaging of the sciatic nerve in the location of the electrode. EIT images were reconstructed using a 1M-element 3D forward mesh, and 20K-element inverse mesh were used for reconstruction, employing 0-th order Tikhonov regularisation with coefficient of variance correction. **Results and conclusion.** Spatially distinguishable sciatic nerve evoked activity with centre-to-centre separation distance of 0.57 ± 0.04 mm was obtained for tibial and peroneal branches and compared to histological findings ($n = 12$; $n = 3$).

26.

Monitoring progression of disease in Friedreich's ataxia: a multi-modal electrophysiological approach

Dhawan V^a, Jaisar SR^a, Baker SN^a, Chinnery PF^b, Baker MR^a

^a Institute of Neuroscience. Newcastle University. ^b Department of Clinical Neurosciences. University of Cambridge. UK.

Introduction. In Friedreich's ataxia (FRDA), a lack of functioning Frataxin manifests as a progressive neurological syndrome with features of dorsal root ganglionopathy, as well as degeneration of the spinocerebellar tracts and corticospinal tracts. Recently disease-modifying therapies have caused unpleasant side effects in dosing studies. Future clinical trials of these agents require some sensitive means of assessing clinical or subclinical benefits. Unfortunately clinical rating scales are only able to capture changes in disease progression over an interval of 12 months. **Aim.** To identify potential electrophysiological markers of subclinical disease progression. **Patients and methods.** 20 FRDA patients (age: 4-51 years; disease duration: 6-35 years) were recruited prospectively and assessed at six-monthly intervals. Each assessment involved nerve conduction studies, somatosensory evoked potentials, motor evoked potentials, beta band EMG-EMG coherence (BIMC), Friedreich's Ataxia Rating Scale and quantification of Frataxin levels. EMG-EMG coherence is a simple, painless and non-invasive method of assessing the integrity of the corticospinal tracts and sensory afferents using surface EMG. Healthy people show significant beta-frequency coherence between pairs of muscles in the same limb, which disappears in corticospinal tracts lesions or dorsal root ganglionopathy. Surface EMG is recorded from foot/hand and leg/forearm muscles during a repetitive low-force task which involves opposition of the thumb and index finger and dorsiflexion of the ankle. **Results.** Preliminary results focusing on BIMC show that coherence is significantly reduced in FRDA patients compared to controls very early in the disease. **Conclusion.** EMG-EMG coherence is potential method of screening for the subclinical onset of disease in asymptomatic individuals with a genetic diagnosis of FRDA and identifying when such individuals should initiate disease modifying therapy.

27.

Polineuropatía amiloidótica familiar: serie de casos clínicos en el Hospital Ramón y Cajal y revisión de la bibliografía

Valera Dávila C^a, De la Rosa Fernández MA^b, López Viñas L^a, Villadóniga Zambrano M^a, Jiménez Escrig A^a, De Blas Beorlegui G^a, Cabañes Martínez L^a

^a Hospital Universitario Ramón y Cajal.

^b Hospital Universitario de Móstoles. Madrid.

Introducción. La enfermedad de Andrade, o polineuropatía amiloidótica familiar por transtiretina (PAF-TTR), es una enfermedad rara con un patrón de herencia autosómica dominante y curso progresivo ocasionada por el depósito de una variante anómala de la transtiretina. Se han descrito dos fenotipos: el tipo I, asociado a la mutación más prevalente (Val30Met), y el tipo II, asociado a la mutación Ile84Ser. Ambos fenotipos comparten como hallazgo fundamental la polineuropatía, aunque difieren en su forma de presentación y evolución. **Pacientes y métodos.** Se ha realizado un análisis retrospectivo de una serie de 12 pacientes atendidos de forma multidisciplinar en el Hospital Ramón y Cajal con manifestaciones clínicas compatibles con la enfermedad y diagnóstico mediante estudio neurofisiológico y genético. **Resultados y conclusiones.** Se describen las manifestaciones clínicas y neurofisiológicas que caracterizan esta entidad y que permiten el diagnóstico diferencial con otros cuadros clínicos que cursan con polineuropatía, confirmando la importancia de la electroneurografía como herramienta insustituible no sólo para el diagnóstico de PAF-TTR, sino también para su caracterización, contribuyendo con el clínico a establecer la necesidad de tratamiento y ofrecer el adecuado consejo genético.

28.

Características clínicas y neurofisiológicas del síndrome de Lambert-Eaton en una serie de cinco casos

Alungulese AL^a, Traba López A^a, Fernández Lorente J^a, Catalina Álvarez I^b, Muñoz Blanco JL^b

^a Servicio de Neurofisiología Clínica.

^b Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Objetivo. Descripción clínica y neurofisiológica de cinco pacientes con síndrome de Lambert-Eaton (SLE). **Casos clínicos.** Cinco pacientes con SLE estudiados entre los años 2010-2016, de los que tres eran varones y dos mujeres, con una edad media de 60 años (rango: 49-72 años). El estudio neurofisiológico realizado fue estimulación repetitiva a bajas y altas frecuencias en todos los casos, test de facilitación postejercicio en cuatro, EMG en tres y *jitter* en uno. Estudio analítico con determinación de anticuerpos anti-VGCC (cinco casos) y SOX-1 (tres casos). PET, TC-body y marcadores tumorales. El período medio de seguimiento clínico fue de 34,8 meses (rango: 6-60 meses). Tres casos fueron de etiología autoinmune, dos de ellos hermanos gemelos univitelinos. Los dos restantes, paraneoplásicos secundarios a carcinoma microcítico pulmonar. Clínicamente, presentaban debilidad muscular generalizada, reflejos osteotendinosos abolidos/hipoactivos y, como manifestaciones autonómicas, sequedad de boca y estreñimiento. Un caso tenía ptosis palpebral y diplopía. Los hallazgos neurofisiológicos principales encontrados fueron respuesta disminuida en la estimulación repetitiva a bajas frecuencias y un incremento de la amplitud del PAMC de más del 100% tras test de facilitación postejercicio/estimulación a altas frecuencias. En EMG, leves cambios miopáticos. Los anticuerpos anti-VGCC fueron negativos en un caso y positivos en cuatro (gemelos y los dos paraneoplásicos). La respuesta al tratamiento con amifampridina ha sido favorable en todos. El caso con peor respuesta recibió también rituximab, plasmáferesis e inmunoglobulinas in-

travenosas. **Conclusión.** Destaca la importancia del estudio neurofisiológico en el diagnóstico del SLE y el comportamiento homogéneo clínico y electrofisiológico de este síndrome con independencia de su etiología. Se presenta una pareja de hermanos gemelos univitelinos con SLE, situación no descrita previamente.

29.

Caso clínico representativo de una miotonía congénita de Becker (autosómica recesiva)

Silva Ramos S, Díaz Baamonde A, Lozano Aragonese B, Carvajal García P, González Rato J, Santoveña González L, Valles Antuña C

Hospital Universitario Central de Asturias.

Introducción. Los síndromes miotónicos constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades musculares congénitas que presentan en común el fenómeno denominado miotonía, que se define como la contracción prolongada e indolora de ciertos músculos tras una breve estimulación mecánica, con dificultad posterior para la relajación. La clasificación de las miotonías podría simplificarse en dos grandes grupos: distróficas y no distróficas. **Caso clínico.** Paciente de 48 años, con antecedentes de etilismo crónico en tratamiento de desintoxicación. Acudió a la consulta de neurología por debilidad y dolor en miembros inferiores, sensación de espasmos en miembros superiores y alteraciones para la concentración de un año de evolución. En la exploración física neurológica presentaba clara miotonía lingual a la percusión, hipertrofia muscular difusa, más acentuada en deltoides, y fuerza muscular conservada. Reflejos osteotendinosos apagados de forma difusa, sin signos de piramidismo, ni déficit sensitivo ni cerebeloso. Estudios paraclínicos normales, excepto creatinina elevada. En el estudio neurofisiológico se observaron descargas miotónicas en músculos proximales y distales, sin patrón miopático asociado, con una respuesta a la estimulación repetitiva a 7 Hz disminuida y leve afectación polineuropática. El estudio genético mostró un

doble portador heterocigoto en el gen *CLCN1*, llegando finalmente al diagnóstico de miotonía congénita de Becker. **Conclusión.** Las miotonías no distróficas constituyen un grupo complejo de enfermedades con fenotipos clínicos y electrofisiológicos que a veces se superponen, y que a diferencia de las miotonías distróficas, no muestran una afectación muscular tan evidente. La prevalencia estimada de esta patología es de 1:50.000 y predomina en hombres en razón de 3 a 1, por lo que constituye un caso clínico excepcional, cuyo diagnóstico se llevó a cabo con una adecuada correlación clínica y neurofisiológica.

