

XIX Reunión Anual de la Sociedad Extremeña de Neurología

Badajoz, 27-28 de enero de 2017

1.

Variaciones fenotípicas de la xantomatosis cerebrotendinosa en una familia

M.R. Córdova Infantes, J.L. Parrilla Ramírez, P.J. Muñoz Vega, M. Martínez Acevedo, A. González Plata, D.J. Ceberino Muñoz, M.R. Querol Pascual, M.C. Durán Herrera

Introducción. La xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad rara, de herencia autosómica recesiva, causada por el almacenamiento de lípidos producido por el déficit del enzima mitocondrial 27-esterol hidroxilasa, debido a mutaciones en el gen *CYP27A1*. Se presentan dos casos de una misma familia con variaciones fenotípicas y diagnóstico tardío. **Casos clínicos.** Dos varones, hermanos, de 34 (caso 1) y 35 (caso 2) años, sin antecedentes familiares, diagnosticados de retraso psicomotor y cataratas congénitas. Se revisa la historia clínica y la exploración física completa. Se realizan pruebas analíticas completas y estudios neurofisiológicos, de neuroimagen y genéticos. En el caso 1, en la exploración física destacaba escoliosis, pies cavos, xantomas en el tendón de Aquiles, dismetría y ataxia cerebelosa. El caso 2 presentaba dismetría, padecía una epilepsia bien controlada y un trastorno psicoconductual. En ambos casos, en la resonancia magnética destacaban las hiperintensidades en los núcleos dentados del cerebelo, junto con otras alteraciones típicas de la enfermedad. Los estudios neurofisiológicos de ambos presentaban signos de polineuropatía sensitivomotora desmielinizante. La analítica de los dos casos mostraba incrementos de β -colestanol,

conjuntamente con precursores del colesterol. El estudio del gen *CYP27A1* en el caso 1 presentaba en heterocigosis las mutaciones c.1016C>T (p.Thrn339-Met) y c.1420C>T (p.Arg474Trp). **Conclusiones.** La xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad rara, en la que no siempre se encuentran xantomas y la clínica puede ser variada. Destaca la importancia del diagnóstico precoz para un inicio temprano del tratamiento, previamente a la presentación de la clínica neurológica, modificando así el pronóstico de la enfermedad.

2.

Experiencia del Teleictus en la zona de influencia del Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres

V. Romero Cantero^a, J.C. Portilla Cuenca^a, F. López Espuela^a, M. Duque Holguera^a, A. Barragán Prieto^a, B. Yerga Lorenzana^a, A. Falcón García^a, I. García Gorostiaga^a, J.A. Fermín Marrero^a, M. Zurdo Hernández^b, M. Bejarano Parra^b, V. Martín Galán^c, I. Casado Naranjo^a

^aServicio de Neurología. Hospital Universitario San Pedro de Alcántara. Cáceres. ^bServicio de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres. ^cCoordinadora de Telemedicina del SES.

Introducción. Las condiciones para la aplicación del tratamiento fibrinolítico en el ictus isquémico limitan su uso en la población. La implementación del programa Teleictus facilitaría una mayor accesibilidad al tratamiento de aquellos pacientes que, por su distancia a un centro primario, no podrían recibirlo. Se describe el desarrollo y

resultados de este programa en la actual zona de influencia de nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de un registro de pacientes evaluados por Teleictus desde 2014 hasta la actualidad. Se analizan variables demográficas y asociadas al ictus. Se define la gravedad como la puntuación en la escala NIHSS, determinada en la valoración por urgencias del hospital de conexión (NIHSSurg) y en la videoconferencia (NIHSSvideo). Se analizan intervalos de tiempo: síntomas-puerta, puerta-videoconferencia y puerta-aguja. Se determina la presencia de transformación hemorrágica. Se aplica test de chi al cuadrado para variables cualitativas y *t* de Student para las cuantitativas, y se realiza el análisis de correlación entre NIHSSurg y NIHSSvideo. **Resultados.** Desde julio de 2014 se desarrolla progresivamente el programa Teleictus, y se han realizado 63 conexiones. De ellas, recibieron tratamiento fibrinolítico 16 pacientes (25,4%). El intervalo síntomas-puerta fue de 58 minutos (RQ: 35-115) y el intervalo puerta-videoconferencia, de 54 minutos (RQ: 40-59). En los pacientes tratados, el intervalo puerta-aguja fue de 68 minutos (RQ: 55-76). La correlación entre la puntuación NIHSSurg-NIHSSvideo fue de 0,959 (0,930-0,976) para el global de pacientes y de 0,985 (0,956-0,995) para aquellos tratados con rTPA. Un paciente sufrió transformación hemorrágica (6,25%). **Conclusiones.** En nuestra experiencia, el desarrollo del programa Teleictus ha permitido aplicar el tratamiento fibrinolítico de manera segura, soslayando algunas de las limitaciones para su aplicación.

