

V Reunión de la Asociación Vasca de Neurofisiología Clínica / Euskadiko Neurofisiologia Klinika Elkarte (AVANFIKE)

Bilbao, Bizkaia, 27 de septiembre de 2019

1.

GRAW: a propósito de un caso

Echeverría Guibert T, Santos Sánchez C, Ontiveros Navarro S, García Bengoa N, Fernández Bedoya A, Yurrebaso Santamaría I

Hospital Universitario de Cruces. Bizkaia.

Introducción. El acrónimo GRAW (*generalized periodic discharges related to anesthetic withdrawal*) define descargas generalizadas periódicas que aparecen tras la retirada de anestésicos después de un patrón de brote-supresión inducido farmacológicamente, en particular tras fenobarbital y propofol. Presentan una frecuencia de 1-4 Hz y difieren del patrón electroencefalográfico preanestésico. Mejoran electrográficamente sin tratamiento y, si se reintroduce la sedación, vuelven a aparecer tras su retirada. Es necesaria la ausencia de signos clínicos ictales y excluir otras causas de descargas periódicas generalizadas como la encefalopatía hipoxicoisquémica, las prionopatías, etc. Suelen desaparecer en 12-48 horas, si bien hay casos descritos de hasta 120 horas. **Caso clínico.** Varón de 58 años, pluripatológico, con una lesión cerebral isquémica crónica frontoparietal derecha extensa, que fue encontrado en su domicilio con un Glasgow de 3. Durante su traslado y estancia en urgencias presentó cinco crisis convulsivas focales de inicio en el hemisferio derecho. Se solicitó un electroencefalograma en el cual, en dos horas, se registraron ocho crisis subclínicas focales frontales derechas compatibles con un estado epiléptico no convulsivo focal. El cuadro

se resolvió transitoriamente con fenitoína, pero con posterioridad se hizo refractario y requirió inducir un brote-supresión con propofol para su control. A las 48 horas, al retirar el propofol, se registraron descargas generalizadas periódicas a 1 Hz de ondas agudas, puntas y complejos punta-onda. Ante la sospecha clínica de GRAW, se dejó monitorizando. La frecuencia de las descargas fue disminuyendo progresivamente. A las 24 horas, esta actividad cedía al estímulo doloroso y tardó entre 10 y 13 días en ceder por completo. El paciente evolucionó de forma favorable, tanto clínica como electrográficamente, sin añadir nuevos antiepilépticos ni sedación, confirmando la sospecha de GRAW. **Conclusión.** Es importante reconocer el patrón GRAW en pacientes con coma farmacológico inducido en brote-supresión diferenciándolo de un posible estado epiléptico no convulsivo, para así evitar una mayor morbilidad relacionada con los anestésicos y reducir las estancias hospitalarias.

2.

Características clínicas y neurofisiológicas en el insomnio familiar fatal

Piá Martínez C^a, Gonzales Zenteno SE^a, Guerra Martín L^a, Álvarez Ruiz de Larrinaga A^a, Fernández Bedoya Al^b, Toña Zuazua I^a, Abad Brazo B^a

^a Hospital Universitario Araba.

^b Hospital Universitario de Cruces. Bizkaia.

Introducción. El insomnio familiar fatal es una enfermedad rara, causada por priones. Se hereda de forma auto-

sómica dominante y se origina por la mutación D178N-129M. Clínicamente es heterogénea y progresiva y su pronóstico es fatal. **Paciente y métodos.** Se describen las características clínicas y resultados de videopolisomnografía (vPSG) y videoelectroencefalografía (vEEG) en una cohorte de pacientes diagnosticados de insomnio familiar fatal. Se revisaron de manera retrospectiva los pacientes con insomnio familiar fatal confirmados por anatomía patológica entre los años 1993 y 2018, en total 12. Se recogieron los resultados de la vPSG ($n = 9$) y de la vEEG ($n = 9$). Además, se analizaron los motivos de consulta por los que acudieron a valoración. **Resultados.** El 75% de los pacientes eran varones. El motivo de consulta fue insomnio (58,3%), alteraciones neurológicas (33,3%) y psiquiátricas (8,3%). Todos los pacientes fallecieron antes del año desde la primera consulta y el 33,3% de ellos lo hicieron en los seis primeros meses. Sólo un paciente fue considerado un caso esporádico. En las nueve vPSG se identificó ausencia o reducción de *spindles* (55,5%), fase N3 (77,7%), fase REM (66,6%) y ausencia de atonía en REM (44,4%). En dos pacientes se capturaron mioclonías durante el registro. Sólo una vPSG fue normal. El 44,4% de las vEEG realizadas fueron normales. En el 33,3% se evidenció cierto grado de encefalopatía y en el 22,2% se registraron mioclonías durante el examen. **Conclusión.** Dada la complejidad para establecer un diagnóstico, el conocimiento de las pruebas neurofisiológicas es fundamental para apoyar el juicio clínico de insomnio familiar fatal. Es importante seguir presentando datos que ayuden a

filiar a estos pacientes y prever su evolución a medio plazo.