30.

Complicaciones infrecuentes de la neurofibromatosis tipo I: tumoración maligna de la vaina del nervio periférico

Escobar-Montalvo JM, Petrica E, Cortés Velarde M, Santiago Pérez S

Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. Los neurofibromas plexiformes son tumores sólidos de crecimiento lento en pacientes con neurofibromatosis tipo I (NF1) que malignizan en el 10% de casos. La polineuropatía es una complicación aún más infrecuente (alrededor del 1%). Se expone el caso de una paciente con NF1 que presentó un tumor maligno de vaina del nervio periférico (TMVNP) que asociaba datos neurofisiológicos de polineuropatía. **Caso clínico.** Mujer de 23 años, diagnosticada de NF1, que presentaba glioma óptico, neurofibromas cervicales y escoliosis, remitida por tumoración glútea izquierda que asociaba dolor irradiado al miembro inferior ipsilateral. En la resonancia magnética se describió una tumoración de 11 × 10 × 16 cm en el glúteo mayor derecho. En la tomografía por emisión de positrones presentó hipercaptación de 18-fluorodesoxiglucosa en la tumoración glútea, en la cresta ilíaca izquierda y en el parénquima pulmonar. El estudio neurofisiológico fue compatible con una polineuropatía sensitiva y desmielinizante de grado leve. Los hallazgos anatomopatológicos de la biopsia tu-

moral fueron compatibles con TMVNP. Se trató mediante resección quirúrgica y quimioterapia con epirrubicina e ifosfamida. **Conclusión.** Se presenta el caso de una paciente con NF1 que asocia dos complicaciones infrecuentes de la enfermedad: una TMVNP con diseminación ósea y pulmonar y una polineuropatía diagnosticada mediante el estudio neurofisiológico.

31.

Caso clínico: exploración neurofisiológica ante un recién nacido hipotónico

Silva Ramos S, Díaz Baamonde A, Lozano Aragonese B, González Valencia E, Carvajal García P, Díaz Perez R, Valles Antuña C

Hospital Universitario Central de Asturias.

Introducción. La hipotonía es la disminución del tono muscular que afecta al desarrollo motor normal. Se puede clasificar en dos grandes grupos: las parálisis, por falta de movilidad adecuada con origen en el sistema nervioso periférico, y las no parálisis, por mayor afectación del tono muscular y del sistema nervioso central. **Caso clínico.** Recién nacido pretérmino de 35 semanas, que nace por cesárea urgente debido a oligoamnios grave, con depresión respiratoria que precisa intubación e ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales. En la exploración neurológica durante su ingreso mantiene actitud en flexión de extremidades inferiores y extensión de las superiores con hipoactividad. Ante la sospecha clínica de un síndrome hipotónico de origen periférico y etiología miopática, se solicitó electromiografía, cuyos resultados en un primer estudio mostraron signos de denervación grave en músculos proximales y distales de las cuatro extremidades, con un patrón de características neurógenas, descartando así una miopatía *per se* y orientando hacia una neuropatía periférica hereditaria o una atrofia muscular espinal. En un segundo estudio, la estimulación nerviosa mostró un retraso en las velocidades de conducción tanto motoras como sensitivas y un incremento de

las latencias distales. Finalmente, se realiza una biopsia muscular, con resultado normal. Los hallazgos electrofisiológicos permitieron establecer en conjunto, como primera opción diagnóstica, una polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante con degeneración axonal secundaria de origen congénito. **Conclusión.** La evaluación clínica del niño hipotónico es la causa más frecuente de indicación de estudios neurofisiológicos en menores de un año. La electromiografía y la electroneurografía constituyen una herramienta fundamental en el enfoque clínico y diagnóstico al permitir establecer el nivel neuroanatómico de la posible lesión en las enfermedades neuromusculares infantiles.

32.

Descripción clínica y neurofisiológica de un caso de infección por enterovirus con afectación del sistema nervioso

Martín Muñoz L, González Arnau N, Ferrándiz Mach M, Casellas Vidal D, Castán Campanera A, Laguillo Sala G

Hospital Universitari Dr. Josep Trueta. Girona.

Introducción. En los dos últimos años se han descrito casos de infecciones por enterovirus con afectación grave del sistema nervioso, sobre todo en Estados Unidos. Desde febrero de 2016 han aparecido en Cataluña una serie de casos de niños con síndromes neurológicos agudos poco frecuentes que podrían tener relación con infecciones por enterovirus. Presentamos un caso muy poco frecuente de mielitis flácida aguda grave asociada a enterovirus (polio-like). **Caso clínico.** Niña de 6 años, sin antecedentes de interés, vacunada correctamente, que ingresó por un cuadro de tetraparesia flácida de instauración aguda. No presentaba clínica bulbar, dificultad respiratoria ni somnolencia. Antecedente de cuadro gastrointestinal de vómitos, diarrea y fiebre dos semanas antes. Se le practicaron cultivos, punción lumbar, RM cerebroespinal, EEG, EMG y potenciales evocados somestésicos. La RM espinal mostró una extensa área de mielitis transversa con afectación de todo el cordón medular, de

forma difusa en el segmento cervical y dorsal alto y parcheada en el segmento dorsal bajo, de probable origen posvírico. RM cerebral: normal. EEG (dos días de inicio del cuadro): leve disfunción neuronal, de predominio en regiones posteriores. EEG (siete días después): normalización del trazado. EMG (a los ocho días de inicio del cuadro): neuropatía motora pura, preganglionar, que afectaba gravemente a las cuatro extremidades. Potenciales evocados somestésicos: normales. Líquido cefalorraquídeo: normal. PCR enterovirus en heces, faringe y líquido cefalorraquídeo negativo al alta. Se administró inmunoglobulina endovenosa, metilprednisolona y fluoxetina oral, con leve mejoría evolutiva. Alta a los 15 días, ingresando posteriormente en un centro para rehabilitación. **Conclusiones.** Estos hallazgos sugieren una asociación entre infección por enterovirus y enfermedades neurológicas. Las pruebas neurofisiológicas son diagnósticas ante la sospecha de esta entidad.

33.

Lipomatosis múltiple simétrica y polineuropatía sensitivomotora axonal: a propósito de un caso

Soto Cruz W, Volkmer García CM, Domínguez Lorenzo JM, Martín Vigo AI, Relova Quinteiro JL

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La lipomatosis múltiple sistémica (LMS) o enfermedad de Madelung es una patología infrecuente de etiología desconocida, que se caracteriza por depósitos de tejido adiposo subcutáneo no encapsulado de forma simétrica en cuello, hombros, tronco y parte superior de las extremidades. Presenta una fuerte asociación con alcoholismo y la manifestación neurológica más frecuente es la neuropatía periférica (85%). **Caso clínico.** Varón de 59 años, con antecedentes de tabaquismo y enolismo crónico, hipertensión arterial, enfermedad pulmonar obstructiva crónica moderada, LMS II y anemia macrocítica crónica. Refiere desde hace años disestesias y parestesias en ambos pies, hasta las

rodillas, y hormigueos ocasionales en ambas manos. Exploración física: acúmulos grasos simétricos en cuello y región supraclavicular, espalda y cara anterior del tórax. Edema en miembros inferiores, amiotrofia distal, reflejos vivos y simétricos, no clonus. Fuerza y sensibilidad conservada. ENG sensitivo: ausencia de respuesta de ambos nervios surales, del nervio cubital y peroneal superficial derechos, disminución de la amplitud y de la velocidad de conducción del nervio cubital izquierdo, amplitud normal en ambos nervios radiales y mediano derecho con descenso de la velocidad de conducción nerviosa. ENG motor: descenso de la amplitud en ambos peroneales y tibial posterior derecho. Datos de bloqueo del cubital derecho a través del canal epitrocleo-olecraneal. EMG: ausencia de denervación activa. Adecuado reclutamiento en todos los músculos explorados: PUM ligeramente polifásicos. **Conclusiones.** Los casos de polineuropatías asociadas a la LMS descritos hasta el momento muestran una polineuropatía sensitivomotora distal y simétrica de predominio axonal. Este paciente, con LMS y enolismo de larga evolución, presentaba hallazgos neurográficos compatibles con una polineuropatía mixta de predominio axonal. Considerando la coexistencia de dos posibles causas de neuropatía, ¿cuál es la verdadera etiología responsable de la polineuropatía de este paciente? ¿Un estudio ENG-EMG precoz ayudaría a responder a esta cuestión?

34.

