

XVIII REUNIÓN DE LA SOCIEDADE GALEGA DE NEUROLOXÍA

Riveira, A Coruña, 21 y 22 de Mayo de 2004

COMUNICACIONES ORALES

Primera mesa 21 de mayo

SÍNDROME DE LA INGESTA NOCTURNA (NOCTURNAL EATING SYNDROME)

AI Martín ^a, J Abella ^b, FJ Vadillo ^b, M Grande ^a, M Peleteiro ^a,
M Noya ^b

^a Servicio de Neurofisiología. ^b Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. El síndrome de la ingesta nocturna se caracteriza por despertares recurrentes asociados a necesidad de comer para poder conciliar el sueño. Se presenta un paciente con dicho trastorno.

Caso clínico. Varón de 28 años, que consulta por somnolencia diurna. Refiere historia de depresión desde hace unos meses, con dificultad para conciliar el sueño, ronquidos sin apneas y no recuerda episodios de ingesta nocturna. Tiene un test de Epworth de 21. La exploración física fue normal.

Resultados. Los análisis de sangre y las pruebas de neuroimagen son normales. Se realiza estudio polisomnográfico con vídeo, que demuestra varios despertares, seguidos de ingesta de alimentos ricos en hidratos de carbono, sin relación con hipoglucemias. La eficiencia global del sueño se encontraba disminuida (60%) en relación con el incremento de los despertares.

Conclusiones. Este síndrome es una parasomnia, más frecuente en niños, que se diagnostica mediante polisomnografía. Se debe diferenciar de la anorexia nerviosa y de la bulimia. Se desconoce su etiopatogenia y no existe tratamiento específico. Se recomienda terapia conductual y fármacos serotoninérgicos y dopaminérgicos. El clonacepam y el topiramato pueden ser útiles.

ESTADO EPILÉPTICO: HALLAZGOS EN LA NEUROIMAGEN

MD Dapena, I Rodríguez, S Iglesias, J Abella, D Santos,
JM Prieto, B Ares, M Lema

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. Durante el estado epiléptico la neuroimagen puede mostrar hallazgos radiológicos característicos. Se han descrito anomalías que se correlacionan con la evolución clínica del paciente, con modificación de las mismas e incluso desaparición en los meses posteriores.

Caso clínico. Varón de 58 años con antecedentes de estado epiléptico, hace 6 años que presenta nuevo episodio. En ambas ocasiones se precedió de visión borrosa y parestesias en extremidad superior izquierda, seguidas de cefalea hemisférica derecha. Resuelto el estado, en la exploración neurológica destacaba bradipsiquia y hemiparesia izquierda. En el EEG se evidenció un trazado lento difuso con intensa actividad paroxística temporal derecha y en la RM se objetivaba alteraciones de la señal corticales en hemisferio derecho, que desaparecieron en la RM de control, hecho que coincidió con la mejoría clínica y recuperación de la hemiparesia izquierda. La PET mostró anomalías en la misma localización que las observadas en la RM.

Conclusiones. Durante el estado epiléptico se pueden producir alteraciones en las pruebas de neuroimagen, que pueden conducir a errores diagnósticos. Es importante reconocerlas para excluir otras patologías.

ESTUDIO DE LA EPILEPSIA TEMPORAL REFRACTARIA MEDIANTE ELECTRODOS INTRACRANEALES DE FORAMEN OVAL

T Artigues ^a, M Grande ^a, AL Martín ^a, S Mourente ^a, M Peleteiro ^a,
A Prieto ^b, M Iglesias ^b, J Vadillo ^c

^a Servicio de Neurofisiología Clínica. ^b Servicio de Neurocirugía. Hospital Clínico Universitario de Santiago. ^c Neurólogo SNS. UGADE. Santiago de Compostela, España.

Introducción. La monitorización prolongada con vídeo-EEG permite localizar el origen de las crisis epilépticas; en ocasiones, se necesitará la utilización de electrodos intracraneales para la mejor correlación con los hallazgos encontrados.

Casos clínicos. Presentamos dos pacientes, de 40 y 50 años, varones, con epilepsia temporal refractaria de larga evolución, que presentan: uno, lesión estructural derecha en la RM, y el otro, hipometabolismo izquierdo en la PET, y en los que el estudio de monitorización vídeo-EEG no era determinante para correlacionar con los hallazgos encontrados. En ambos casos, los hallazgos encontrados al registrar mediante electrodos intracraneales confirma la discordancia entre lesión estructural y anomalía funcional, y se observan las descargas del área mesial temporal derecha e izquierda, con lesiones izquierda y derecha, respectivamente.

Conclusión. Cualquier evidencia de alteración en los estudios de neuroimagen puede necesitar la implantación de electrodos intracraneales para conocer el origen de las crisis epilépticas.

TEST DE LATENCIAS MÚLTIPLES: REGISTRO AMBULATORIO FRENTE A HOSPITALARIO

S Mourente ^a, T Artigues ^a, AI Martín ^a, M Grande ^a, M Peleteiro ^a,
FJ Vadillo ^b

^a Servicio de Neurofisiología. ^b Neurólogo SNS. UGADE. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. El test de las latencias múltiples de sueño es el método más sensible y objetivo de medición de la somnolencia diurna y, por tanto, de gran utilidad clínica en el diagnóstico de las hipersomnias. Se trata de un registro poligráfico (EEG, EOG, EMG), de 24 horas de duración, con realización de cinco siestas de 20 minutos de duración estricta.

Pacientes y métodos. Comparamos registros, desde octubre de 2002, de pacientes que realizaron polisomnografía en este período, con el registro de sueño de test de latencias múltiples realizado posteriormente en aquellos que lo requirieron por sospecha de hipersomnia.

Resultados. Se observan en los registros domiciliarios una disminución en las latencias de inicio de sueño, así como en el número de despertares. Además, destaca una mayor eficiencia global del sueño en el estudio ambulatorio.

Conclusiones. Con el test de latencias múltiples ambulatorio conseguimos una mayor eficiencia en la prueba y un registro más objetivo. Dicha diferencia se podría atribuir al posible efecto laboratorio inherente a la monitorización hospitalaria.

LA DIFICULTAD DIAGNÓSTICA INICIAL DE LA ELA Y SU AMPLIO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

B Villamayor, M Arias, A Sesar, I Requena

Sección de Neurología. Hospital de Conxo. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. La enfermedad degenerativa de las motoneuronas puede tener un inicio muy variable (afectación de distintas poblaciones de motoneuronas superiores, inferiores o de ambas), que obliga a realizar un diagnóstico diferencial amplio, tal como ocurrió en el caso que se presenta.