3.

Neuralgia del trigémino secundaria a endostosis del hueso temporal

J. Mata Gómez^a, M. Royano Sánchez^a, M. Bejarano Parra^b, I. Gilete Tejero^a, M. Rico Coteló^a, M. Ortega Martínez^a

^aServicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres. Cáceres. ^bSección de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres.

Introducción. La compresión neurovascular de origen arterial se postula como principal mecanismo de producción de la neuralgia primaria del trigémino. A pesar de ser la causa más frecuente, existen otras patologías, como los tumores localizados en el ángulo pontocerebeloso, capaces de producir dolor trigeminal. **Caso clínico.** Mujer de 44 años, con neuralgia del trigémino derecha sin respuesta al tratamiento médico. La resonancia magnética cerebral previa no mostraba signos de patología estructural. Durante la descompresión microvascular del nervio trigémino, se encontró endostosis de la cara interna del peñasco, que provocaba compresión del V par. Tras el fresado completo y la descompresión microvascular desapareció de manera completa el dolor en el postoperatorio inmediato, y se mantuvo asintomática al año de la cirugía. **Conclusiones.** La endostosis del hueso temporal es una causa muy infrecuente de neuralgia del trigémino. Una adecuada revisión de los estudios preoperatorios permitiría la optimización del manejo quirúrgico definitivo.

4.

Cuando el síndrome de la Bella Durmiente deja de ser un cuento de hadas...

M. Bejarano Parra, M. Zurdo Hernández, B. Rodríguez Fúnez, E. González Soltero, B. Cueli Rincón, O. Romaskewych Kryvulya, F. Castellanos Pinedo

Introducción. El síndrome de Kleine-Levin es un trastorno infrecuente (un caso por millón de habitantes), de predominio masculino (3 a 1), que afecta a adolescentes y adultos jóvenes; se caracteriza por episodios recurrentes de hipersomnia sostenida, conducta desinhibida (hiperfagia, hipersexualidad), y los episodios duran de una a varias semanas y se alteran con episodios de sueño normal. **Caso clínico.** Mujer de 17 años, sin antecedentes personales neurológicos ni psiquiátricos, con buen nivel de integración familiar y social previa, que inició episodios recurrentes de hipersomnia mantenida, agresividad y desrealización, de 5-7 días de duración, y sueño normal entre los episodios. Se realizó un estudio analítico completo de sangre y líquido cefalorraquídeo, determinación de tóxicos, resonancia magnética cerebral, TAC pancorporal, ecografía de la pelvis, electroencefalogramas (EEG) seriados, polisomnografía y estudio neuropsicológico. HLA-DQB1*02. La analítica completa y el estudio de líquido cefalorraquídeo (incluido NMDA) no mostraron alteraciones relevantes. Resonancia magnética cerebral: sin alteraciones. TAC: T-A normal. Los EEG mostraban brotes de ondas lentas temporales izquierdas. No existían anomalías epileptiformes. Estudio polisomnográfico con estructura del sueño: normal. **Conclusiones.** El diagnóstico diferencial del síndrome de Kleine-Levin comprende trastornos psiquiátricos, del sueño y neurológicos. La etiología se desconoce, pero se postula la existencia de una disfunción hipotalámica y se ha planteado un mecanismo autoinmune. No existen tratamientos efectivos y en la evolución se observa una desaparición espontánea con los años.

5.