Valor del EMG en el diagnóstico de paramiotonía congénita: a propósito de un caso de larga evolución

Fernández-Figares Montes M, González Medina C, González Acosta A, Salazar Benítez JA

Hospital Regional Universitario de Málaga.

Introducción. La paramiotonía congénita es una miotonía no distrófica de herencia autosómica dominante, muy infrecuente, caracterizada por miotonía que empeora con el frío y el ejercicio, y que suele aparecer en la prime-

ra década de vida. **Caso clínico.** Mujer de 49 años, remitida para EMG de miembros inferiores por presentar, haciendo senderismo, un episodio de contracturas y calambres generalizados con imposibilidad para la marcha. Creatinina de 2.554 U/L. La historia clínica dirigida desveló un cuadro de más de 20 años de evolución de rigidez y calambres de predominio en cara, cuello y muslos, con empeoramiento tras ejercicio y frío, en seguimiento por atención primaria, traumatología y rehabilitación. Antecedentes familiares similares no filiados. Exploración: dificultad en la relajación tras ejercicio en párpados, mandíbula, cuello y manos. ENG: estimulación repetitiva y test del ejercicio corto fueron normales. EMG: descargas miotónicas generalizadas de predominio en cara, cuello y miembros superiores, de larga duración, junto a paramiotonía clínica. Los potenciales de unidad motora fueron normales, si bien las descargas miotónicas dificultaban el estudio. Se sospechó paramiotonía congénita, por lo que fue derivada a Neurología, que confirmó el diagnóstico. **Conclusiones.** La escasa incidencia, relativa preservación de la calidad de vida, sobre todo en ambientes cálidos, y el desconocimiento por parte de los clínicos retrasan en años el diagnóstico de paramiotonía congénita. Aunque la confirmación es genética, el EMG es fundamental para detectar casos no filiados, diagnosticar la miotonía y diferenciar entre patrón distrófico y no distrófico. Aunque se han descrito protocolos ENG para un diagnóstico más preciso, son estudios largos, molestos y que en ocasiones aportan pocos datos adicionales, ya que una historia clínica dirigida y los hallazgos EMG pueden orientar el diagnóstico para la confirmación genética.

35.

Amiotrofia de los músculos intrínsecos de la mano, revisión diagnóstica

Rodríguez Jiménez M, Montilla Izquierdo S, Blanco Martín AB, Fernández García C
Hospital Universitario Sanitas La Moraleja. Madrid.

La amiotrofia de los músculos intrínsecos de la mano, y fundamentalmente el primer interóseo dorsal, con mucha frecuencia plantea un reto diagnóstico al ser un hallazgo común a varias causas posibles. Esta amiotrofia puede ser la causa de consulta o un hallazgo en un paciente que consulta por otra causa, o bien aparecer en el curso evolutivo de la enfermedad en tratamiento. Las causas más evocadas en la práctica clínica son la neuropatía del nervio cubital, por atrapamiento o secundaria a un traumatismo. Sin embargo deben recordarse las otras causas posibles. La electromiografía está indicada en estos pacientes, así como la neuroimagen y, ocasionalmente, otras técnicas como biopsia y estudio genético. La amiotrofia de los músculos intrínsecos de la mano puede estar originada en primera motoneurona y vía piramidal (caso de la atrofia por desuso), en segunda motoneurona (enfermedades de la motoneurona, síringomielia, etc.), en las raíces C8-D1 y el plexo braquial, en el nervio cubital (neuropatía cubital focal o difusa y polineuropatías), en trastornos de la unión neuromuscular (infrecuente) y en miopatías que afectan a la musculatura distal (distrofias miotónicas...). Finalmente, ha de tenerse en cuenta una miscelánea de situaciones asociadas a la amiotrofia del primer interóseo dorsal, como son los casos en que concurren más de una causa de las citadas, el raro síndrome infantil, autosómico dominante, etc. El diagnóstico clínico puede demorarse en los casos complejos, aun recurriendo a las pruebas complementarias. En estos casos debe considerarse la evolución clínica como un signo más de la enfermedad. En el caso clínico que se expone, un paciente explorado en el laboratorio de electromiografía, la causa de la indicación fue la propia presencia de amiotrofia de los músculos interóseos ('mano en garra'), que apareció a raíz de una caída sobre el brazo en cuestión.

36.

Dos niños con parálisis del nervio peroneal común secundaria a osteocondroma en la cabeza del peroné

Vázquez Alarcón P^a, Ortigosa Gómez S^a, Sáez Gallego MV^a, Garnés Sánchez CM^a, Zamora Pérez DA^b, De Mingo Casado P^a

^aHospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^bHospital General Universitario de Elche.

Introducción. El osteocondroma es el tumor óseo más frecuente en niños, se trata de tumoraciones osteocartilaginosas que aparecen sobre todo en las metáfisis de los huesos largos. Parte de los pacientes están afectados de exostosis múltiple hereditaria, también conocida como osteocondromatosis familiar. Las compresiones nerviosas secundarias a este tipo de tumores son muy raras, habiéndose descrito excepcionalmente en niños. La descompresión quirúrgica precoz es el tratamiento de elección en los pacientes que presenten compresión de nervio periférico secundaria a un osteocondroma. **Casos clínicos.** Dos niños diagnosticados de exostosis múltiple hereditaria que acudieron a la consulta de neurofisiología clínica para valoración de pie caído. En ambos casos, los estudios neurofisiológicos objetivaron una axonotmesis parcial grave del nervio peroneal secundaria a compresión extrínseca del nervio por osteocondroma en la cabeza del peroné. Tras la descompresión quirúrgica del nervio se realizó una nueva valoración en ambos casos, observándose una mejoría tanto clínica como en los estudios neurofisiológicos. **Conclusiones.** La compresión nerviosa secundaria a un osteocondroma es muy rara, siendo las pruebas neurofisiológicas fundamentales para evaluar la lesión, llegar al diagnóstico y valorar el curso evolutivo. El clínico deberá tener en cuenta esta patología ante casos de compresión del nervio peroneal en niños sin antecedente traumático, pues la recuperación funcional es la meta y un retraso en el diagnóstico y el tratamiento puede conllevar daños neurológicos irreversibles.

37.

Transcranial magnetic stimulation in amyotrophic lateral sclerosis. Sensitivity and predictive diagnostic value

Raguer Sanz N, Verdagué Barberán L, Gratacòs Vinyola M, Seoane Reboredo JL, Salvado M, Gámez Carbonell J

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introduction. Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a disease characterized by upper (UMN) and lower motor neuron (LMN) involvement. While LMN may be assessed by electrophysiological examination, UMN is required to be demonstrated clinically. Despite the recognized difficulty to evaluate UMN signs in patients with LMN involvement, transcranial magnetic stimulation (TMS) has not still been included in diagnostic criteria of ALS (Awaji). **Aims.** To analyze the results of TMS in a group of ALS patients, and to evaluate their sensitivity and predictive value in the demonstration of UMN involvement. **Patients and methods.** We retrospectively reviewed patients with ALS studied in our laboratory during last seven years. We selected those patients who underwent TMS during electrophysiological study. Amplitude of motor evoked potentials and central motor conduction time abnormalities were analyzed and compared with clinical findings. **Results.** Fifty patients with ALS and TMS were included (mean age: 63 years-old). TMS showed alteration of at least one parameter in 90% patients, compared with 50% of clinical signs. The most sensitive abnormality was the increase of central motor conduction time, whereas the most affected localization were lower limbs. **Conclusion.** TMS is a useful method to assess UPN, and its implementation in the diagnosis of ALS can increase diagnostic sensitivity and proves to be a good predictor of corticospinal involvement.

38.

Recurrent proximal motor conduction blocks in a patient with relapsing-remitting predominantly motor form of CIDP

Raquer Sanz N, Gratacòs Vinyola M, Láinez Samper E, Verdaguer Barberán L, Seoane Reboredo JL, Salvado M, Gámez Carbonell J

Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introduction. Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy (CIDP) is a clinically heterogeneous autoimmune disease. Motor-dominant form of CIDP is frequently presented as relapsing-remitting course. Although motor conduction blocks have to be the pathophysiological substrate in these cases, there is no many descriptions in literature. **Case report.** A 63 years-old male patient with relapsing-remitting-CIDP, with four episodes of acute motor weakness that responded well to endovenous immunoglobulin treatment. Electrophysiological studies showed diffuse demyelinating changes in motor conduction studies in upper and lower limbs, and minor sensory conduction abnormalities. Relapsing-remitting motor conduction blocks were demonstrated in proximal segments of upper limb nerves, in parallel with improvement and worsening clinical changes. **Conclusion.** Recurrent proximal motor conduction blocks are demonstrated in a patient with relapsing-remitting predominantly motor form of CIDP. Differential diagnosis and the pathophysiological basis are discussed.