Caso clínico. Un varón (41 años) consultó, en octubre de 2003, por torpeza de miembros inferiores, iniciada cuatro meses antes y con progresión paulatina, hasta determinar importante dificultad para caminar, sin alteración sensitiva ni trastornos de esfínteres. Tenía antecedentes de hepatitis y tuberculosis pulmonar, y carecía de historia familiar de padecimiento neurológico. En la exploración se demostró paraparesia espástica (3/6), clono de tobillo y signo de Babinski bilateral. Dentro de los estudios realizados inicialmente, destacamos: análisis generales, con proteinograma, inmunoglobulinas, plomo, hormonas tiroideas, B₁₂, fólico, marcadores tumorales, ECA, ANA, ANCA, anti-Ro, anti-La, anticuerpos anti-GM1, normales o negativos; PEV y PEAT, normales; LCR con leve aumento de proteínas y bandas oligoclonales negativas; serología de lúes, Lyme, HTLV-1, VIH y hepatitis (B y C), negativas; EMG normal; RM raquídea normal; la RM cerebral mostraba leve hiperseñal del haz corticoespinal posterior en secuencias T₂; estudios genéticos mitocondrial y de ataxia de Friedreich, negativos; ácidos grasos de cadena larga en suero, normal; actividad leucocitaria de arilsulfatasa-A, normal; TAC toracoabdominal, normal. En enero de 2004, el paciente se evaluó nuevamente, y se observaron fasciculaciones y leve debilidad distal de mano izquierda. Un nuevo estudio de EMG demostró deservación en músculos de cintura escapular, antebrazo y muslos.

Conclusión. Este caso es un ejemplo de enfermedad de neurona motora esporádica, con inicio en forma de paraparesia espástica rápidamente progresiva (primera neurona), que obligó a descartar un amplio abanico de enfermedades, con inclusión de enfermedades genéticas. Sólo la evolución permitió llegar a un diagnóstico clínicamente definido.

UTILIDAD DE LA NEUROIMAGEN FUNCIONAL (SPECT Y PET) EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS DEMENCIAS

S Iglesias, A Robles, A Sánchez-Salmón, J Barandela, J Abella
Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela, España.

Introducción. Cuando el análisis y la neuroimagen estructural (RM o TAC) no permiten establecer la causa probable de una demencia, y entre las sospechas etiológicas figuran entidades cuya evolución puede cambiar mediante un tratamiento específico, o cuando se precisa confirmar la 'organicidad' por motivos legales, se indica la realización de PET o SPECT. Éstas podrían detectar alteraciones antes de que aparezcan atrofia u otras lesiones en RM o TC.

Casos clínicos. Presentamos los primeros seis casos de demencia en los que se utilizaron la PET o SPECT del hospital clínico de Santiago. El análisis y la RM (5) o TC (1) no permitían establecer la causa probable. En dos casos predominaron los trastornos de conducta y no se podía excluir rentismo, y los pacientes reclamaron informe para incapacidad; en ambos se hallaron signos de enfermedad degenerativa. En una paciente con afasia progresiva desde los 42 años y EEG anormal, se detectó una degeneración cortical extensa. En un enfermo con síntomas parietales y extrapiramidales asimétricos, con puntos isquémicos subcorticales en una RM sin atrofia, la SPECT reveló el patrón de una degeneración corticobasal. Una mujer que sufrió un traumatismo craneal con coma desarrolló un deterioro progresivo; la PET hace pensar en una enfer-

medad de Alzheimer, posiblemente precipitada por el traumatismo. Otra paciente presentó un cuadro clínico de evolución tórpida, y mostró deficiencia de B₁₂ y folato, e hipotiroidismo; tras una mejoría transitoria al corregir estos defectos, siguió un lento empeoramiento; la PET demuestra la presencia de hipometabolismo cortical propio de una enfermedad de Alzheimer en evolución.

ENFERMEDAD DE PARKINSON E HIDROCEFALIA SECUNDARIA A QUISTE CEREBELOSO. PAPEL DEL SPECT

A Sesar^a, M Arias^a, I Requena^a, C Lema^b

^a Sección de Neurología. Hospital de Conxo. CHUS. ^b Sanatorio Modelo. A Coruña, España.

Introducción. La hidrocefalia puede causar un síndrome parkinsoniano, si bien suele acompañarse de trastornos cognitivos e incontinencia. Presentamos el caso de un paciente con hidrocefalia y parkinsonismo. La SPECT contribuyó al correcto diagnóstico.

Caso clínico. Un paciente de 52 años consultó por dolor en el hombro izquierdo, dificultad para manejar objetos con la mano izquierda y para movilizar la extremidad inferior izquierda al caminar. Había padecido meningitis en la infancia y tomaba 50 mg de sulpiride, desde hacía varios años, por ansiedad. Con la retirada del sulpiride y la introducción de medicación dopaminérgica, mejoró. Se realizó una RM encefálica, que mostró un gran quiste cerebeloso derecho con hidrocefalia obstructiva. Para valorar la actividad dopaminérgica de la vía nigroestriada se realizó un SPECT con bCIT, que mostró disminución del transportador de la dopamina de predominio derecho.

Conclusión. Aunque la hidrocefalia puede causar parkinsonismo, la clínica de este paciente era típica de enfermedad de Parkinson, pese a la toma de sulpiride. Por esta razón, se trató con dopaminérgicos, con muy buena respuesta. La SPECT contribuyó a confirmar el diagnóstico. Esta nueva técnica constituye un valioso instrumento para el diagnóstico de la enfermedad de Parkinson, aunque la clínica es todavía la principal herramienta.

BENEFICIO DE LA ESTIMULACIÓN SUBTALÁMICA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

A Castro^a, S Iglesias^a, JL Relova^b, B Ares^a, M Gelabert^c, A Pravos^c, MA Rodríguez^d, R Rumbo^c, M Noya^a

Unidad de Trastornos del Movimiento y Cirugía del Parkinson. ^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neurofisiología. ^c Servicio de Neurocirugía. ^d Servicio de Psiquiatría y Psicología Clínicas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. La hiperactividad del núcleo subtalámico se implica mucho en el origen de la clínica parkinsoniana. La estimulación subtalámica es una técnica de estimulación cerebral profunda de alta frecuencia, realizada en nuestro hospital desde marzo de 2000. **Objetivo.** Nos proponemos analizar el beneficio aportado al paciente con enfermedad de Parkinson avanzada.

Pacientes y métodos. Se han estudiado los 12 primeros, de los 50 pacientes intervenidos en nuestro hospital, y se ha realizado estimulación cerebral profunda subtalámica bilateral. Los candidatos a la cirugía se seleccionaron sobre la base de unos criterios de inclusión-exclusión aprobados internacionalmente y tutelados por el Ministerio de Sanidad. Se han analizado variables epidemiológicas, clínicas y funcionales, las complicaciones y el tratamiento farmacológico. Todas las variables se han analizado en período *off* y *on*, antes de la cirugía, y a los 6 y 12 meses de la intervención.

Resultados. La edad media de los pacientes fue de 53,35±10,75, y el 50% eran hombres. Se ha encontrado una mejoría significativa en las siguientes variables: puntuación media en la UPDRS, habla, trastorno postural y de la marcha, temblor, rigidez y bradicinesia, índice de Barthel, estadio de Hoehn y Yahr, y complicaciones (dis-cinesias en fase *on* y *freezing* en fase *off*). También se ha observado

una reducción significativa de la dosis media diaria de levodopa consumida, así como menor consumo de distintos fármacos anti-parkinsonianos.

Conclusión. La estimulación subtalámica en pacientes con enfermedad de Parkinson avanzada produce una importante mejoría en las manifestaciones clínicas y capacidad funcional, disminución de las complicaciones (fluctuaciones y discinesias) y una reducción en las necesidades farmacológicas. Debe considerarse el subtálamo, la diana estereotáctica de elección en el tratamiento quirúrgico.