3.

Trastorno del comportamiento durante el sueño REM. Características clínicas de la cohorte del Hospital Universitario Araba

Álvarez Ruiz de Larrinaga A, Piá Martínez C, Duarte Dorado D, Gallo González V, Duarte Barata M, Gonzales Zenteno SE, Maisterra HG

Hospital Universitario Araba.

Introducción. El trastorno del comportamiento durante el sueño REM (TCSR) se trata de una parasomnia caracterizada por la presencia de conductas anormales durante el sueño y ausencia de atonía durante esta fase. Es relevante por su asociación con trastornos neurodegenerativos, como la enfermedad de Parkinson, la demencia por cuerpos de Lewy y la atrofia multisistémica. **Pacientes y métodos.** Se describen las características clínicas y evolución de una serie de pacientes con TCSR idiopático. Estudio retrospectivo desde 2012 hasta la actualidad de los pacientes codificados como TCSR en la historia electrónica de Osakidetza. Se recogieron edad, sexo, datos antropométricos, comienzo de los síntomas, fecha del diagnóstico, años de evolución y conversión a enfermedad neurodegenerativa. **Resultados.** Se encontraron un total de 26 pacientes considerados como TCSR en la historia electrónica. Se confirmó el diagnóstico en 21, siendo el 72% de estos pacientes un TCSR idiopático. La

media del índice de masa corporal era de $27,5 \pm 4,9$, siendo únicamente el 5,8% mujeres. La edad media al inicio de los síntomas fue de $63,3 \pm 6,9$ años; sin embargo, la edad media al diagnóstico era de $68,4 \pm 7,5$ años. Hasta el 83,3% recordaban sueños desagradables y agresivos. El tiempo medio de seguimiento fue de $3,3 \pm 2,4$ años desde la fecha del diagnóstico. Desarrollaron enfermedad neurodegenerativa el 17,6%, que se produjo en un tiempo medio de $1,2 \pm 1,6$ años desde el diagnóstico y $8,7 \pm 6,4$ años desde el inicio de los primeros síntomas. **Conclusión.** El TCSR idiopático está infradiagnosticado en nuestro medio y, además, existe un retraso en el diagnóstico. Son necesarios más años de seguimiento para conocer los datos reales de casos que evolucionan a enfermedad neurodegenerativa.

4.

Rebote de sueño REM: cuándo y cómo retirar antidepresivos para el estudio de un paciente con hipersomnia

Echeverría Guibert T, Sánchez Horvath M, Miñón Fernández B, Martínez Zuluaga A, Fernández Bedoya AI

Hospital Universitario de Cruces. Bizkaia.

Introducción. Los estudios de sueño consistentes en polisomnografía y test de latencias múltiple (PSG + TLMS) son muy solicitados para descartar narcolepsia en pacientes con hipersomnia. Los criterios diagnósticos resumidos según la ICSD-3 son un promedio de latencias menor de ocho minutos y dos o más REM de corta latencia (SOREM), sin otra causa que justifique este resultado. **Caso clínico.** Mujer de 34 años, que acude por hipersomnia desde su juventud, sin cataplejía ni otra clínica sugestiva de narcolepsia. Echa siestas largas y duerme unas nueve horas. Se presentan tres estudios (PSG + TLMS) realizados a esta paciente. El primero, tomando un fármaco antidepresivo, no presentó SOREM. En el segundo, dos semanas después de una retirada rápida del antidepresivo por psiquiatría, se producen cinco SOREM. En el tercer estudio, tres meses después, sólo se observa un SOREM. En todos,

la latencia media es menor de ocho minutos. Los antidepresivos son fármacos que inhiben el sueño REM y, tras su retirada, pueden provocar rebote de dicho sueño, como probablemente ocurrió a esta paciente, que sufrió un cuadro clínico intenso (síndrome de abstinencia) tras la retirada y requirió tratamiento con una benzodiacepina. **Conclusión.** Las pruebas de sueño (PSG + TLMS) son muy útiles para el estudio de pacientes con hipersomnia. Sin embargo, hay que realizarlas en condiciones óptimas porque pueden alterarse por múltiples variables a tener en cuenta para evitar errores diagnósticos.

5.