39.

Neuropatía trigeminal sensitivomotora bilateral idiopática: seguimiento mediante electromiografía y reflejos de tronco

Cortés Velarde M, Martínez García L, Álvarez Murillo G, Petrica E, Santiago Pérez S

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción. La neuropatía trigeminal idiopática se manifiesta como una afectación sensitiva de una o más ramas del trigémino, puede tener un curso agudo o crónico y presentarse de manera uni o bilateral. La alteración de la función motora se ha descrito de forma excepcional. **Caso clínico.** Varón de 34 años, con hipoestesia en territorio V2 y V3 derecho, de inicio insidioso y evolución progresiva. Las pruebas realizadas de neuroimagen, body-TAC, analítica, estudio inmunológico y microbiológico completos fueron normales. En el estudio neurofisiológico se realizó reflejo de parpadeo con estímulo en V1 y V2 bilateral, observándose una ligera diferencia en las latencias de las respuestas con estímulo derecho. La exploración motora de facial y trigémino fue normal. En los años siguientes, el paciente desarrolló los mismos síntomas en la hemicara izquierda y una importante dificultad para la masticación, con atrofia progresiva de ambos maseteros. A los cinco años del inicio se realizó un nuevo electromiograma en el que se observó denervación en reposo y ausencia de actividad motora voluntaria en el masetero bilateral. No se obtuvieron respuestas en los reflejos mandibular e inhibitorio maseterino. En el reflejo de parpadeo, se obtuvieron R2 de latencias prolongadas al estimular las tres ramas del trigémino, con R1 ausente en el lado derecho y prolongada en el izquierdo. En un nuevo estudio realizado cuatro años después, sigue sin observarse actividad muscular voluntaria en ambos maseteros, con ausencia de todas las respuestas en el reflejo de parpadeo. **Conclusión.** Los reflejos troncoencefálicos, junto con el electromiograma, desempeñan un papel fundamental en el diagnóstico y evaluación de la gravedad de las lesiones del trigémino. En nuestro caso, el seguimiento a lo largo del tiempo pone de manifiesto una progresión desde una neuropatía sensitiva unilateral leve hasta una afectación bilateral tanto sensitiva (de las tres ramas del trigémino) como motora, ambas muy graves.

40.

Síndrome de taquicardia postural como forma de inicio de neuropatía autonómica tras vacuna del virus del papiloma humano

Cortés Velarde M, Ríeza C, Naranjo Castresana M, Santiago Pérez S

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción. El síndrome de taquicardia postural se caracteriza por un aumento mantenido de la frecuencia cardíaca, de más de 30 latidos/min, en los diez primeros minutos de bipedestación, en ausencia de hipotensión ortostática. Ocurre con mayor frecuencia en mujeres jóvenes. Su etiología y mecanismos fisiopatológicos son heterogéneos. **Caso clínico.** Mujer de 16 años, con episodios relacionados con la bipedestación de disnea, cefalea opresiva, dolor abdominal y cianosis distal y dolor en miembros inferiores, reversibles con el decúbito. Los síntomas se iniciaron un año antes, tras vacunación del virus del papiloma humano (VPH). Se realizaron estudios que excluyeron causas cardiológicas, endocrinas, digestivas, vasculares e inmunológicas. En el *tilt-test*, la maniobra de basculación provocó un incremento mantenido de la frecuencia cardíaca de 40-50 latidos/min y disnea, sin cambios significativos en la tensión arterial. Se recomendaron medidas higiénico-dietéticas, sin mejoría. A los seis meses se realizó un nuevo estudio neurofisiológico. *Tilt-test*: taquicardia ortostática, disminución progresiva de la tensión arterial de 20/10 mmHg y mareo asociado. Estudio de densidad de glándulas sudoríparas en dorso del pie: reducida. ENG: normal. Respuesta simpaticocutánea: normal. Estudio de discriminación térmica: aumento de los umbrales de frío y calor en el miembro inferior. Se pautó tratamiento con midodrina y fludrocortisona, pese a lo que presentó empeoramiento progresivo, con intolerancia al ejercicio, incremento de los síntomas ortostáticos y episodios de dolor abdominal no postural y cefalea de perfil migrañoso, con difícil control analgésico. **Conclusión.** El sín-

drome de taquicardia postural puede aparecer en el contexto de una neuropatía autonómica posganglionar y con frecuencia se asocian otros síntomas no posturales, como dolor visceral o cefalea. Recientemente se han descrito varios casos de asociación de la vacuna del VPH con disautonomía y síndrome de taquicardia postural, lo que puede sugerir una etiología inmunomediada.

41.

Síndrome miasténico por defecto congénito de la glicosilación: presentación de un caso

De Mingo Casado P, Ortigosa Gómez S, Vázquez Alarcón P, Garnés Sánchez CM, Martínez Puerto AM

Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción. Los trastornos congénitos de la transmisión neuromuscular son entidades clínicas raras en cuyo diagnóstico tiene relevancia el estudio neurofisiológico. Las causas de síndrome miasténico congénito son: presinápticas, por alteraciones de la lámina basal sináptica, por déficits del receptor de acetilcolina, por defectos en el desarrollo y mantenimiento de la placa motora, asociadas a otras entidades, y por defectos congénitos de la glicosilación. Éstos se han descrito recientemente y en muy pocos casos. **Caso clínico.** Varón de 10 años, con retraso motor desde los primeros meses de vida, grave hipotonía, debilidad muscular y ausencia de reflejos osteotendinosos. A partir de los 2 años, progresiva afectación cognitiva y del lenguaje. Desde los 6 años, gran hipopsiquismo, hipotonía y debilidad muscular. En estudio EMG de lactante, hallazgos de miopatía. Biopsia muscular: miopatía por desproporción de fibras. Reciente EMG y estudio de transmisión neuromuscular: alteración postsináptica. Bioquímica: defecto de la glicosilación tipo I. Estudio genético: mutaciones c.329 T>C y c.902G>A, la primera no descrita hasta la fecha. Genética de los padres: se confirma la presencia de mutaciones en alelos diferentes. **Conclusiones.** Las proteínas glicosiladas son ubicuas, alteran-

do la transmisión neuromuscular por causas pre y postsinápticas. La DPAGT1 cataliza el primer paso de la glicosilación del grupo amino de muchas proteínas de distribución multiorgánica. En los cinco primeros casos de alteración de la transmisión neuromuscular asociada a este déficit de la glicosilación, ésta fue la única sintomatología. Los tres casos descritos en 2014 fueron clínicamente similares al presentado. Además de un nuevo caso, se destaca la importancia de estudiar la transmisión neuromuscular en el lactante o escolar hipotónico.

42.

Miopatía inflamatoria por atorvastatina: caso clínico

Martínez Medina OF, Nieto Martín MA, González Valencia EA, García Gutiérrez P, Cano del Pozo M, Sánchez Gutiérrez RE
Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Caso clínico. Mujer de 83 años, con antecedentes de hipertensión arterial e hipercolesterolemia familiar en tratamiento con atorvastatina, que consulta por un cuadro clínico de 6-8 semanas de evolución consistente en sensación de debilidad proximal en extremidades superiores e inferiores, con empeoramiento progresivo, caídas frecuentes y dificultad para girar estando en decúbito supino y para levantarse desde la sedestación. En la analítica se objetiva creatinfosfocinasa > 4.000 U/L, y LDH y aldolasa elevadas. El estudio neurofisiológico realizado muestra signos de denervación activa (ondas positivas, fibrilaciones, descargas de alta frecuencia) y potenciales de unidad motora con rasgos miopáticos en la musculatura proximal y distal, de predominio en las extremidades superiores. En ningún momento de la evolución se evidencia afectación de la función renal y a pesar de la suspensión de la atorvastatina y de la mejoría clínica de la paciente, la creatinfosfocinasa persiste elevada. Finalmente, los anticuerpos anti-HMH CoA reductasa fueron positivos (índice: 2,9). Se solicitó biopsia muscular en un hospital de referencia, cuyo resultado aún no se encuentra disponible. El resto de pruebas comple-

mentarias para descartar otras miopatías inflamatorias dentro del diagnóstico diferencial han sido negativas. El diagnóstico probable de esta paciente es el de una miopatía necrotizante autoinmune a falta de la biopsia muscular que lo confirme. **Conclusión.** Esta patología consiste en una forma de toxicidad muscular relacionada con las estatinas, en donde el sistema inmunológico parece desempeñar un papel fundamental. Su reconocimiento es importante porque la retirada del fármaco no es suficiente para resolver el cuadro y precisa tratamiento con inmunosupresores.