Segunda mesa 22 de mayo

INFARTO CEREBRAL PERINATAL

G Suárez ^a, J Naveiro ^b, M Martín ^a, MA Rodríguez ^a

^a Servicio de Pediatría. ^b Unidad de Neurología. FP Hospital da Barbanza. Riveira, España.

La etiopatogenia del infarto cerebral en el feto y en el neonato es todavía una incógnita. El momento de instauración, la implicación de factores maternos, fetales y placentarios, y la existencia de una probable predisposición genética permanecen en discusión. Algunos niños que van a presentar hemiplejía pueden tener un período libre de síntomas en el transcurso del primer año de vida. Presentamos nuestros casos clínicos y revisamos el papel que desempeña la detección precoz de signos sutiles de afectación neurológica en lactantes y las pruebas de neuroimagen a la hora de diagnosticar este cuadro clínico.

PROPTOSIS MONOCULAR POSICIONAL DE INSTAURACIÓN SUBAGUDA

E Cebrián ^c, JR Rodríguez-Álvarez ^a, A Noya ^b, P Suárez-Gil ^a, MC Amigo ^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. Pontevedra. ^c Universidad de Vigo. Vigo, España.

Caso clínico. Mujer de 74 años, remitida a consulta por un cuadro de siete meses de evolución de proptosis de ojo izquierdo, que aparece al adoptar posición declive de la cabeza y desaparece al recuperar la posición vertical. Ha aumentado en intensidad. No se acompaña de dolor ni de alteraciones visuales. No se aprecian datos de focalidad neurológica, ni quemosis/inyección conjuntival. Se ausculta soplo carotídeo derecho. En sus antecedentes no refiere traumatismo craneal ni otra patología reciente de interés. Aqueja cefalea occipital de características tensionales. La TC cerebral, según técnica habitual, no revelaba patología intracraneal o intraorbitaria de interés. Al realizar cortes coronales con la cabeza en posición declive, emerge una masa de 3 cm intraorbitaria y retroocular, que se vacía al cambiar de posición. La RM confirma la existencia de una malformación venosa infraorbitaria.

Conclusión. Reseñamos este caso por lo inusual de la clínica y lo infrecuente de su etiología. Se discuten las implicaciones terapéuticas.

VALOR DE LA TOMOGRAFÍA DE EMISIÓN DE POSITRONES (PET) PARA LA DETECCIÓN DE CÁNCER PRIMARIO EN PACIENTES CON METÁSTASIS CEREBRALES

M Alonso-Alonso ^a, J Sánchez-Herrero ^a, A Rodríguez-Regal ^a, B González-Giráldez ^a, M Lázaro-Quintela ^b, J Gómez-Alonso ^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Oncología Médica. Complejo Hospitalario Universitario Xeral-Cies. Vigo, España.

Introducción. En un 16-35% de los pacientes con metástasis cerebrales no es posible encontrar el cáncer primario a pesar de realizar

una batería amplia de pruebas complementarias. Existen evidencias de que la PET corporal con 18F-fluorodesoxiglucosa (18FDG-PET) puede ser de utilidad en esta búsqueda, como demostró el siguiente caso.

Caso clínico. Mujer de 76 años con alteraciones conductuales, disfasia y trastorno de la marcha de presentación subaguda. En la neuroimagen se detectaron varias lesiones heterogéneas, que captaban contraste, localizadas en zonas profundas del hemisferio cerebral izquierdo. Los exhaustivos estudios de sangre y líquido cefalorraquídeo, al igual que la TAC toracoabdominopélvica, la mamografía y dos endoscopias digestivas, no detectaron datos sugestivos de neoplasia primaria. Una posterior biopsia cerebral se informó como tejido cerebral normal. A los tres meses de ingreso, tras varias complicaciones hospitalarias, se decidió realizar una 18FDG-PET corporal, y se observaron lesiones hipermetabólicas pulmonares y óseas. Una biopsia dirigida confirmó la existencia de un carcinoma de pulmón indiferenciado de células grandes.

Conclusión. La 18FDG-PET corporal es una valiosa herramienta en la búsqueda de tumores primarios en casos de metástasis cerebrales de origen desconocido. Su empleo precoz puede evitar exploraciones invasivas o inútiles y facilitar un abordaje terapéutico correcto y sin demora.

XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA SIN XANTOMAS Y CON RM ENCEFALOMEDULAR NORMAL

M Arias ^a, C Quinteiro ^c, I Requena ^a, A Sesar ^a, S Arias-Rivas ^a, I Pereiro ^b

^a Sección de Neurología. ^b Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital de Conxo.

^c Fundación Gallega de Medicina Genómica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. La xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad, de herencia autosómica recesiva, producida por mutaciones en el gen YP27A1 (cromosoma 2q33), que produce déficit de la enzima 27-esterol-hidroxilasa. Sus manifestaciones clínicas varían y, ante la ausencia de xantomas tendinosos y la normalidad de la neuroimagen, el diagnóstico puede resultar difícil, tal como ocurrió en la familia que se presenta.

Casos clínicos. Dos hermanas, de 24 y 30 años, operadas de cataratas subcapsulares en la infancia, consultaron por trastorno de la marcha, de inicio en la segunda década. La de mayor edad presentaba diarreas y tuvo crisis comiciales en la infancia; ambas tenían trastornos psiquiátricos, con rasgos obsesivos y depresivos. La exploración mostró en las dos: talla corta, pie cavo, paraparesia espástica, ataxia de línea media y marcha de talones dificultosa. Los estudios de TC y de RM cerebral, espinal y de tendones aquileos, resultaron normales. Los potenciales evocados motores y somatosensoriales estaban alterados. El colestanol sérico estaba muy elevado. Se descubrieron dos mutaciones en el gen CYP27A1 (Q197X y R362C) en ambas hermanas. Se inició tratamiento con ácido quenodesoxicólico.

Conclusiones. En todo paciente con cataratas congénitas, debe descartarse la xantomatosis cerebrotendinosa, mediante determinación de colestanol y estudio genético. Esto permitirá un tratamiento precoz con ácido quenodesoxicólico.

CADASIL: DESCRIPCIÓN DE LOS DOS PRIMEROS CASOS GALLEGOS CON CONFIRMACIÓN GENÉTICA

I. Requena ^a, M. Arias ^a, F. Barros ^b, A. Sesar ^a, S. Arias-Rivas ^a, I. Pereiro ^c

^a Sección de Neurología. Hospital de Conxo. ^b Fundación Gallega de Medicina Genómica. ^c Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital de Conxo. CHUS. Santiago de Compostela, España.

Introducción. El acrónimo CADASIL designa a una arteriopatía cerebral subcortical, de herencia autosómica dominante, con infar-

tos y leucoaraisis; se produce por alteraciones en el gen *nocht3*, codificador de una proteína transmembrana, que forma parte de un sistema de señales que controlan el crecimiento celular. Se presentan los dos primeros casos gallegos con diagnóstico genético, que comparten la misma mutación.