Escápula alada: presentación de casos

Lambarri San Martín I, Sánchez Horvath M, Marcelino Salas K, Fernández Bedoya A, Echeverría Guibert T, Miñón Fernández B, Martínez Zuluaga A

Hospital Universitario de Cruces. Bizkaia.

Introducción. La escápula alada es una forma poco frecuente de presentación clínica, desencadenada por diferentes causas y motivada en la mayoría de los casos por la lesión de los nervios torácico largo (músculo serrato anterior) y espinal accesorio (músculo trapecio). Menos frecuentemente implica la afectación del nervio dorsal escapular (músculo romboides). **Casos clínicos.** Se presentan cinco pacientes que acuden al laboratorio de electromiografía con esta condición y se describen los hallazgos clínicos y electromiográficos que contribuyen a su diagnóstico diferencial. En la exploración pudo observarse desplazamiento medial y rotación asimismo medial del borde inferior, visible en reposo, que se acentuaba a la flexión anterior o presionando contra resistencia, correspondiente a debilidad del serrato anterior, y desplazamiento lateral del ángulo superior con hombro caído, poco expresivo en reposo, con limitación de la abducción lateral del hombro, correspondiente a debilidad del trapecio. La neurografía y la electromiografía de aguja delimitan objetivamente la lesión del territorio afectado,

su gravedad y evolución temporal. En relación a las posibles causas, destaca el origen traumático en uno de los casos, relación con sobrecarga física en el trabajo en dos casos, entrenamiento físico en deportista en un caso y probable relación con mecanismo de tracción por uso de mochilas pesadas en otro. **Conclusión.** Aunque poco frecuente, la escápula alada implica una importante limitación funcional de la extremidad superior. Resulta esencial para un diagnóstico preciso, además de la exploración física, la realización de un estudio electromiográfico de la musculatura escapulotorácica.

6.

Miopatía crónica con denervación y disnea

Anaya Chen AB, Williams de Roux RA

Hospital Arnulfo Arias Madrid. Ciudad de Panamá, Panamá.

Objetivo. Presentar un caso que ilustra sobre la utilidad del estudio electromiográfico en un contexto clínico complejo. **Caso clínico.** Varón de 75 años, hindú, sin antecedentes de consumo de sustancias ni enfermedades crónicas, cirugías previas o antecedentes familiares de enfermedades neuromusculares. Comenzó con debilidad progresiva de miembros superiores e inferiores de predominio proximal, pérdida de peso involuntaria de 13 kg y disnea. En los últimos cuatro meses, con fasciculaciones generalizadas. Negó datos sugestivos de debilidad bulbar, signos sensitivos ni mialgias. Sin respuesta significativa a los esteroides. En el examen neurológico se objetivaron signos vitales estables, saturación del 90%, disnea y emaciación. Funciones cognitivas y nervios craneales: sin alteraciones. Fuerza muscular en miembros superiores, 4-/5 proximal y 3/5 distal, y en miembros inferiores, 4-/5 proximal y 4/5 distal, fasciculaciones y atrofia generalizada. Sensibilidad: sin alteraciones. Reflejos de estiramiento muscular: 2+ global, sin Babinski. Cerebelo: sin alteraciones. Meníngeos y atáxicos: ausentes. Biometría hemática completa y pruebas de función hepática: sin alteraciones.

nes. Creatinfosfocinasa: 786 U/L. Tomografía toracoabdominopélvica: negativa por masas. Anti-JO: negativo. Espirometría: patrón restrictivo. Electromiografía: en músculos de miembros superiores e inferiores, actividad espontánea (fasciculaciones), potenciales de unidad motora con amplitudes aumentadas y reducidas, polifasia y duración variable, reclutamiento normal o aumentado, patrón interferencial deficitario y amplitud disminuida. Músculos inervados por nervios craneales: sin alteraciones. Neurografía de miembros superiores e inferiores: potenciales motores y sensitivos de amplitud reducida. **Conclusión:** patrón miopático crónico con denervación y polineuropatía. **Conclusiones.** Al conjuntar la evaluación clínica y los estudios neurofisiológicos, la principal sospecha diagnóstica es de miopatía por cuerpos de inclusión. Existen datos altamente sugestivos de esto: sexo masculino, edad de presentación mayor a 50 años, pobre respuesta a esteroides y ausencia de afectación bulbar; sin embargo, hay datos confusos, como disnea, fasciculaciones y patrón de atrofia generalizado. Asimismo, el electromiograma en miopatía por cuerpos de inclusión presenta una combinación de hallazgos neuropáticos y miopáticos.

7.