43.

EMG, neuropsychology and stress exercise testing correlation in chronic fatigue syndrome

Gómez-Utrero Fuentes E^a, Corbalán Alfocea JA^b, Orvalle de la Rica V^c

^aHospital de Móstoles. ^bUnidad de Medicina Deportiva. ^cAfinsyafro Móstoles.

Introduction. Chronic fatigue syndrome (CFS) is an uncommon condition involving the central nervous system and muscular system that presents with a variety of symptoms including tiredness (i.e. fatigue), cognitive impairment, immunological disbalance (recurrent infections or reactivations), sleeping disturbances, mood disorders and widespread muscle tenderness, pelvic and oropharynx pain and dysautonomia. To date it has been only on clinical grounds (Fukuda criteria) that a diagnosis could be established. The recognition of an inability to cope with exercise requirements has raised the concept of exercise systemic intolerance syndrome (ESIS). **Case reports.** Five women with a suspicion of CFS were blind studied with EMG, Neuropsychological evaluation, stress exercise testing and complete blood testing. Stress testing parameters included oxygen pulse, maximal power and functioning limitation index. All five patients showed scores above the mean values encountered in the global sample, especially in functioning limitation index (3.6 to 5.5) with low oxygen pulse and maximal power. EMG showed polyphasic, low

amplitude potentials in distal muscles of the leg in all patients. Other muscles showed also myopathic-like potentials in upper limbs in two patients. Cognitive assessment revealed impairment of prefrontal abilities as well as in information recall tasks. **Conclusion.** CFS-ESIS is due to muscle and central nervous system cell-machinery uncoupling that shows a limitative/restrictive pattern in stress testing and produces structural changes in motor units and the neuron-glia unit.

44.

Estudio neurofisiológico de las variaciones en la innervación del dorso de la mano

Quijada Miranda C^a, Corredra Rodríguez JM^b, Cuéllar Ramos N^b, Cano Plasencia R^a

^aHospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. ^bHospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Introducción. Las dificultades en el registro de la rama cutánea dorsal cubital (RCDC) se han relacionado con conocidas variaciones anatómicas y la contribución del nervio radial superficial en la innervación de la región dorsomedial de la mano. Estudios anatómicos han puesto de manifiesto diferentes variaciones: agenesia de la RCDC, presencia de ramas comunicantes entre los nervios radial y cubital, y solapamiento de sus territorios respectivos. Evaluaremos la frecuencia en la población general de las diferentes variaciones neurofisiológicas. **Sujetos y métodos.** Estudio prospectivo de 100 sujetos sin patología cubital o radial. Registro antidrómico en los espacios intermetacarpianos I/II y IV/V de ambas manos, estimulando en antebrazo la RCDC y el nervio radial superficial. **Resultados.** Espacio I/II: ningún sujeto muestra innervación por RCDC y todos muestran innervación por radial superficial. Espacio IV/V: 69 sujetos muestran innervación bilateral exclusiva por RCDC, y 15, innervación exclusiva por nervio radial superficial con RCDC ausente (12 unilateral y 3 bilateral). Catorce sujetos muestran innervación dual por RCDC y radial superficial (12 unilateral y 2 bilateral). Dos sujetos presentan innervación dual

en una mano e innervación exclusiva por radial superficial en la otra. Variaciones en 31 sujetos (19% manos). **Conclusiones.** Resalta la frecuencia relativamente alta de las variaciones neurofisiológicas en la innervación del dorso de la mano. La gran variabilidad y la escasa simetría de la rama cutánea dorsal cubital le confieren limitaciones diagnósticas que debemos tener en cuenta. Valorar estas posibles variaciones puede evitar errores en la interpretación de los hallazgos neurográficos. En relación a estudios neurofisiológicos previos, encontramos porcentajes superiores en las diferentes variaciones de innervación, especialmente en la innervación dual del espacio IV/V, alcanzando mayor concordancia con los estudios anatómicos.

45.

Friedreich's ataxia in a 2 years-old male

Martínez-Aparicio C^a, Sánchez Gutiérrez MM^b

^aDepartment of Clinical Neurophysiology. ^bDepartment of Pediatric Cardiology. Vithas Virgen del Mar Hospital. Almería.

Introduction. Friedreich's ataxia is an autosomal recessive inherited disease that causes progressive damage to the nervous system. It manifests in initial symptoms of poor coordination such as gait disturbance it can also lead to scoliosis, heart disease and diabetes. The gene location is in chromosome 9cen-q21 and the mutation consists of an unstable expansion of GAA repeats in the first intron of the frataxin (FXN) gene on chromosome 9. Onset of symptoms between 8-15. **Aim.** What is the utility of neurophysiologic tests in the diagnosis of Friedreich's ataxia? **Case report.** A 3 years-old child who started at the age of 2 with staggering gait and clumsiness. Pediatrician referred to neurophysiologist after echocardiogram resulting severe concentric hypertrophy of the left ventricle evidence. Previous diagnosis of Charcot-Marie-Tooth and Refsum disease. No consanguinity between parents. Sudden death of a relative. We did neurological examination, neurography and electromiography, brain

auditory evoked potentials (BAEP) and genetic tests. The patient had a severe ataxia, loss of tendon reflexes, high foot arches and Romberg's test was positive. Neurography showed normal motor conduction studies of peroneal, tibial, medianus and ulnar nerves on both sides, however we got absent response with surface electrodes of the sensory nerve studies of peroneus, sural, medianus and ulnar nerves. Electromyography study of deltoideus, biceps, interosseus dorsalis, vastus lateralis, tibialis anterior and gastrocnemius muscles resulted without abnormal findings. BAEP was normal. Genetic tests: identified two variants of the *FXN* gene. **Conclusions.** In this case, neurophysiological studies together with echocardiogram and a detailed neurological exploration and personal and family history were very useful to orientate to decide which genetic studies were appropriate request (considering that these are very expensive) for a correct diagnosis.

46.

Ulnar neuropathy in a young girl –occasionally think of zebras when you hear hoofbeats

Notghi LM^a, Abbas A^b, Jester A^a, Al-Ani S^a

^aBirmingham Children's Hospital.

^bUniversity Hospital Birmingham. UK.

Case report. A 12 years-old Afghan girl presented with four months progressive left first dorsal interosseous muscle wasting, preceded by acute onset non-localised left arm pain and later numbness in medial forearm, left leg paraesthesiae, and left headache. Clinical examination confirmed wasting of left ulnar-innervated small hand muscles and sensory loss in an ulnar nerve distribution. The left ulnar response was absent but sensory nerve conduction studies were otherwise normal including leg. Left ulnar motor responses were reduced by 90% with slight proximal temporal dispersion, and conduction velocity across forearm and elbow uniformly reduced by 40%. EMG of ulnar-innervated muscles revealed no active denervation. Only single, long duration motor units were voluntarily recruited, which indi-

cated a more chronic axonal lesion of the nerve in upper arm than suggested by the acute painful onset. MRI confirmed fusiform swelling of the ulnar nerve proximal to the cubital tunnel. The differential included vasculitis, neuroma, intraneural perineuroma, and –as she left Afghanistan six years before– tuberculoid leprosy. Ulnar nerve incision biopsy examined in four laboratories showed only subtle mononuclear cell infiltrate. This excluded tumours, but did not confirm leprosy. As usual in neural leprosy, AFB stains and mycobacterial culture were negative. Multi-drug therapy with steroids caused neuritic side-effects which confirmed the electro-clinical diagnosis. Headache was traced to swelling of the greater auricular nerve. **Conclusion.** Tuberculoid leprosy presents in 5% of cases with purely neural symptoms, including mononeuropathies with predilection for ulnar and peroneal nerves. Although uncommon, neuropathy can be purely motor. The diagnosis is clinical not histopathological, and neuritic side-effects are characteristic. The diagnosis of tuberculoid leprosy should be considered in unexplained mononeuropathy in any patient with a remote history of residence in an endemic area.

47.

Clinical and electrophysiological review of cohort of patients with ulnar neuropathy at the elbow referred to a tertiary centre and correlation with post surgical outcome

Qureshi A, Knight R

Neurophysiology Department.
John Radcliffe Hospital. Oxford, UK.