Casos clínicos. Caso 1: mujer (60 años), que ingresa en diciembre de 2001 por pérdida de fuerza en pierna derecha. Antecedentes personales: neumonía con derrame pleural en 1995; hemiparesia izquierda en 1999. Antecedentes familiares: madre fallecida de meningitis a los 53 años; padre fallecido de IAM a los 74 años. Del primer ingreso en otro centro tenía realizados estudios de TC (hipodensidad difusa de sustancia blanca) y RM cerebrales (hiperseñales en T₂ y FLAIR, difusas y confluentes, que afectaban a sustancia blanca, núcleos grises y tronco cerebral) y angiografía cerebral (normal), además de LCR (proteínas de 53 mg/dL y bandas oligoclonales negativas). La exploración demostró: funciones superiores normales; lenguaje normal; hemiparesia izquierda (3/5) y paresia de pierna derecha (4/5); hiperreflexia en miembros inferiores; Babinski bilateral. Los estudios de TAC y RM resultaron superponibles a los previos, sin alteraciones en la RM-difusión. Los potenciales evocados visuales demostraron aumento de latencias. Caso 2: varón (46 años), que ingresa para estudio de episodios de cefalea y adormecimiento de hemicara y brazo derechos. Antecedentes: hipercolesterolemia e intervención de varices. Su madre murió de IAM. Exploración neurológica normal. TAC: hipodensidades cerebrales periventriculares. RM: áreas de hiperseñal en tronco, sustancia blanca y tálamos en T₂ y FLAIR. Ecocardiograma, ECG-Holter y eco-Doppler carotídeo, normales. El estudio genético demostró en ambos pacientes (habían nacido en el mismo pueblo y compartían un apellido) una mutación C499T en el exón 4 del gen *nocht3*, traducida en un cambio ARG141CYS en la proteína.

Conclusiones. Cuadros de ictus isquémicos repetidos o migrañas con déficit neurológicos transitorios pueden ser las únicas manifestaciones del CADASIL, y faltan los trastornos emocionales y la demencia. Se debe sospechar ante los hallazgos de la RM y la ausencia de los factores de riesgo vascular clásicos. El estudio genético, si resulta positivo, confirma el diagnóstico; la biopsia cutánea tiene una sensibilidad inferior al 50%; la todavía escasa disposición de los anticuerpos monoclonales anti-*nocht3* condiciona que la inmunohistoquímica sea poco accesible.

HETEROTOPIA PERIVENTRICULAR NODULAR DIFUSA Y SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: ASOCIACIÓN CON MUTACIÓN NOVEDOSA DEL GEN FLN1

M Seijo-Martínez, M Castro, P Gómez-Garre, E Gutiérrez-Delgado, JM Serratosa

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra.

Servicio de Neurología. Fundación Jiménez-Díaz. Madrid, España.

Introducción. Hemos comunicado previamente la asociación familiar de heterotopia periventricular nodular bilateral con el síndrome Ehlers-Danlos hiper móvil (III)-like. Tras el estudio genético, hemos encontrado una nueva mutación en gen de la FLN1 que segrega en combinación con ambos síndromes.

Pacientes y métodos. Mediante historia clínica y exploración física se realizó el diagnóstico del síndrome de Ehlers-Danlos. El estudio mediante neuroimagen con TAC y RM cerebral confirmó el diagnóstico de heterotopia periventricular nodular difusa. El estudio genético del gen FLN1 localizado en el cromosoma Xq28 se realizó mediante secuenciación directa y análisis de polimorfismos RLFP.

Resultados. El árbol genealógico indica una herencia ligada al cromosoma X, y todas las afectadas eran mujeres. Una paciente tuvo un aborto varón, y un hijo falleció a las pocas horas de vida con malformaciones graves. La presentación clínica fue de epilepsia en dos pacientes, y hemorragia subaracnoidea en otra. Una paciente

carecía de síntomas neurológicos específicos. El análisis de gen FLN1 resultó en la identificación de una nueva mutación, un cambio C > T (Ala128Val) en el exón 3, que segrega en combinación con ambos síndromes.

Conclusión. Identificamos una novedosa mutación del gen FLN1 en una familia con heterotopia periventricular nodular difusa y síndrome Ehlers-Danlos hiper móvil (III)-like. La filamina, además de una función sobre la migración neuronal, parece desempeñar un papel en el desarrollo mesodérmico y del tejido conectivo.

EVOLUCIÓN DE LA DEMANDA DE PRUEBAS NEUROGENÉTICAS A LA FUNDACIÓN GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA

MJ Sobrido, B Quintáns, F Barros, F Domínguez, A Carracedo
Fundación Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela, España.

Introducción. Desde su inauguración en 1997, la Unidad de Medicina Molecular –actualmente Fundación Galega de Medicina Xenómica (FGMX)– ha atendido solicitudes de pruebas genéticas procedentes de 76 centros públicos y privados, fundamentalmente de Galicia.

Objetivo. Analizar la evolución de la demanda de tests genéticos por parte de la comunidad neurológica, con el fin de dar una mejor respuesta a las necesidades asistenciales.

Pacientes y métodos. Revisión retrospectiva de la base de datos de la FGMX. Se recogieron los tests solicitados por año y centro solicitante.

Resultados. En la actualidad se realizan en la FGMX más de 100 pruebas genéticas distintas, de las que 18 corresponden a entidades neurológicas que se analizan de forma estandarizada en el laboratorio, 12 síndromes neuropediátricos y tres tests hematológicos con relevancia en patología vascular cerebral. Entre las solicitudes hay cinco pruebas neurológicas que no se realizan en nuestro laboratorio y se han remitido a laboratorios externos. Además, se ha recibido solicitud de estudio genético para otras 20 enfermedades neurológicas que en el momento actual no se analizan de rutina o cuyo análisis está en proceso de estandarización en la FGMX.

Resultados. De 12.734 solicitudes recibidas hasta marzo de 2004, 1.115 (8,76%) corresponden a pruebas neurológicas o neuropediátricas, porcentaje que va del 0,88% en 1997 al 11% en el primer trimestre de 2004, y se mantiene, en general, alrededor del 8%. Las pruebas más solicitadas fueron: enfermedad de Huntington (164 casos), neuropatías hereditarias (144), ataxias espinocerebelosas (73), enfermedades mitocondriales (57) y ataxia de Friedreich (56). La distribución de las solicitudes por centros fue: Complejo Hospitalario de Pontevedra 168 (15,1%), Hospital de Conxo 157 (14,1%), Hospital Xeral-Cies 73 (6,5%), Hospital do Meixoeiro 46 (4,1%), Hospital Xeral-Calde 39 (3,5%), Complejo Hospitalario Cristal-Piñor 35 (3,1%), Hospital Juan Canalejo 24 (2,2%), Arquitecto Marcide 21 (1,9%), Hospital de Burela 20 (1,8%), Hospital Clínico de Santiago 19 (1,7%), Hospital Naval de Ferrol tres (0,3%), POVISA tres (0,3%), Hospital comarcal do Barbanza uno (0,1%). Se remitieron desde otros servicios distintos de Neurología 293 casos (26,3%), desde otro laboratorio 63 (5,7%), desde servicios de Neurología de fuera de Galicia 15 (1,3%) y desde centros privados 135 (12,1%). Para seis de las 20 entidades cuyo diagnóstico molecular no se encuentra estandarizado en el laboratorio, hemos recibido cinco o más solicitudes y su implementación constituye un objetivo prioritario.

Conclusiones. 1. La demanda de pruebas genéticas en Neurología se ha mantenido estable en los últimos años. 2. En Galicia existe una gran variabilidad de la demanda de tests genéticos en función del centro. 3. El volumen y heterogeneidad de solicitudes de estudios genéticos hace necesario planificar de manera racional la incorporación de nuevas pruebas y su aplicación en la práctica asistencial.