Mutación del gen de la titina como causa de miopatía congénita grave en dos gemelas

Sánchez Horvath M, Marcelino Salas K, Llano Rivas I, Martínez González MJ, García Ribes A, Martínez Zuluaga A, Fernández Bedoya I, Lambarri San Martín I, Yurrebaso Santamaría I

Hospital Universitario de Cruces. Bizkaia.

Introducción. El gen de la titina (*TTN*) codifica la proteína más larga del ser humano y participa en importantes funciones de sostén del músculo esquelético y cardíaco, así como en el ensamblaje miofibrilar durante la miogénesis. Recientemente se han descrito mutaciones homocigotas en la isoforma fetal del gen *TTN*, causantes de miopatías congénitas graves con artrogriposis. **Caso clínico.** Primera ges-

tación gemelar monocorial-monoamniótica de padres sanos no consanguíneos. El estudio prenatal fue normal, salvo pies talipes en una de las gemelas, y el parto mediante cesárea programada a las 32 semanas. Ambas presentaban artrogriposis múltiple, babeo importante, escasos movimientos respiratorios y deformidades en huesos largos. La serie ósea demostró fracturas diafisarias de ambos húmeros. El estudio cardiológico fue normal. Los estudios metabólicos de calcio y fósforo y los valores de creatinina fueron normales. Se descartaron cromosomopatías, atrofia muscular espinal y osteogénesis imperfecta. El estudio neurofisiológico a los dos meses de vida mostraba amplitudes extremadamente bajas de los potenciales motores, con normalidad de las velocidades de conducción y relativa preservación de los potenciales sensitivos en la neurografía. Ausencia de actividad espontánea o hallazgos claramente miopáticos en el electromiograma de aguja. Finalmente, el estudio de secuenciación masiva (GenExComplete) reveló

dos variantes heterocigotas identificadas en el gen *TTN*, ambas isoformas fetales de la proteína, heredada de cada uno de los padres. En cuanto a la evolución clínica, ambas presentaban hipotonía global y requerían alimentación por sonda y ventilación nocturna no invasiva. A los ocho meses de edad, una de ellas falleció tras ingreso en la unidad de cuidados intensivos pediátricos por infección respiratoria. **Conclusión.** En un caso de miopatía congénita grave sin afectación cardíaca, es esencial tener en cuenta el contexto clínico global y deben excluirse las mutaciones en el gen *TTN*.

8.

Respuesta simpaticocutánea: valor diagnóstico en el síndrome del dolor regional complejo

Dalla Porta Acosta A, Begoña Rabanal R, Ramos Muñoz R, González López MT, Llavona Fernández R

Ibermutua. Oviedo, Asturias.

Introducción. El síndrome del dolor regional complejo (SDRC) se define como un cuadro de dolor regional (normalmente en las extremidades) a consecuencia de un traumatismo con o sin lesión nerviosa, que excede en magnitud y duración a lo previsto. Las causas de SDRC siguen sin definirse claramente. La sintomatología asocia una serie de cambios sensoriales, autonómicos, motores y tróficos, que presenta una progresión variable en el tiempo. El diagnóstico se basa en criterios de la exploración clínica y en pruebas complementarias (gammaografía ósea y termografía infrarroja). Dada la conocida afectación del sistema nervioso simpático, se propone que la respuesta simpaticocutánea tiene un valor diagnóstico y pronóstico. El presente estudio tiene como objetivo valorar la respuesta simpaticocutánea en el diagnóstico del SDRC.

Paciente y métodos. Se ha estudiado una muestra de 41 pacientes de 27-64 años que cumplían los criterios clínicos diagnósticos validados para el SDRC. La respuesta simpaticocutánea

se midió en ambas manos o pies bilateralmente y se consideró anormal una asimetría en más del 50% en la amplitud. **Resultados.** Los pacientes con sospecha clínica de SDRC presentaron una asimetría significativa para la respuesta simpaticocutánea en el 49% de los casos. De las variables estudiadas (inflamación, dolor, alodinia, sudoración, alteración de la sensibilidad termoalgésica, déficit de movilidad y parestesias) se encontró una relación estadísticamente significativa ($p < 0,05$) entre asimetría de señal simpática y sudoración, así como asimetría en la alteración termoalgésica. **Conclusión.** Numerosas son las controversias ante el diagnóstico del SDRC. El estudio demuestra que la respuesta simpaticocutánea puede ser útil en el diagnóstico del SDRC valorando la hiper/hiporreactividad simpática. El valor que aporta la respuesta simpaticocutánea podría orientar además la mejor opción terapéutica, valorar el proceso evolutivo y aportar conocimientos sobre la causa de la enfermedad.