Aims. To ascertain the utility of clinical neurophysiology using various national standards (BSCN, AANEM) in the diagnosis of ulnar neuropathy at the elbow (UNE) with a view to develop best practice guidelines applicable at both local and national levels, to evaluate the different localizing electrodiagnostic techniques of UNE, and to correlate the outcome of non-surgical or conservative treatment of UNE vis-

à-vis the presence or absence of electrophysiological abnormalities. **Patients and methods.** Retrospective survey of clinically diagnosed UNE using case records from the John Radcliffe and Nuffield Orthopaedic Hospitals including medically and surgically treated cases from January to December 2013. The clinical inclusion criteria were based on the symptoms and neurological findings indicative of ulnar nerve entrapment. The electrodiagnostic inclusion criteria were based on BSCN/AANEM guidelines and the Padua classification. **Results.** 45% (87/193) cases electrophysiologically diagnosed as UNE, 47% (91/193) studies were negative/normal, 8% (15/193) of case electrophysiologically diagnosed as non-ulnar neuropathy or others (including radiculopathy/brachial plexopathy). Applying the Padua classification the severity of ulnar nerve compression is 38% severe, 37% mild, 14% moderate and 12% extremely severe. In UNE, 8-9 cm across the elbow is the most commonly measured distance and the most common finding (77%) was a combination of sensory-motor nerve with a mixed demyelinating and axonal pattern. Approximately a third of UNE cases were managed conservatively, a third surgically and the remainder had no available follow up data. The mixed demyelinating and axonal pattern is the most common electrophysiological pattern in the surgical group. Simple decompression, followed by decompression with anterior transposition were the most common surgical procedures, the most frequently observed pathology at operation was a fibrous arch at the proximal end of FCU compressing ulnar nerve. Postoperatively 83% are fully recovered or discharged from clinic. **Conclusion.** Study findings show our department strict adherence towards all given BSCN/national standards for ulnar neuropathy testing. The mixed axonal demyelinating pattern is the most common electrophysiological abnormality, pure conduction block is relatively rare. No clear correlation between the degree of electrophysiological abnormality and the operative findings. A standardised distance (such as 8 cm) for testing the elbow segment would reduce vari-

ability in diagnostic accuracy between investigators and between centres.

ELECTROENCEFALOGRAFÍA

48.

Probable encefalitis progresiva por rubéola congénita. Hallazgos electroencefalográficos

Cazorla Cabrera C, Teijeira Azcona A

Complejo Hospitalario de Toledo.

Introducción. La rubéola es un ARN virus que suele causar fiebre y erupción cutánea en niños y adultos. La infección durante el embarazo puede dar lugar a aborto espontáneo, muerte fetal, muerte neonatal o malformaciones en el recién nacido conocidas como síndrome de rubéola congénita. **Caso clínico.** Mujer de 40 años, con rubéola congénita con encefalopatía, trastornos de la marcha, ceguera, cardiopatía e hipotiroidismo. Presentaba de manera progresiva mayor deterioro cognitivo y motor global sin causa aparente, de nueve meses de evolución. Se le realizó una TC craneal en la que no se encontraron cambios con respecto a la previa: retracción parenquimatosa, variante de la malformación de Dandy-Walker, ventriculomegalia sin signos de hidrocefalia y angiopatía de pequeño vaso. Se le realizó EEG, en el que se objetivaba un claro empeoramiento respecto a previos, mostrando lentificación difusa del trazado en rango delta-theta (oscilando fundamentalmente entre 3-4 Hz), con mayor voltaje en regiones posteriores y brotes generalizados delta hipersincrónicos de ondas lentas de perfil agudo, con morfología trifásica e irritativa. Pendiente de estudio más detallado. **Conclusiones.** La infección por rubéola en el embarazo puede provocar distintas alteraciones en el feto, desde muerte fetal a malformaciones congénitas, originando en éste último caso el síndrome de rubéola congénita, con encefalopatía en el EEG. Si bien los cuadros de encefalitis subaguda o crónica postinfecciosa están descritos en otras

enfermedades (sarampión y panencefalitis esclerosante subaguda post-sarampión), en la rubéola, aunque atípico, podría darse. Presentamos un posible cuadro atípico de encefalopatía/encefalitis crónica posrubéola y EEG compatible.

49.

Estado epiléptico no convulsivo en pacientes hospitalizados no críticos en un hospital de tercer nivel

Muñoz Morente A

Hospital Dr. Negrín.
Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción. El estado epiléptico no convulsivo (EENC) se define como una alteración del nivel de conciencia o del estado mental asociado a actividad paroxística continua y sin presentar movimientos convulsivos, o éstos son muy sutiles. Existe una gran controversia en los pacientes en coma o críticos, pues a su vez presentan patologías graves que justifican la situación clínica. **Objetivo.** Describir las características electroclínicas de los pacientes con EENC no críticos hospitalizados en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo en el que se revisaron todos los EEG realizados desde el 1 de enero de 2014 al 31 de mayo de 2016, analizando las historias clínicas de los pacientes con trazados con actividad epileptiforme continua. Se recogieron las características electroclínicas de los pacientes hospitalizados en servicios no intensivos y que cumplían criterios de EENC. **Resultados.** Se revisaron 2.067 EEG, 667 realizados en 280 pacientes hospitalizados, cumpliendo 23 de ellos criterios de EENC. La edad media era de 69 años, el 78% mujeres, el 40% ingresados en Neurología, por deterioro del nivel de conciencia en un 30%, un 17% con antecedentes de epilepsia y un 56% de patología neurológica. Se solicitó EEG por disminución nivel conciencia y mioclonías en un 52%, con actividad epileptiforme generalizada en un 61%. Se realizó punción lumbar en un 45%, y sólo en un caso fue patológica. La TAC craneal fue normal en la mitad de los

pacientes. El número de antiepilépticos utilizados fue de dos y los más usados fueron levetiracetam (74%) y ácido valproico (65%). Se resolvió en 2,33 días, un 40% precisó intubación orotraqueal y la causa desencadenante fue desconocida en un 26%, el 22% ATB. La mortalidad total fue del 30% (8,7% mortalidad atribuible). **Conclusiones.** El EENC en pacientes no críticos hospitalizados se presenta como deterioro del nivel de conciencia y mioclonías, sin antecedentes de epilepsia, con pruebas de imágenes y punción lumbar normal, con patrón epileptiforme generalizado y con una mortalidad del 8%.

50.

Encefalopatía anóxica en adultos tras parada cardiorrespiratoria. Utilidad de EEG y PESS para valoración pronóstica

Alejos Herrera MV, Soto Álvarez MI, Vázquez Casares G

Complejo Asistencial
Universitario de Salamanca.

Introducción. Tras una parada cardiorrespiratoria reanimada (PCR), sólo el 9% de los pacientes sobrevive con secuelas neurológicas leves o sin ellas. La encefalopatía anóxica representa una importante carga emocional para la familia y económica para el hospital. Los estudios neurofisiológicos son una herramienta fundamental para la valoración pronóstica. **Objetivos.** Analizar y presentar los resultados obtenidos en el estudio de pruebas neurofisiológicas realizadas en pacientes con encefalopatía anóxica tras PCR según el protocolo establecido con cardiología. **Pacientes y métodos.** Se seleccionaron 17 pacientes, entre marzo de 2015 y abril de 2016, 11 hombres y 6 mujeres, con una edad media de 63 años. Motivo de ingreso: PCR por fibrilación ventricular en el contexto de un síndrome coronario agudo, excepto en un paciente con alteración estructural cardíaca (sospecha de síndrome de QT largo). A todos los pacientes se les realizó un EEG y unos PESS inicialmente. Posteriormente se repitieron las pruebas en función del algoritmo de actuación y la evolución

neurológica del paciente. **Resultados.** Cinco pacientes con patrones EEG grado I y II, con presencia de N20 en el 100% de los casos, que despertaron espontáneamente. Cinco pacientes con EEG grado III y presencia de N20 en un 80% y ausencia de N20 en el 20%, que evolucionaron hacia la mejoría (EEG grado II) o hacia empeoramiento neurológico con resultado de muerte. Siete pacientes con EEG grado IV-V y ausencia bilateral de N20 en el 100% de los casos, donde se limitaron medidas de soporte y evolucionaron a *exitus*. **Conclusiones.** Se confirma el buen pronóstico en los grados I y II y el mal pronóstico en los grados IV y V. En el grado III siempre hay que repetir pruebas con un mínimo de tres días y esperar la evolución. En los grados I, II y III es esperable la presencia de N20. Ha estado presente también en los patrones grado IV, salvo en el brotesupresión. La ausencia bilateral de N20 se asocia siempre con patrones EEG de mal pronóstico (grado V y brotesupresión grado IV).

51.

Crisis focales complejas en un paciente con paraparesia espástica hereditaria

Rodríguez Viña C, Prieto Montalvo J, Vaduva C, De la Casa Fages B, Massot Tarrús A, Redondo Ráfales N

Hospital General Universitario
Gregorio Marañón. Madrid.