COMUNICACIONES PÓSTER

Primera mesa
21 de mayo

RM CEREBRAL EN UN CASO DE HIPOPARATIROIDISMO POSQUIRÚRGICO

C Pérez-Sousa^a, V Trasancos^b, H Álvarez^b, FJ López-González^a, R De la Fuente^a, M Macías^a, JM Aldrey^a, JL Díaz-Valiño^c^a Neurología. ^b Medicina Interna. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide-Nova Santos. Ferrol. ^c Sección de Neurorradiología. Complejo Hospitalario Juan Canalejo. A Coruña, España.

Caso clínico. Mujer de 67 años que consulta por alteración del comportamiento. A los 19 años se operó de bocio con tiroidectomía parcial. Desde hacía 20 años estaba diagnosticada y tratada de una psicosis paranoide. Tres años antes de consultarnos había comenzado con crisis de tetania, por lo que se detectó hipocalcemia y recibía tratamiento desde entonces con calcio y vitamina D, con mejoría de la clínica psiquiátrica. Semanas antes de la consulta presenta un cuadro confusional agudo reversible y la familia nos refiere deterioro en sus funciones cognitivas en los últimos meses. El MEC de Lobo era de 25/35, con fallos de orientación y memoria reciente. Se disponía de un TAC cerebral que mostraba extensa y difusa calcificación vermianocerebelosa, en núcleos grises de la base, pulvinares del tálamo y sustancia blanca hemisférica (subcortical, perivascular y periventricular). De forma inesperada, esta imagen se manifiesta en la RM cerebral como una leucoencefalopatía (hiperintensa en T₂) con cambios quísticospongiformes y una afectación de la sustancia gris profunda que aparenta gliosis y depósito de hierro (hipointensa en T₂).

Conclusión. Esta discordancia TAC/RM se explica por la señal que las sales cálcicas muestran en función de su edad y concentración.

PARKINSONISMO SECUNDARIO A ENFERMEDAD DE FAHR

A Pato-Pato^a, I Cimas-Hernando^a, JR Lorenzo-González^a, M Velasco^b^aSección de Neurología. ^bSección de Radiodiagnóstico. Hospital Povisa de Vigo, España.

Caso clínico. Paciente de 61 años, que refiere lentitud de movimientos y sensación de agarrotamiento de 2 años de evolución y curso lentamente progresivo. En la exploración física destaca hipomimia, bradicinesia generalizada de predominio en hemicuerpo derecho, rigidez en rueda dentada bilateral con signo de Froment, y marcha a pequeños pasos arrastrando los pies. Pruebas complementarias: las pruebas básicas de laboratorio, con inclusión de calcio y fósforo, y sedimento de orina, fueron normales, así como las determinaciones de hormonas tiroideas, paratohormona, cobre, ceruloplasmina, vitamina B₁₂, folatos y la serología luética. La TC craneal mostró extensas calcificaciones en ganglios basales bilaterales, centros semiovais y núcleos dentados.

Conclusión. La enfermedad de Fahr consiste en calcificaciones simétricas, localizadas principalmente en los ganglios basales y el cerebelo, asociadas a trastornos neurológicos variados, y los más frecuentes son los trastornos del movimiento de tipo extrapiramidal.

SÍNDROME DE LA SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

JR Lorenzo-González^a, I Cimas^a, A Pato^a, M Velasco^b, M Hortas^b^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Radiología. POVISA. Vigo, España.

Caso clínico. Paciente de 26 años, que acudió por primera vez a nuestro centro en el año 1997 por cefalea. Se realizó estudio de neuroima-

gen, que reveló una alteración global de la sustancia blanca cerebral. La paciente, desde esa fecha, presentaba episodios de cefalea o crisis convulsivas coincidiendo con disgustos o procesos infecciosos banales. En noviembre de 2002, ingresó por estado epiléptico parcial. En la actualidad está encamada y tetrapléjica. Cada vez que presenta un episodio infeccioso o febril intercurrente presenta crisis comiciales.

Conclusión. Después de múltiples estudios y de descartar enfermedades de la sustancia blanca, concluimos que nos encontramos ante esta enfermedad de reciente descripción (Van der Napp, 1997).

MIELINÓLISIS CENTRAL PONTINA TRAS QUIMIOTERAPIA CON CISPLATINO

I Cimas^a, A Pato^a, JR Lorenzo^a, C Romero^b, C Almansa^b^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Oncología. POVISA. Vigo, España.

Caso clínico. Presentamos el caso de un paciente de 74 años que, tras someterse a seis ciclos de quimioterapia con cisplatino, para tratamiento de un carcinoma gástrico, presenta alteración de la natremia, agitación y estupor. En la RM cerebral se objetiva una imagen típica de mielinólisis central pontina. Ésta se produce por alteraciones electrolíticas en relación con hiponatremia y su rápida corrección.

Conclusión. La intensa hidratación que requieren los pacientes en tratamiento con cisplatino puede favorecer la aparición de este cuadro, sin obviar una toxicidad directa sobre la sustancia blanca que puede provocar la quimioterapia con este fármaco.

ESTADO EPILÉPTICO:

ESTUDIO DESCRIPTIVO EN UNA SERIE DE 52 PACIENTES

I Rodríguez, S Iglesias, M Blanco, J Abella, D Santos, B Ares, MD Dapena, M Lema, M Noya

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Objetivo. El estado epiléptico (EE) es una urgencia neurológica que requiere diagnóstico y tratamiento precoz. Nuestro objetivo es analizar la repercusión clínica de esta entidad en nuestro medio.

Pacientes y métodos. Se han estudiado los pacientes ingresados consecutivamente en nuestro servicio por EE desde enero de 2001 a marzo de 2004. Se han analizado retrospectivamente variables epidemiológicas, clínicas y registrado las complicaciones, recurrencias y situación funcional.

Resultados. Se incluyeron 54 pacientes con una edad media de 65,2 ± 19,2 años (53,7% hombres). Representaron el 2,5% de los ingresos en nuestro servicio. El 44% tenían antecedentes de epilepsia y el 60% lesión cerebral orgánica, y la más prevalente fue la enfermedad cerebrovascular (31,5%). La duración media del EE fue de 114,81 ± 229,6 horas y el tipo más frecuente el no convulsivo. El 38,9% se trataron con valproato o fenitoína asociados a una benzodiazepina y un 24,1% precisaron varios fármacos antiepilépticos. El 29,6% de los pacientes presentaron al alta secuelas neurológicas y el EE recurrió en el 11,1%. Durante el seguimiento fallecieron 21 pacientes (38,8%), 12 (22,2%) de ellos durante el ingreso.

Conclusiones. El EE es una entidad con alta morbilidad en nuestro medio, heterogénea en su etiología y su expresividad clínica, con una tasa baja de recurrencias.

EPILEPSIA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE UN SÍNDROME DE SNEDDON

B Giráldez^a, AR Regal^a, M Alonso^a, D Muñoz^a, B Sopeña^b, A Zulaica^c, J Gómez-Alonso^a^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Medicina Interna. ^c Servicio de Dermatología. Hospital Xeral-Cies. Vigo, España.

