

XXIII Reunión Anual de la Sociedad Extremeña de Neurología

Badajoz, 5 de junio de 2021

1.

Discinesias paroxísticas inducidas por el ejercicio. Reto diagnóstico, características clínicas, evolución y tratamiento

Rebollo-Lavado B^a, Roldán-García E^b, Mir-Rivera P^b, Carrillo-García F^b, Jesús-Maestre S^b, Adarmes-Gómez A^b, Macías-García D^b, Ramchandani R^a, Macías P^a, Valverde N^a, Ceberino D^a

^aSección de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
^bUnidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos. Considerar las discinesias paroxísticas en el diagnóstico diferencial de trastornos del movimiento hiperkinético. Poner en relevancia la adecuada identificación del tipo de discinesia paroxística para el abordaje terapéutico. Evidenciar la importancia del estudio genético ante la sospecha de un trastorno paroxístico del movimiento. **Material y métodos.** Presentamos el caso de un varón con diagnóstico de discinesias paroxísticas inducidas por el ejercicio. Describimos el curso, las características clínicas, la evolución y las sospechas diagnósticas planteadas. Asimismo, realizamos una revisión bibliográfica basándonos en estudios publicados recientemente. **Resultados.** Se trata de un varón de 28 años que presenta desde la adolescencia movimientos involuntarios bruscos y breves, así como posturas anómalas, que involucran de manera alternante todas las extremidades y otros segmentos corporales. Fundamentalmente, se desencadenan con la actividad física. En

ningún caso se acompañan de alteración del nivel de consciencia ni ocurren durante el sueño. Inicialmente, se le diagnosticó epilepsia mioclónica juvenil, y se encontró respuesta clínica favorable únicamente con fenitoína. Se completa el estudio con una punción lumbar donde se evidencia una hiperproteínorraquia y una hipoglicorraquia. Finalmente, se confirma el diagnóstico etiológico con la mutación del gen *SLC2A1* de carácter patogénico. **Conclusiones.** Las discinesias paroxísticas inducidas por el ejercicio constituyen un tipo de trastornos del movimiento hiperkinético infrecuente. El diagnóstico diferencial es amplio, ya que pueden imitar a eventos psicógenos, crisis epilépticas u otros trastornos del movimiento. La identificación correcta del tipo de discinesias paroxísticas pese a la superposición fenotipo-genotipo es importante para el abordaje terapéutico.

2.

Mutación en homocigosis del gen *RFC1*; CANVAS y parkinsonismo, ¿una asociación que hay que tener en cuenta?

Macías-Sedas P, Ceberino-Muñoz DJ, Constantino-Silva AB, Hariramani-Ramchandani R, Rebollo-Lavado B, Valverde-Mata N, Querol-Pascual MR

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Badajoz.

Objetivos. Realizar una aproximación diagnóstica pragmática del síndrome de CANVAS en la práctica clínica habitual. Esclarecer la posible relación entre el síndrome de CANVAS

y la disfunción del sistema dopaminérgico objetivado por DaTSCAN patológico. Valorar la utilidad del fenotipo inverso en la patología neurológica asociada a mutación en homocigosis del gen *RFC1*. **Material y métodos.** Presentación de una agregación familiar de casos y revisión de la bibliografía disponible sobre el tema descrito en los principales motores de búsqueda en neurociencias. **Resultados.** Se presenta una familia de pacientes en estudio por inestabilidad de la marcha. El caso índice es portador de la mutación en homocigosis por expansión AAGGG del gen *RFC1* asociado a síndrome de CANVAS, y presenta hallazgos compatibles con afectación de las vías dopaminérgicas nigroestriadas presinápticas izquierdas en DaTSCAN. Asimismo, se encuentra en estudio por otorrinolaringología por tos crónica, y describe trastornos de conducta del sueño REM desde hace muchos años. Presenta sensación de pérdida de audición y presión constante en el oído. El hermano del caso índice está en estudio por inestabilidad. Tienen dos tíos maternos y una abuela materna diagnosticados en el pasado de enfermedad de Parkinson idiopática. **Conclusión.** El síndrome de CANVAS es una patología infradiagnosticada, que siempre debemos considerar ante la presencia de ataxia cerebelosa, neuropatía vestibular y tos crónica. La relación entre parkinsonismo y CANVAS asociado a la mutación en homocigosis del gen *RFC1* no está claramente establecida. Estamos trabajando para interpretar si se trata de una misma entidad con implicación genética y mecanismos fisiopatológicos comunes.

3.

Ictus por cardiopatía evanescente: endocarditis trombótica no bacteriana. Objetivos

López-Gata L^a, Morales-Bacas E^a, Bermejo-Casado I^a, Moreno-Pulido S^a, Romero-Cantero V^a, Duque-Holguera M^a, García-Gorostiaga I^a, Falcón-García A^a, Portilla-Cuenca JC^a, Martínez-Acevedo M^a, Mogollón-Jiménez MV^b, Casado-Naranjo I^a

^aServicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario. Cáceres. ^bServicio de Cardiología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Objetivos. La endocarditis trombótica no bacteriana es una patología muy infrecuente. Se asocia a neoplasias, infecciones, conectivopatías, estados de hipercoagulabilidad, traumatismos locales o valvulopatías previas. Su incidencia varía entre el 0,9 y el 1,6% en series necrópsicas, y afecta a entre la cuarta y la octava décadas de la vida, sin predilección por el sexo y predominando la afectación mitral. Sus manifestaciones clínicas corresponden a las de la embolia arterial sistémica (50%), y el ictus es la más común. El diagnóstico se basa en un estudio ecocardiográfico y en la exclusión de una patología infecciosa. La anticoagulación es el tratamiento de elección. Nuestro objetivo es presentar un caso de endocarditis trombótica no bacteriana. **Material y métodos.** Caso clínico. **Resultados.** Mujer de 51 años, fumadora y en tratamiento con anticonceptivos orales. Ingresa por dificultad para expresarse y asimetría facial. En la exploración presentaba afasia motora y

paresia facial central derecha. El estudio de neuroimagen mostraba una oclusión de la arteria cerebral media izquierda en su segmento M1. Se realizaron una fibrinólisis intravenosa y una trombectomía mecánica. En el ecocardiograma transtorácico inicial se observó una masa en la válvula aórtica que desapareció tras el inicio de la anticoagulación. El estudio microbiológico fue negativo, así como el estudio de trombofilias y autoinmunidad. No se evidenció un proceso neoplásico ni una valvulopatía subyacente. En el momento del alta se mantuvo anticoagulada con acenocumarol. **Conclusiones.** La endocarditis trombótica no bacteriana es una entidad rara. En nuestro caso, el tabaquismo y la toma de anticonceptivos aumentan el riesgo protrombótico, y la trombosis valvular espontánea es excepcional. El tratamiento principal es la anticoagulación y no está bien establecida su duración.

4.

Características clínicas y resultados de nueve pacientes sometidos a estimulación cerebral profunda en enfermedad de Parkinson avanzada

Morales-Bacas E, Moreno-Pulido S, Bermejo-Casado I, López-Gata L, Duque-Holguera M, Gómez-Gutiérrez M, Rico-Cotelo M, Ortega-Martínez M, García-Gorostiaga I, Casado-Naranjo I

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario. Cáceres.

Objetivos. La estimulación cerebral profunda es la técnica de elección para el tratamiento de la enfermedad de Parkinson avanzada en pacientes menores de 70 años con fluctuaciones motoras y discinesias. **Material y métodos.** Estudio retrospectivo sobre características demográficas, clínicas y resultados de nueve pacientes sometidos a estimulación cerebral profunda en nuestra comunidad. **Resultados.** La edad media en la intervención fue de 60,55 años, con un tiempo medio de evolución de 10,8 años; seis de los nueve pacientes presentaban resonancia normal; dos, dilatación del sistema ventricular, y uno, atrofia leve. Todos los pacientes presentaron test de levodopa con mejoría mayor del 30%. El fenotipo predominante de los intervenidos fue rígidoacínético y la media de tiempo en *off* prequirúrgico fue del 41,44% del tiempo despierto. Seis de los nueve pacientes (67%) tuvieron una evolución favorable con reducción del tiempo en *off* mayor del 50%, dos no presentaron mejoría clínica significativa y uno empeoró. Se registraron dos complicaciones hemorrágicas (22%) asociadas al procedimiento, una de ellas sintomática (11%). Uno de ellos tuvo una evolución desfavorable con infección del material y su posterior retirada; otro no respondió a la intervención. Ambos presentaban una

neuroimagen con dilatación del sistema ventricular prequirúrgica. No se ha realizado ningún recambio de batería. **Conclusiones.** La eficacia de la estimulación cerebral profunda en nuestro grupo inicial de pacientes es similar a la establecida en la bibliografía. Sin embargo, la incidencia de hemorragias asociadas es mayor y ha ocurrido en dos pacientes con neuroimagen anormal, sin beneficio de la intervención en ninguno de ellos.

5.

Síndrome de Guillain-Barré tras infección por el SARS-CoV-2: a propósito de un caso

Valverde-Mata N, Rebollo-Lavado B, Macías-Sedas P, Hariramani-Ramchandani R, Ramírez-Moreno JM, Gómez-Baquero MJ, Querol-Pascual MR

Sección de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Introducción y objetivo. La infección por el SARS-CoV-2 se conoce principalmente por su clínica respiratoria; sin embargo, durante la pandemia, diversos estudios han informado de manifestaciones en el sistema nervioso en el contexto de la infección por este nuevo coronavirus; entre ellas, casos de síndrome de Guillain-Barré y sus variantes. Este síndrome es una enfermedad inflamatoria del sistema nervioso periférico, considerada la

neuropatía aguda más común en nuestro medio. El cuadro típico consiste en la tríada de parestesias ligeras en los pies y las manos, debilidad simétrica ascendente y arreflexia. En el 75% de los casos encontramos un desencadenante previo, especialmente infecciones de origen respiratorio o intestinal. **Material y métodos.** Descripción de un caso clínico atendiendo a la patogenia y la clínica de esta novedosa etiología de la enfermedad, revisando la bibliografía con el fin de dilucidar características propias de esta patología. **Resultados.** Mujer de 69 años que ingresa por neumonía bilateral con reacción en cadena de la polimerasa para el SARS-CoV-2 positiva. Preciso ingreso en la unidad de cuidados intensivos, tras el cual presentó tetraparesia, relacionada al inicio con polineuropatía del paciente crítico. En la exploración se objetivó debilidad muscular predominante a nivel distal de las extremidades, abolición bilateral de los reflejos rotuliano y aquileo, y reflejos bicipital y estilorrádial hipoactivos. El estudio neurofisiológico demostró una polineuropatía desmielinizante motora de grado moderado en los miembros inferiores. **Conclusiones.** Se debe incluir la infección por el SARS-CoV-2 dentro del espectro de posibles desencadenantes del síndrome de Guillain-Barré. Serán necesarias nuevas investigaciones para establecer una relación causal firme entre ambas entidades, así como sus criterios diagnósticos y terapéuticos.