Falsa miopatía con fallo respiratorio precoz: a propósito de un caso

M. Martínez Acevedo, M.M. Marcos Toledano, P.J. Muñoz Vega, M.R. Córdova Infantes, A. González Plata, D.J. Ceberino Muñoz, M.R. Querol Pascual, A.M. Roa Montero, A.B. Constantino Silva, J.M. Ramírez Moreno, J.J. Aguirre Sánchez, J.L. Parrilla Ramírez, M.R. Velicia Mata, V. Pérez de Colosía, M.C. Durán Herrera

Sección de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

Introducción. La debilidad muscular respiratoria se presenta en una amplia variedad de miopatías, típicamente cuando la debilidad es grave y en fases tardías. Sin embargo, existe un subgrupo de miopatías que se caracterizan por la afectación respiratoria precoz. En estos casos es necesario descartar antes otras enfermedades neuromusculares más frecuentes con un curso similar, siendo en ocasiones un reto diagnóstico y obligando a replantear el caso. **Caso clínico.** Mujer de 55 años, ingresada por un cuadro progresivo de varios meses de debilidad proximal de cinturas y disnea, evolucionando ésta a mínimos esfuerzos. En la exploración presentaba debilidad en las extremidades de predominio proximal, leve ptosis palpebral derecha, dudosa oftalmoparesia y ligera diplopía en la supravisión de la mirada. Se sospechó miastenia grave y se solicitaron anticuerpos anti-RACH y anti-Musk, que resultaron negativos. La estimulación repetitiva y *jitter* fueron negativos para enfermedad de la placa motora. El EMG objetivó un patrón miopático generalizado. Ante estos datos se inició estudio de miopatía. Se realizó una biopsia muscular, cuyo resultado orientó al diagnóstico de titinopatía, miopatía que cursa con fallo respiratorio precoz, pero se descartó tras un estudio genético. Se replanteó nuevamente el caso como posible miastenia grave doblemente seronegativa y dado el empeoramiento clínico se ensayaron inmunoglobulinas intravenosas, con una importante mejoría. Se solicitaron anticuerpos anticortactina, que fueron positivos, por lo que se diag-

nosticó miastenia grave generalizada por anticuerpos anticortactina. **Conclusiones.** El diagnóstico diferencial de enfermedades neuromusculares con insuficiencia respiratoria temprana es amplio. En la miastenia grave doblemente seronegativa, la falta de un biomarcador puede dificultar el diagnóstico y el manejo clínico de estos pacientes.

6.

Evolución de los pacientes mayores de 80 años tratados con fibrinólisis intravenosa en la ventana terapéutica extendida

M. Duque Holguera, J.C. Portilla Cuenca, A. Barragán Prieto, V. Romero Cantero, B. Yerga Lorenzana, G. Gámez Leyva, M. Gómez Gutiérrez, A. Serrano Cabrera, P. Jiménez Caballero, I. Casado Naranjo

Introducción. El tratamiento con rtPA en pacientes mayores de 80 años, más allá de las tres horas de inicio del ictus, es controvertido. Se evalúa la evolución de los pacientes tratados en estas circunstancias. **Pacientes y métodos.** Cohorte de pacientes tratados con rtPA. Se diferencian dos grupos: GA (edad $\leq$ 80 años) y GB (edad $>$ 80 años). En el GB se analizan los resultados según intervalo síntomas-aguja, distinguiendo < 3 y ≥ 3 h. Se incluyen variables demográficas y asociadas al ictus. Se define evolución precoz como transformación hemorrágica, diferencia de NIHSS en las primeras 24 horas y mortalidad a siete días, y medio plazo (90 días), como mortalidad e independencia ($ERm \leq 2$). Se aplica test de chi al cuadrado para variables cualitativas y *t* de Student para las cuantitativas. Se realiza análisis de regresión para variables pronósticas. **Resultados.** Muestra de 295 pacientes (GB: $n = 47$). Se observan diferencias en edad (GA 65,5 años frente a GB 82,2 años), sexo masculino (58,5% frente a 34,1%) y tensión arterial sistólica pre-rtPA (147,4 mmHg frente a 162,2 mmHg). En la evolución precoz no se observaron diferencias; a 90 días, el análisis univariante mostró una puntuación $ERm \leq 2$ en el 55,2% frente al 36,2% ($p = 0,016$) y mortalidad en el 12,5% frente al 23,4% ($p = 0,05$), sin diferen-

cias tras el análisis ajustado: $ERm \leq 2$, *odds ratio* 0,53 (IC 95%: 0,23-1,20), y mortalidad, *odds ratio* 2,19 (IC 95%: 0,87-5,51). En el GB, atendiendo al intervalo síntomas-aguja, no se encontraron diferencias en evolución precoz ni a medio plazo en el análisis univariante, pero se observaron en el análisis ajustado en mortalidad a 90 días (*odds ratio* 1,05; IC 95%: 1,01-1,09).