Introducción. El síndrome de Sneddon se manifiesta en el 90% de los casos por alteraciones cutáneas y en el restante 10% por acci-

dentes cerebrovasculares. El 19% de los casos presenta, en el curso de la enfermedad, crisis epilépticas; sin embargo, éstas no se describen en la literatura como síntoma inicial de síndrome de Sneddon, tal como ocurrió en nuestro caso.

Caso clínico. Paciente de 55 años de edad que, a los 42 años, debutó con episodios breves de sensación de olor desagradable, que remitieron con carbamacepina. Tres meses más tarde sufrió un episodio de hemiparesia izquierda transitoria y dos años después, varios episodios de vértigo de características centrales. A los 52 años presentó lesiones cutáneas eritematosas y violáceas fijas en tronco y miembros superiores, junto con fenómeno de Raynaud. Estudio inmunológico (incluidos ACA y anti-beta2GPI): negativo. Biopsia cutánea: compatible con livedo reticular (dermis papilar con luces amplias, vasos con proliferación subendotelial y rodeados de algunos linfocitos, sin trombos de fibrina ni daño vasculítico). EEG: puntas y ondas agudas temporales izquierdas. RM: atrofia cerebral, áreas de leucoaraiosis periventricular y pequeños infartos lacunares en tálamo y protuberancia.

Conclusiones. El presente caso cumple los criterios diagnósticos de síndrome de Sneddon y demuestra que una epilepsia –presumiblemente secundaria a isquemia cerebral silente– puede ser su forma de presentación.

ESTADO EPILEPTICO POSPARTO SECUNDARIO A SANGRADO DE UN CAVERNOMA CEREBRAL

AR Regal, M Alonso, B Giráldez, D Muñoz, J Gómez-Alonso
Servicio de Neurología. Hospital Xeral-Cies. Vigo, España.

Introducción. Aunque se ha visto que las hormonas sexuales femeninas pueden influir en la actividad de los angiomas *in vitro*, no se ha demostrado una mayor tendencia al sangrado durante el embarazo. Por otra parte, los angiomas cavernosos se presentan con hemorragia cerebral entre un 16 y un 65%, y con crisis epilépticas entre un 20 y un 79%, según las distintas series. Sin embargo, no aparece descrito en la literatura el debut como estado epiléptico, tal como ocurrió en nuestro caso.

Caso clínico. Mujer de 37 años de edad, con antecedentes familiares de cavernomatosis cerebral y cuatro hijos nacidos de partos vaginales. En el noveno mes de embarazo comienza con movimientos involuntarios de hemicuerpo derecho, por lo que ingresa en el hospital y se decide realización de cesárea. Horas después entra en estado epiléptico parcial, que remite con fenitoína y ácido valproico. La analítica era normal, excepto por la existencia de hipoproteïnemia e hipoalbuminemia. La TAC cerebral demostraba una pequeña lesión hiperdensa en región frontoparietal izquierda. En la RM cerebral se observaba la existencia de tres cavernomas, uno de ellos frontoparietal izquierdo con sangrado.

Conclusiones. El presente caso puede sugerir que el embarazo sea un factor de riesgo de sangrado en las pacientes con cavernomatosis cerebral. El estado epiléptico puede ser la manifestación inicial de una cavernomatosis cerebral.

HIPERHOMOCISTEINEMIA E ICTUS ISQUÉMICO

P Suárez-Gil^a, MC Amigo^a, M Ferreiro^a, JR Rodríguez-Álvarez^a, E Cebrián^b

^a Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. ^b Universidad de Vigo. Vigo, España.

Introducción. Los niveles séricos moderadamente elevados de homocisteína se han asociado con el riesgo de enfermedad vascular (trombosis venosa profunda, enfermedad arterial periférica, cardiopatía e ictus isquémico). En el caso de ictus, no hay consenso a la hora de considerar la elevación moderada de la homocisteína como un factor de riesgo independiente.

Objetivo. Comprobar si la homocisteïnemia es un factor de riesgo para el ictus isquémico.

Pacientes y métodos. Hemos determinado la homocisteína plasmática en dos muestras, una en fase aguda y otra al menos 15 días después del ictus, en 44 pacientes menores de 55 años con ictus isquémico, que han ingresado durante el último año.

Resultados. Se determinó la homocisteína en dos muestras en 44 pacientes con ictus isquémico, de los cuales en 13 se confirmó elevada en la segunda muestra. Entre estos pacientes, hemos encontrado: seis con ictus aterotrombóticos, dos con lacunares, uno con infarto silente, tres con lesiones de sustancia blanca y uno con infarto aterotrombótico y lesiones de sustancia blanca.

Conclusiones. El 30% de los pacientes con cifras elevadas de homocisteína confirmada en una segunda determinación, una vez pasada la fase aguda del ictus, no presentaban otros factores de riesgo vascular, lo que sugiere que la hiperhomocisteïnemia es un factor de riesgo independiente para ictus isquémico.

Segunda mesa 22 de mayo

DETERIORO COGNITIVO AGUDO Y LEUCOENCEFALOPATÍA FRONTAL COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ARTERITIS TEMPORAL

DA García-Estévez^a, M Marín-Sánchez^a, L Boutureira-Toja^b, S López-Facal^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de UCI. Hospital Juan Canalejo. A Coruña, España.

Introducción. La arteritis de la temporal (AT) o arteritis de células gigantes es una vasculitis sistémica con manifestaciones del sistema nervioso central y periférico, y la principal complicación es la neurooftalmológica; es infrecuente la enfermedad cerebrovascular, y raras las manifestaciones neuropsiquiátricas, en especial la presentación como demencia.

Caso clínico. Paciente de 84 años, hipertensa bien controlada con bisoprolol, que consulta por trastorno de conducta y deterioro cognitivo de dos semanas de evolución. Desde hacía tres meses presentaba una cefalea holocraneal con ligero síndrome general. Cuando ingresa, la paciente está apirética y normotensa, y en la exploración general destacan ambas arterias temporales engrosadas y sin pulso. En el examen neurológico la paciente presentaba bradipsiquia, desorientación, labilidad emocional, *grasping* bilateral, y deterioro cognitivo con MME 12/35, y el resto de la exploración era normal. La VSG era 77 mm/h. Se descartó apropiadamente las causas clásicas de demencias secundarias. El LCR presentaba ligera hiperproteïnorraquia (67 mg/dL), ausencia de células malignas, y negatividad de los cultivos y serologías. La RM cerebral mostró una hiperseñal difusa en la sustancia blanca bifrontal y en el lóbulo parietal izquierdo. El EEG registró focalidad irritativa paroxística en las regiones frontales. La biopsia de la arteria temporal se diagnosticó de AT. La paciente se trató con 60 mg de prednisona, y presentó recuperación clínica completa y normalización de la neuroimagen. **Conclusión.** La presencia de leucoencefalopatía, a pesar de describirse en otras vasculitis sistémicas, no la hemos encontrado asociada en la literatura científica con la AT. Se discute la probable fisiopatología de aquella en el seno del proceso inflamatorio que nos ocupa.

ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES EN ASOCIACIÓN CON ICTUS AGUDO SIMULTÁNEO MULTIFOCAL

I Limas, M Castro, M Seijo-Martínez

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. Pontevedra, España.