Caso clínico. Mujer de 23 años, con antecedentes de paraparesia espástica hereditaria diagnosticada desde la infancia, que acudió a urgencias por un cuadro de cefalea en la región parietooccipital izquierda de 24 horas de evolución y episodios autolimitados de desviación conjugada de la mirada hacia la derecha. Durante su estancia en urgencias se observaron al menos cinco episodios de desviación ocular y cefálica a la derecha, de aproximadamente un minuto de duración, con ligera alteración de la conciencia en la parte final del episodio. La exploración neurológica basal mostraba, aparte de signos característicos de paraparesia espástica hereditaria en los miembros inferiores, una altera-

ción de la prosodia con defectos en la nominación, alexia, agnosia para los colores y hemianopsia derecha. La TAC realizada en urgencias resultó normal. Ante la sospecha de crisis epilépticas se realizó estudio vídeo-EEG de 20 minutos de duración, durante el cual se registraron cinco episodios críticos similares a los descritos previamente. Estos episodios se iniciaban eléctricamente mediante ritmos rápidos de bajo voltaje en la región occipital izquierda, con posterior difusión a áreas homólogas del hemisferio derecho y resto del hemisferio izquierdo. Los estudios de imagen realizados durante su ingreso solamente mostraron un quiste epifisario de aspecto benigno. La paciente no volvió a presentar más crisis tras el inicio del tratamiento con carbamacepina. **Conclusión.** Las crisis epilépticas en pacientes con paraparesia espástica hereditaria son un hecho inhabitual, descrito especialmente en las formas complejas de la enfermedad, con estudio genético positivo y presencia de retraso mental o lesiones del sistema nervioso central como la polimicrogiria, circunstancias que no se producen en el caso de esta paciente.

52.

Epilepsia con punta-onda continua durante el sueño lento: a propósito de tres casos

De la Rosa Fernández MA, Hernández Hernández P, Rodríguez Jiménez M, Picornell Darder M

Servicio de Neurofisiología Clínica.
Hospital Universitario de Móstoles.

Introducción. Tassinari et al describen la epilepsia con estado de mal eléctrico durante el sueño y posteriormente es denominada epilepsia con punta-onda continua durante el sueño lento (POCSL) por la ILAE (1989). Se incluye entre las epilepsias indeterminadas (focales y generalizadas) y presenta varios tipos de crisis (parciales o generalizadas), pero nunca crisis tónicas. **Objetivo.** Estudio electroclínico de tres casos de POCSL y su evolución. **Casos clínicos.** Tres pacientes (dos varones y una mujer) a los que se han realizado estudios EEG seriados de vigilia y sue-

ño, con seguimiento electroclínico. Los tres casos comenzaron con crisis focales en relación con el sueño. Después de un período desde la primera crisis, que oscila entre dos y cuatro años, se observa la aparición de la punta-onda continua durante el sueño. Simultáneamente se observa un deterioro neuropsicológico. Se analizan los hallazgos de los EEG poligráficos desde la primera crisis convulsiva, observándose anomalías multifocales epileptiformes intercríticas durante el vigilia que se activan durante el sueño. Tras un período de dos a cuatro años se pone de manifiesto la POCSL y casi simultáneamente comienzan a presentar trastornos neuropsicológicos. Posteriormente, entre tres y cinco años, desaparecen la POCSL y los trastornos neuropsicológicos. **Conclusiones.** Es importante conocer esta entidad porque, a pesar de lo alarmante de la epilepsia con POCSL, su evolución es relativamente benigna. Las crisis, poco frecuentes y variables, preceden a la POCSL y a los trastornos neuropsicológicos, que tienen a desaparecer en pocos años.

53.

Acidosis metilmalónica con homocistinuria: a propósito de un caso

Hernández Hernández P, Rodríguez Jiménez M, De la Rosa Fernández MA, Picornell Darder M

Servicio de Neurofisiología Clínica.
Hospital Universitario de Móstoles.

Introducción. Se trata de una enfermedad hereditaria inusual, debida a un déficit enzimático que no permite utilizar ciertos aminoácidos y ácidos grasos de los alimentos, acumulándose sustancias tóxicas en sangre y orina que afectan al desarrollo psicomotor de los niños. Hay varias formas de acidosis metilmalónica con homocistinuria: la más común es el déficit de cobalamina C, que es la que nos ocupa. La mayoría presenta síntomas en el primer año de vida. **Objetivo.** Establecer criterios de sospecha en lactantes con letargia, falta de apetito, hipotónicos, convulsiones, etc. **Caso clínico.** Niño de 4 años que en los prime-

ros meses de vida fue diagnosticado de acidosis metilmalónica con homocistinuria, con crisis multifocales. De nuevo es remitido por presentar otro tipo de crisis. Se estudian los registros EEG y la evolución electroclínica. A los 8 días de vida es traído a urgencias por decaimiento e hipotonía; presenta episodios críticos de hipertonía, flexión de puños y extensión de miembros inferiores con chupeteo. En el EEG poligráfico realizado a los 13 días de vida se registran crisis multifocales, que no se controlan con fenobarbital ni con vitamina B₁₂. Se sospecha enfermedad metabólica congénita y las muestras analizadas confirman el diagnóstico de acidemia metilmalónica con homocistinuria por déficit de cobalamina C, y se instaura tratamiento. A los 4 años es visto de nuevo por presentar otro tipo de crisis: episodios de mirada fija autolimitados. Se realiza estudio EEG poligráfico de vigilia y sueño espontáneo diurno, poniéndose de manifiesto durante el sueño anomalías multifocales epileptiformes intercríticas. **Conclusiones.** En recién nacidos con pluripatología hay que tener en cuenta las enfermedades metabólicas, pues un tratamiento precoz y continuo puede disminuir las probabilidades de retraso mental, enfermedades psiquiátricas y problemas de salud graves.

54.

Hallazgos EEG durante la vigilia y el sueño en pacientes con ictus agudo y crisis epilépticas

Picornell Darder M, Rodríguez Jiménez M, Hernández Hernández P, De la Rosa Fernández MA

Servicio de Neurofisiología Clínica.
Hospital Universitario de Móstoles.

Introducción. En la bibliografía hay pocos datos sobre características EEG en pacientes con crisis epilépticas e ictus agudo, y son muy variables debido a las distintas metodologías utilizadas. **Objetivo.** Análisis de la electrogénesis cerebral en vigilia y sueño, en pacientes que han presentado un ictus agudo y posteriormente crisis epilépticas por primera vez, ya sean de forma precoz o tardía. **Pacientes y métodos.**

Requisitos de selección del grupo: ictus agudo por primera vez, estudios EEG de vigilia o de vigilia y sueño espontáneo desde la primera semana del ictus agudo, y estudios EEG evolutivos, antes o después de la primera crisis. Se estudia un grupo de 37 pacientes, con EEG de vigilia (reposo y activaciones HPV y ELI) y de sueño, evolutivos. **Resultados.** En todos los pacientes, en el primer EEG durante la vigilia se observa asimetría interhemisférica que depende del hemisferio afectado, anomalías focales lentas en las áreas afectadas, y en los EEG sucesivos (dentro de los 30 días del primer EEG) se observa incremento de las anomalías focales lentas y de su difusión, sin correlación clínica. Durante el sueño se observan grafoelementos específicos del sueño (suelen estar representados y ser de mayor amplitud en el hemisferio afectado) y anomalías focales epileptiformes intercríticas (durante la vigilia, en 11 de los casos hay paroxismos focales de ondas agudas y ondas lentas). Durante el sueño no REM, en los 37 pacientes hay paroxismos punta-onda focal/multifocal. **Conclusión.** Los hallazgos EEG (asimetría interhemisférica y anomalías focales lentas) desde la presentación del ictus agudo pueden ser de ayuda en el diagnóstico diferencial de ataque isquémico transitorio. La evolución EEG, en los primeros días, de incremento del enlentecimiento focal y de su área de difusión no significa empeoramiento clínico.

55.

Ondas trifásicas en trastorno de la percepción/delirios como reacción paradójica al escitalopram

Mateo Montero RC, Valera Dávila C, Gómez Ansedo CA, Moreno Galera MM, Pedrera Mazarro A, Martín Palomeque G
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. El registro de ondas trifásicas que adopta un patrón generalizado y periódico es inespecífico, aunque se observa frecuentemente en las encefalopatías metabólicas, el estado epiléptico no convulsivo y la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, entre otras.