Conclusiones. En nuestra serie, tratar con rtPA por encima de las tres horas a mayores de 80 años se asoció con mayor mortalidad a medio plazo, siendo similar la evolución a corto plazo a la de los tratados en menos de tres horas.

7.

Craneotomía en un paciente despierto: a propósito de un caso

M. Royano Sánchez, M. Ortega Martínez, M. Rico Coteló, J. Mata Gómez, I. Gilete Tejero

Servicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres. Cáceres.

Introducción. La craneotomía con el paciente despierto es una técnica que permite optimizar la manipulación cerebral sin añadir un déficit permanente. Consiste en la obtención de mapas neurológicos mediante estimulación eléctrica cortical en el momento de la cirugía. De esta forma, con el paciente bajo sedación consciente, se pueden valorar *in vivo* cuáles son los efectos deletéreos si resultan lesionadas ciertas zonas del parénquima. El desarrollo de nuevos medicamentos para la sedación y de métodos avanzados de técnicas de mapeo cerebral han mostrado excelentes resultados, permitiendo asegurar una mínima manipulación de áreas cerebrales afectadas. La metodología es aplicable a la cirugía de la epilepsia, de malformaciones arteriovenosas, la extirpación de tumores, etc. Se trata de la técnica de elección en pacientes con gliomas de bajo grado localizados cerca de áreas elocuentes del lenguaje porque, en estos casos, el límite de la resección lo define la relación entre la localización del lenguaje en el paciente y la lesión. Esta técnica permite una resección más amplia, minimizando el riesgo de déficit añadido a la exéresis. **Caso clínico.**

Mujer de 60 años, afecta de una lesión sugestiva de glioma situado en la región temporal izquierda. Con la paciente bajo sedación consciente se realizó mapeo cortical hasta conseguir una resección completa. La resonancia magnética posquirúrgica no objetivó resto tumoral alguno. La paciente no mostró ningún tipo de empeoramiento clínico tras la cirugía. **Conclusiones.** Las cirugías que implican afectación de áreas elocuentes pueden realizarse con garantías de seguridad en pacientes seleccionados y mediante técnicas de mapeo cortical en el paciente despierto.

8.

Paciente con coreoateosis asociada a polineuropatía paraneoplásica como manifestación oncológica inicial de un carcinoma escamoso no microcítico

B. Cueli Rincón^a, O. Romaskevych Kryvulya^a, D. López Sánchez^b, M. Zurdo Hernández^a, M. Bejarano Parra^a, E. González Soltero^a, F. Castellanos Pinedo^a

^aSección de Neurología. ^bUnidad de Oncología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres.

Introducción. Los síndromes neurológicos paraneoplásicos (SNP) se asocian en su mayoría con determinados anticuerpos, algunos relacionados con determinados tumores primarios, se consideran como síndrome neurológico paraneoplásico clásico o no, y pueden preceder a la aparición del tumor primario. Su tratamiento de base es el del tumor subyacente. **Caso clínico.** Varón de 77 años, con un cuadro de instauración subaguda y evolución tórpida de movimientos coreoateósis en ambas manos, asociado a paresia y amiotrofia distal en las extremidades superiores, arreflexia global, hipoestesia vibratoria e hipopalestesia. La electromiografía demostró una polineuropatía axonal sensitivomotora. En el estudio etiológico amplio realizado destacó la leve alteración en los anticuerpos ANA, anti-Ro y anti-GM3, bandas oligoclonales en espejo, hiper-gammaglobulinemia oligoclonal y presencia de adenopatías mediastínicas

y abdominales como metástasis de un carcinoma escamoso no microcítico de probable origen pulmonar. Se instauró tratamiento inicial sintomático con inmunoglobulinas intravenosas, con estabilización clínica inicial, y un esquema terapéutico con paclitaxel y carboplatino tras el diagnóstico oncológico, con remisión oncológica inicial. No se pudieron demostrar anticuerpos onconeuronales. La lenta progresión posterior se relacionó con recurrencia multiadenopática y afectación pulmonar difusa de predominio derecho. **Conclusiones.** El diagnóstico etiológico final hasta la detección del tumor en el SNP puede ser arduo, dado que la naturaleza autoinmune del proceso puede confundir inicialmente con otros orígenes autoinmunes. El tratamiento sintomático inicial de estas entidades es inmunomodulador, adecuándose a las circunstancias clínicas del paciente. La ausencia de anticuerpos onconeuronales no excluye el diagnóstico de un síndrome neurológico paraneoplásico si la entidad y el contexto clínico así lo sugieren.