Introducción. La arteritis de células gigantes (ACG) es una vasculitis granulomatosa que afecta a vasos de mediano y gran calibre, predominantemente a las arterias extracraneales. Es casi exclusivo de mayores de 50 años de edad. Las manifestaciones más frecuen-

tes son la cefalea, arteria temporal dolorosa, polimialgia reumática y claudicación mandibular, pero hasta el 40% de los pacientes no presentan síntomas clásicos. La enfermedad cerebrovascular se considera como la principal causa de muerte, pero el ictus agudo es una complicación poco reconocida de esta enfermedad.

Caso clínico. Paciente de 81 años, con dislipemia, cardiopatía isquémica y polimialgia reumática. En el contexto de un cuadro constitucional de 4 meses de evolución, presenta bruscamente alteración del lenguaje y hemiparesia derecha. También refería pérdida de agudeza visual. 10 días después presenta hemiparesia y déficit sensitivo izquierdos. Existía anemia microcítica con Hb 8,3 g/dL y velocidad de sedimentación de 53 mm; la proteína C reactiva era de 6,7 mg/dL. La RM cerebral (secuencias T₂) mostraba áreas de hiperintensidades en región parietal posterior derecha y hemisferio cerebeloso izquierdo, con aumento de señal en las secuencias de difusión, lo que indica la coexistencia de varias lesiones en fase aguda. La angio-RM reveló varias zonas estenóticas del segmento M2 de la arteria cerebral media (ACM) derecha. La biopsia de la arteria temporal confirmó ACG. El paciente se trató con corticoides, con mejoría total de los déficit focales, excepto la agudeza visual.

Conclusiones. El interés de este caso es doble. 1. Paciente con ACG que presenta ictus agudo multifocal simultáneo. 2. Coexistencia de estenosis de la ACM. Es probable que el mecanismo fisiopatológico del ictus sea por embolismos arterioarteriales, ya que la extensión intradural de la enfermedad es infrecuente. No descartamos que la estenosis arterial intracraneal sea secundaria a la ACG. Aunque es poco frecuente, la ACG debe considerarse como causa tratable de ictus, por lo que su diagnóstico debe ser precoz.

NEUROPATÍA SENSITIVA DEL TRIGÉMINO EN RELACIÓN CON INTERFERÓN ALFA

J Marey-López^a, E Rubio-Nazábal^a, P Álvarez-Pérez^b, S López-Facal^a, A Martínez-Figueroa^c, P Rey del Corral^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Atención Primaria. ^c Servicio de Neurofisiología. Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo. La Coruña, España.

Introducción. La neuropatía sensitiva del trigémino es un trastorno infrecuente caracterizado por alteraciones sensitivas en el territorio de una o más ramas de este nervio. Se han descrito, según la evolución, formas agudas y crónicas y, según la etiología, formas idiopáticas y secundarias (inflamatorias, vasculares o lesiones estructurales). En las formas crónicas se encuentra una elevada incidencia de pacientes con trastornos inmunológicos. Presentamos el caso de un paciente con neuropatía sensitiva del trigémino de evolución crónica inducida por tratamiento con interferón alfa; en nuestra revisión es el segundo caso comunicado en la literatura (Medline 1996-2004 Descriptores: *trigeminal nerve, neuropathy, interferon*).

Caso clínico. Paciente varón de 53 años, que se remite por su médico de cabecera en septiembre 2003 por acorchamiento e hipoestesia de la hemicara derecha, sin dolor facial ni otra clínica neurológica acompañante, de instauración lenta 1 mes después de iniciar tratamiento con interferón alfa, en 1998, para hepatitis crónica C. Desde entonces, la sintomatología se mantiene sin mejoría ni empeoramiento. Entre sus antecedentes destaca hepatopatía crónica por virus C y ser portador de virus B, sin datos de replicación activa. Se mantuvo en tratamiento con interferón alfa-2^a en dosis bajas durante un año y se obtuvo negativización de la PCR-VHC con buena tolerancia, a excepción de la clínica neurológica. La exploración física general no reveló hallazgos de interés y en la neurológica destacaba afectación puramente sensitiva (hipoestesia no disociada) de las tres ramas del V par derecho, sobre todo V2 y V3, con disminución del reflejo corneal derecho; el resto de la exploración neurológica fue rigurosamente normal. En los análisis de laboratorio se descartaron todas las posibles patologías relacionadas. La RM craneal y cervical, normales. El estudio electrofisiológico (EMG, reflejos maseterinos y *blink reflex*) confirmaron un defecto periférico aferente de conducción del V par derecho.

Conclusiones. Sugerimos que el interferón ha podido inducir daño neuronal por mecanismo inmune y conducir a las manifestaciones clínicas de este paciente. Existen varias comunicaciones de afectación de pares craneales en relación con tratamiento de interferón y en todos ellos se postula un mecanismo etiopatogénico inmune, aunque no haya podido demostrarse hasta el momento. A pesar de no poder descartarse una presentación idiopática, el efecto neuropático ampliamente conocido del interferón alfa, así como la frecuente asociación de la neuropatía sensitiva del trigémino a enfermedades del tejido conectivo y enfermedades inmunológicas diversas, hacen del mecanismo propuesto la hipótesis más probable.

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2. ESTUDIO CLINICORRADIOLÓGICO

S López-Facal^a, D García-Estévez^a, P Álvarez-Pérez^b, M Marín-Sánchez^a, J Díaz-Valiño^c

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Medicina Familiar. ^c Servicio de Neuroradiología. Hospital Juan Canalejo. A Coruña, España.

Introducción. La NF tipo 2 es una enfermedad autosómica dominante causada por la mutación del gen supresor tumoral NF 2 localizado en el cromosoma 22. Son frecuentes las mutaciones y el 50% de los pacientes no tiene antecedentes familiares de la enfermedad. Clínicamente, se caracteriza por la presencia de múltiples tumores del sistema nervioso central –schwannomas vestibulares bilaterales, que constituyen el hecho patognomónico de la enfermedad, y otros como meningiomas, ependimomas– y periférico, anomalías oculares y alteraciones de la piel.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón que, sin antecedentes familiares, inicia la enfermedad a los 17 años, con inestabilidad en la marcha y sordera progresiva. Posteriormente, desarrolla pérdida de fuerza en las cuatro extremidades, amiotrofias globales y múltiples tumores subcutáneos dolorosos diseminados. En los últimos años de su vida presenta crisis convulsivas generalizadas, que se controlaron fácilmente con difenilhidantoína y episodios de dificultad respiratoria. En la exploración destacaba cifoescoliosis, inteligencia intacta, sordera, estrabismo convergente, con parálisis de ojo derecho en abducción y nistagmo hacia la izquierda, ptosis palpebral izquierda, hipofonía marcada, pérdida de fuerza 4/5 proximal y 2/5 distal con pie caído bilateral, abolición de la sensibilidad profunda y disminución de la sensibilidad superficial en miembros inferiores, marcha parapareética sólo posible con ayuda y antiequino izquierdo. En los estudios realizados destacaba: analítica completa normal, EMG/VC con polineuropatía sensitivomotora desmielinizante. RM cerebral: presencia de tumores en ambos nervios vestibulares, nervios ópticos, motor ocular común izquierdo, trigémino derecho, harmartoma en circunvolución frontal derecha, quiste aracnoideo en cisterna cuadrigeminal y múltiples lesiones intramedulares en unión bulbo cervical. RM medular: múltiples masas extramedulares e intradurales a lo largo del canal raquídeo. Durante la evolución se trató con radiocirugía intracerebral y extirpación de un neurinoma dorsal, que producía compresión medular. El paciente, después de llevar una vida laboral activa como administrativo, aunque precisaba silla de ruedas en el último año, falleció de insuficiencia respiratoria tras 20 años de enfermedad.