El escitalopram es un inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina y puede tener efectos secundarios neurológicos como irritabilidad, nerviosismo, síncope, manía y alucinaciones. **Caso clínico.** Mujer de 79 años, que acudió al hospital por un cuadro subagudo de alteración conductual a raíz de comenzar tratamiento con escitalopram, consistente en irritabilidad, verborrea, insomnio, alucinaciones visuales y agitación psicomotriz. En este contexto, se le diagnosticó infección del tracto urinario y se le pautó amoxicilina/clavulánico, con empeoramiento del cuadro. Se le realizó un EEG para filiar el deterioro cognitivo subagudo, en cual se registró la presencia continua de ondas lentas generalizadas de aspecto trifásico, en rango delta, a una frecuencia de 2,5 Hz, que no se modificó con la apertura y cierre ocular ni con las activaciones. Se concluyó que era compatible con una encefalopatía aguda con patrón EEG periódico de ondas trifásicas generalizadas de causa a filiar (se sugirió causa tóxica, por la forma de presentación, la clínica de la paciente y el aparente desencadenante del cuadro, sin poderse descartar otras). Se le retiró el escitalopram y mejoró el cuadro agudo/psiquiátrico, pero sin remisión total de las manifestaciones cognitivas, por lo que se le realizó un segundo EEG donde se objetivó la desaparición del patrón anteriormente descrito. **Conclusión.** Ante la presencia de un cuadro de deterioro o 'demencia' agudo/subagudo, unido a un patrón EEG de ondas trifásicas, típicos de patologías con pronóstico infausto como puede ser la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, es fundamental establecer un correcto diagnóstico diferencial con otras patologías de presentación clínica y EEG similares, pero potencialmente tratables y reversibles, como en este caso.

56.

Síndrome de bradicardia ictal

Gómez Ansedo CA, Moreno Galera MM, López Viñas L, Pedrera Mazarro AJ, Martín Palomeque G

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Las crisis cerebrales de origen epiléptico asocian habitualmente cambios del ritmo cardíaco del tipo taquicardia en el contexto del episodio electroclínico, aunque ocasionalmente la alteración de la frecuencia cardíaca es de tipo bradicardia y potencialmente letal. El síndrome de bradicardia ictal se engloba dentro de este grupo, siendo una entidad poco frecuente, dado que aparece únicamente en el 5% de las crisis epilépticas. Consiste en la aparición de una disminución brusca de la frecuencia cardíaca, acompañando el comienzo eléctrico del episodio crítico que en ocasiones puede evolucionar a una asistolia. Este fenómeno se ha descrito de forma más frecuente cuando el origen de la actividad irritativa está en el lóbulo temporal con un cierto predominio izquierdo. Su detección resulta importante al poder ser un factor causante de SUDEP (*sudden unexpected death in epilepsy*). Este hecho conlleva en algunos casos un abordaje terapéutico atípico que consiste en la implantación de un marcapasos junto con la medicación antiepiléptica. **Caso clínico.** Varón de 95 años, al que se le registró una crisis eléctrica subclínica cuyo fenómeno más significativo fue el hallazgo de una bradicardia de hasta 40 latidos/min, de instauración brusca y evolución autolimitada, que coincidió con el comienzo eléctrico de la crisis, recuperando la actividad cardíaca basal poco después.

57.

Descargas electroencefalográficas rítmicas del adulto: revisión de la bibliografía y presentación de nueve casos clínicos

Gómez Ansede CA, Valera Dávila C, Mateo Montero RC, Pedrera Mazarro AJ, Martín Palomeque G

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La interpretación de algunos hallazgos electroencefalográficos dudosos es compleja y muy dependiente de la experiencia del neurofisiólogo responsable del registro. Esto adquiere mayor importancia con las denominadas variantes electroencefalográficas de la normalidad, que asemejan anomalías epileptiformes. En este contexto, uno de los patrones que podría invitar a la confusión son las descargas electroencefalográficas rítmicas subclínicas del adulto (SREDA). Se trata de un patrón poco común que suele presentarse en mayores de 50 años y que eléctricamente consiste en una descarga de varios segundos e incluso minutos de duración, de ondas lentas en rango theta, que en ocasiones presentan morfología escarpada, rítmicas, de inicio y fin bruscos. Suelen localizarse en áreas parietotemporales, aunque su distribución es muy diversa, se incrementan con la hiperventilación y aparecen varias veces en un mismo registro, todo ello sin repercusión clínica evidente. La etiología se desconoce y la significación patológica es aparentemente nula, aunque cada vez más estudios apuntan a que podrían relacionarse con mecanismos vasculares. **Casos clínicos.** Se presenta una serie de nueve casos en los que se registraron dichas descargas en estudios electroencefalográficos de rutina realizados por diversas causas y se describen las características del patrón EEG en cada uno de ellos.

58.

Encefalopatía epiléptica con patrón de Lennox-Gastaut por déficit congénito de la glicosilación. Deficiencia ALG1

Carranza Amores L, Dinca Avarvarei L, Menéndez de León C, González Benítez J, Campo Barasoain A

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Objetivo. Presentar un caso de encefalopatía epiléptica por trastorno congénito de la glicosilación por déficit de ALG1 (CDG 1k). **Caso clínico.** Niña de 3 años, en seguimiento desde los 7 meses por displasia congénita de cadera y pie talo-valgo izquierdo. Desde los primeros meses presenta retraso psicomotor con hipotonía y escasez de movimientos espontáneos. Con 10 meses inicia crisis de ausencias y posteriormente de atonía. La exploración neurológica evidencia microcefalia, hipertelorismo, nariz ancha e hipotonía generalizada. Hemograma y bioquímica normal. Coagulación con prolongación de TTPA. Estudio metabólico en sangre y orina normal. Inmunoglobulinas, complemento y TSH normales. Biopsia cutánea normal. Resonancia cerebral normal. Los potenciales evocados visuales muestran una ligera afectación bilateral en las fibras de visión central, normalidad de potenciales evocados de tronco. Se realizan varios registros electroencefalográficos desde el año de vida hasta la actualidad. Los primeros fueron normales. Un EEG posterior muestra una actividad de base normal y salvas generalizadas de ondas lentas de morfología aguda y complejo punta-onda lenta de gran amplitud, asociados a episodios de flexión de cabeza y tronco inducidos por estímulos auditivos. Los estudios posteriores muestran datos superponibles a una encefalopatía epiléptica, con actividad fundamental enlentecida y paroxismos generalizados de gran expresividad y persistencia, superponible a síndrome de Lennox-Gastaut. El estudio genético permite hacer el diagnóstico de defecto congénito de la glicosilación: deficiencia ALG1 (CDG 1k), localización 16p13.3. Actualmente, la paciente sigue dieta cetogénica y tratamiento con cuatro antiepilépticos. **Conclusiones.** Hay que pensar en los defectos congénitos de la glicosilación ante todo paciente con un cuadro neurológico inexplicable que asocie retraso psicomotor,

hipotonía y epilepsia, además de alteraciones hepáticas y de coagulación, con inicio en el período neonatal.

59.

Características electroclínicas del síndrome de Wolf-Hirschhorn: revisión de 23 casos

Santoveña González L, Pérez-Morala Díaz A, Díaz Baamonde A, Silva Ramos S, Valles Antuña C, Carvajal García P, Blanco Lago R
Hospital Universitario Central de Asturias.

La electroencefalografía es una prueba básica y en algunos casos determinante para el diagnóstico de varias enfermedades del sistema nervioso central, siendo la más utilizada para el diagnóstico de epilepsia y, por tanto, también para encefalopatías y cromosomopatías epilépticas. Si bien no hay ningún signo patognomónico para ninguna de ellas, sí existe evidencia de que determinando patrones electroencefalográficos se relacionan fuertemente con ciertas patologías. En concreto, en cromosomopatías epilépticas, es conocida en el síndrome de Angelman la actividad lenta anterior y la punta-onda o polipunta-onda a 2-3 Hz, o los diferentes trazados según los estadios del síndrome de Rett: estadio 1 (normal), estadio 2 (puntas focales rolándicas), estadio 3 (puntas rítmicas y descargas de theta rítmicas), estadio 4 (paroxismo-supresión). No obstante, no hay aún una fuerte evidencia, aunque sí patrones muy sugestivos, según la bibliografía, para el síndrome de Wolf-Hirschhorn. Según diferentes estudios, se reconocen dos tipos de anomalías electroencefalográficas para esta cromosomopatía: ondas lentas y onda agudas atípicas en brotes, más frecuentes en sueño lento que en ocasiones se asocian a ausencias atípicas clínicas, y complejos punta-onda y polipunta-onda de predominio posterior, que se activan al cerrar los ojos.