9.

Diplejía facial: un amplio diagnóstico diferencial

P.J. Muñoz Vega, M. Martínez Acevedo, M.R. Córdova Infantes, A. González Plata, V. Pérez de la Colosía, D.J. Ceberino Muñoz, A.M. Roa Montero, A.B. Constantino Silva, M.R. Querol Pascual, J.M. Ramírez Moreno, M.R. Velicia Mata

Introducción. La parálisis facial fue descrita hace más de dos mil años por Hipócrates y a pesar de que el nervio facial fue descubierto por sir Charles Bell en 1821, aún existe un 50-70% de casos en que la etiología se desconoce. La parálisis facial bilateral es un signo poco frecuente, representando el 0,6-1,6% de las distintas series de parálisis facial; las causas son múltiples e incluyen: infecciosas, metabólicas, tóxicas, tumorales, neurológicas, congénitas y traumáticas, entre otras. **Objetivos.** Describir un caso clínico, realizar un diagnóstico diferencial mediante signos y síntomas y efectuar una revisión bibliográfica de diferentes series de diplejía facial y del diag-

nóstico definitivo. **Conclusiones.** El diagnóstico diferencial de la diplejía facial incluye una exhaustiva exploración neurológica; los síntomas y signos acompañantes pueden orientar al diagnóstico definitivo.

10.

Efectividad del fingolimod en pacientes con esclerosis múltiple remitente recurrente en la práctica clínica habitual en España. Estudio Fingoview, análisis integrado

C. Durán, E. Marzo, F. Barrero, J. Mallada, J. Meca Lallana, M.L. Martínez, M. Gómez Gutiérrez, S. Martínez Yélamos, T. Ayuso, V. Meca, E. García, R. Romero Sevilla, en representación de los investigadores del estudio MS NEXT y MS Second Line Gate

Introducción. Los ensayos clínicos representan el criterio de referencia para demostrar eficacia, pero no para demostrar efectividad y seguridad en el mundo real. **Objetivo.** Determinar la efectividad y seguridad del fingolimod en la práctica clínica habitual en España. **Pacientes y métodos.** Fingoview es un análisis integrado de dos estudios observacionales, retrospectivos, multicéntricos y de ámbito nacional (MS NEXT y MS Second Line Gate). Se incluyeron pacientes mayores de 18 años tratados con fingolimod y seguidos durante al menos 12 meses, desde marzo de 2014 a diciembre de 2015. **Resultados.** Se incluyeron 988 pacientes (70 *naïve*, 252 posnatalizumab y 666 postinyectables). La edad media era de $40,4 \pm 9,1$ años y un 68,9% eran mujeres. La tasa anualizada de brotes previa fue de $1,19 \pm 1,1$. Respecto a la eficacia, durante los primeros 12 meses de tratamiento, la reducción en la tasa anualizada de brotes fue del 76,8% (media: de 1,19 a 0,28; $p < 0,0001$). En el 89,6% de los pacientes, la EDSS se mantuvo estable o mostró mejoría. Respecto a la seguridad, tras el primer año, el 92% de pacientes continuaba con el tratamiento. En relación a la primera dosis encontramos que el 1,6% ($n = 16$) presentaron algún efecto adverso; de ellos, 10 fueron efectos cardiológicos (ocho bloqueos auriculoventriculares y dos bradicardias). Tras la primera do-

sis, un 22,5% ($n = 223$) presentaron algún efecto adverso, siendo las infecciones leves el más frecuente. **Conclusiones.** Los resultados de este análisis integrado muestran que la efectividad, seguridad y tolerabilidad del fingolimod en la práctica clínica habitual es congruente con la obtenida en los ensayos clínicos.