Conclusión. La NF tipo 2 es una enfermedad poco frecuente y nos parece de interés describir la sintomatología clínica, la evolución y los especialmente llamativos hallazgos radiológicos de nuestro enfermo.

SÍNDROME DE WYBURN-MASON

E Rubio-Nazábal^a, S López-Facal^a, P Álvarez-Pérez^c, J Marey-López^a, E García-Cervigón^b, P Rey del Corral^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neuroradiología. Hospital Juan Canalejo. ^c Medicina de Familia. Consultorio La Torre. La Coruña, España.

Introducción. El síndrome de Wyburn-Mason es un raro desorden neurocutáneo caracterizado por la presencia de malformaciones

vasculares, que afecta estructuras cerebrales, retina y cara. Las manifestaciones clínicas aparecen tempranamente, con afectación ocular en forma de exoftalmos y deterioro visual unilateral, angioma en cara de distribución trigeminal ipsilateral y manifestaciones neurológicas en forma de hemorragia subaracnoidea y epilepsia, aunque los síntomas y signos neurológicos varían según la localización y extensión de las malformaciones arteriovenosas.

Caso clínico. Presentamos el caso de un paciente que, a la edad de 14 años, consulta por cuadro de dolor periocular y pérdida de agudeza visual en ojo derecho. El paciente, desde los tres meses de edad presentaba una lesión cutánea en hemicara derecha y episodios de epistaxis recidivantes por fosa nasal derecha. En la exploración destacaba una lesión macular de estirpe angiomasosa en hemicara derecha, que abarcaba el territorio maxilar superior y periorbitario, exoftalmos en ojo derecho con disminución de agudeza visual, y en fondo de ojo marcada dilatación y tortuosidad vascular en la retina. En los estudios realizados destacaban un TAC cerebral que mostraba una malformación vascular en fosa posterior y una arteriografía cerebral que demostraba una gran malformación vascular, que incluía el hemisferio cerebral derecho, vermis cerebral, placa tectal y parte del tálamo posterior en el lado derecho. Además, se apreciaba una malformación vascular a lo largo del nervio óptico derecho, que llegaba hasta la órbita. El enfermo se diagnosticó de síndrome de Wyburn-Mason y se sigue en consultas externas. Durante el seguimiento ha presentado disminución de agudeza visual en ojo derecho y síndrome cerebeloso e hidrocefalia secundaria a la malformación de fosa posterior, que requirió válvula de derivación. El paciente, sometido a tratamiento endovascular, permanece desde hace años en situación estable.

Conclusión. El síndrome de Wyburn-Mason es un síndrome neurocutáneo, excepcionalmente descrito en la literatura, que debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de las facomatosis. Presenta una exploración radiológica, oftalmológica y cutánea características y su pronóstico va a depender fundamentalmente del desarrollo de hemorragias secundarias a la rotura de las malformaciones vasculares cerebrales.

HIPO DIABÓLICO

J Abella^a, FJ Vadillo^a, JM Prieto^a, S Iglesias^a, A Álvarez^b, M Lema^a, M Noya^a

^a Servicio de Neurología. Fundación Neurológica Compostelana. ^b Servicio de Digestivo. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. El hipo (*singultus*) consiste en contracciones espasmódicas intermitentes del diafragma y músculos accesorios respiratorios, que finalizan súbitamente con el cierre de la glotis. Se clasifica en agudo (menos 48 horas), persistente (entre 48 horas y 2 meses) e intratable (más 2 meses). Presentamos un paciente con hipo intratable o diabólico.

Caso clínico. Varón de 73 años, que consulta por hipo incoercible desde hace 14 años, ocasionalmente acompañado de vómitos. Era más frecuente en invierno, con mejoría en verano, aunque desde hace 2 años es continuo. La exploración física, por lo demás, es

normal. Análisis de sangre, RM encefálica y EEG-Holter son normales. En la Rx de tórax y TAC torácico se observa bocio endotorácico. La RM cervical muestra cervicoartrosis de C3 a C6 sin afectación medular. La endoscopia digestiva revela pequeña hernia de hiato. Se realiza lobectomía tiroidea izquierda con mejoría transitoria del hipo. Posteriormente, se trata con gabapentina, baclofeno y cinitaprida, con escaso beneficio.

Conclusiones. El hipo crónico es una patología rara. Se desconoce su fisiopatología, aunque existen tres hipótesis: manifestación de un reflejo gastrointestinal vagal, equivalente mioclónico originado en las olivas inferiores y núcleo rojo, y vestigio de un reflejo primitivo. Se han empleado numerosos tratamientos farmacológicos, aunque pueden necesitarse procedimientos quirúrgicos, como la frenicectomía.

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS ASOCIADAS A EVENTO CORONARIO AGUDO EN PACIENTES NO SUBSIDIARIOS DE CUIDADOS INTENSIVOS

JA Díaz-Peromingo^a, J Naveiro^b, J Sánchez-Leira^a, F García-Suárez^a, J Saborido^a, M Iglesias-Gallego^a, R Puerta^a, I Villamil^a, MJ Fernández-Ameneiros^a

^a Servicio de Medicina Interna. ^b Unidad de Neurología. Hospital da Barbanza. Riveira, España.

Introducción. Los pacientes ancianos con evento coronario agudo, en ocasiones, se atienden en la planta de Medicina Interna y no en una Unidad de Cuidados Intensivos (UCI), en virtud de ciertas variables como son edad y enfermedades asociadas. Nuestro objetivo es revisar las complicaciones neurológicas sufridas por este tipo de pacientes durante la fase aguda del infarto de miocardio.

Pacientes y métodos. Revisión retrospectiva de las historias de 34 pacientes admitidos en nuestro servicio con el diagnóstico de evento coronario agudo, no susceptibles de UCI por su avanzada edad o enfermedades concomitantes. Revisamos las complicaciones neurológicas registradas.

Resultados. De los 34 pacientes, 12 murieron durante la hospitalización. Las causas de su no ingreso en UCI fueron la edad avanzada (cinco casos), demencia avanzada concomitante (siete) y neoplasia avanzada (nueve). En un caso la familia del paciente rechazó que se trasladase a UCI. En total se registraron cuatro complicaciones neurológicas durante el postinfarto de nuestros pacientes: tres ictus isquémicos (uno de carótida común y dos de cerebral media), en un paciente con edad avanzada y en dos con neoplasia previa, y un ictus hemorrágico (de cerebral media) en un paciente con neoplasia previa. Dos de los pacientes con ictus isquémico fallecieron y la complicación neurológica fue la desencadenante del fallecimiento.

Conclusiones. 1. En nuestra serie se evidenciaron complicaciones neurológicas asociadas al postinfarto de miocardio en cuatro pacientes, lo que supone el 11,76% del total. 2. Las complicaciones neurológicas se produjeron más frecuentemente en pacientes con neoplasia avanzada. 3. No se produjo ninguna complicación neurológica aguda en los pacientes con demencia avanzada conocida. 4. La mortalidad derivada de las complicaciones neurológicas fue del 50% en nuestros pacientes.