

PÓSTERS

1.

CAMPTOCORMIA: DESCRIPCION CLINICOPATOLÓGICA DE UNA SERIE DE 23 PACIENTES

M.L. Viguera^a, J.M. Martínez^a, A. Sanjuán^b, A. Rovira^c, I. Ojanguren^d, G. Ribera^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Traumatología. ^c Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona. ^d Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Objetivo. Analizar las características clínico-patológicas de 23 pacientes afectados de degeneración grasa de la musculatura paravertebral, detectada en la resonancia magnética (RM).

Pacientes y métodos. Se estudiaron 23 pacientes (4 varones y 19 mujeres), con una edad media de 71 años (54-84), que presentaron degeneración grasa de la musculatura paravertebral. Se realizó una exploración clínica descartando posibles patologías relacionadas. En 21 casos se dosificaron las enzimas musculares. Se practicó RM dorsolumbar a la mayoría de los pacientes y, en algún caso, cervical. Se realizó biopsia muscular en 20 casos.

Resultados. Un total de 16 pacientes presentaron camptocormia como síntoma predominante y 12 dolor lumbar y claudicación en la marcha. La CK fue moderadamente elevada en tres casos y la LDH en uno, mientras que en 16 casos fue normal. El EMG presentó características miopáticas en 4 ocasiones, actividad espontánea en una y fue normal en 13. La RM mostró en todos los casos degeneración grasa de la musculatura paravertebral. La biopsia muscular objetivó rasgos miopáticos en 14 pacientes, cambios mínimos inespecíficos en 4 y atrofia de fibras tipo II en dos.

Conclusiones. La degeneración grasa de la musculatura paravertebral causa una postura en flexión de la columna o camptocormia, de aparición en edades avanzadas y en relación con diferentes patologías, siendo lo más frecuente, una distrofia muscular. Los estudios de laboratorio son normales en la mayoría y el EMG y la biopsia muscular son, en ocasiones, inespecíficos. La RM muestra degeneración grasa de la musculatura paravertebral, de predominio dorsolumbar.

2.

TEST DE DIAGNÒSTIC CLÍNIC PER A LES MIOPATIES MITOCONDRIALS

J.L. Becerra^a, A. Galán^b, G. Pintos^c, R. Álvarez^a, M. Serichol^a, J. Coll-Cantí^a

^a Servicio de Neurología. ^b Departamento de Bioquímica. ^c Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Objectiu. Es proposa un nou sistema de diagnòstic clínic per a la detecció de pacients amb miopaties mitocondrials tinguin o no hiperlactacidèmia, basat en la medició de la saturació d'oxigen durant un exercici aeròbic sota condicions controlades.

Subjectes i mètodes. S'han estudiat 11 controls sans i 6 pacients amb miopatia mitocondrial: 1 Kearns-Sayre, 2 MELAS, 1 MERFF, 1 Madelung i 1 amb miopatia amb fatiga i abundants fibres *ragged red* a la biòpsia de múscul. Test aeròbic: es va demanar que fessin

contraccions isomètriques amb la mà cada segon amb un interval d'un segon de descans durant 3 minuts i al 40% de la màxima força. La potència muscular es va mesurar amb un dinamòmetre tipus Jamar connectat a un sistema digital Data-Limk-DLK800 de Biometrics. Es va mesurar el lactat i saturació d'oxigen a sang venosa avantcubital en els temps 0, 1, 2, 3 i 4 minuts.

Resultats. La desaturació d'oxigen mitjana per als controls una vegada restada la del temps 0 va ésser -27 (1 min), -26 (2 min), -27 (3 min) i 5 (4 min). En els pacients amb malalties mitocondrials, els valors varen ser de -7, +1, +4, +1, +7 i +10, per als mateixos temps. La concentració de lactat en ambdós grups sota aquestes condicions d'exercici no va mostrar diferències significatives.

Conclusions. El test d'exercici aeròbic fet sota les condicions abans esmentades, i mesurant la desaturació d'oxigen, és un bon sistema de cribatge i detecció de les malalties mitocondrials, ja que no es produeix la desaturació d'oxigen del grup control i en la mostra presentada en aquest treball la sensibilitat és del 100%.

3.

PRESENTACIÓ ATÍPICA D'ENCEFALOPATIA HIPERTENSIVA

T. Delgado, D. Cánovas, J. Estela, G. Ribera

Unidad de Neurología. Hospital Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

Introducció. La encefalopatia posterior reversible (PRES) és una síndrome clínico-radiològica caracteritzada per cefalea, crisis comicials, alteració del nivell de consciència i trastorns visuals associat a edema a substància blanca i còrtex occipitoparietal en la neuroimatge. Les causes més freqüents són encefalopatia hipertensiva, eclàmpsia i tractament immunosupressor. És característica la reversibilitat del quadre amb un control precoç de la tensió arterial i la retirada del tractament immunosupressor.

Cas clínic. Dona de 72 anys amb antecedents d'arteritis de la temporal en tractament amb corticoides i sense història prèvia d'hipertensió arterial. El dia de l'ingrés presenta cefalea matutina i visió borrosa, objectivant-se tensió arterial de 240/150 mmHg, amb posterior crisi tònic-clònica generalitzada, essent remesa a urgències. L'exploració neurològica després del període postcrític mostrava ceguesa cortical bilateral i paraparèsia 2/5, sense afectació del nivell de consciència. En la TC es detectaven zones de lleu hipoatenuació en porcions superficials d'ambdós lòbuls occipitals i parietals mostrant per ressonància a T₂ hipersenyal subcortical a aquest nivell. Les seqüències de difusió eren suggestives d'edema vasogènic. Es va iniciar tractament anticomercial amb fenitoïna i hipotensor amb enalapril, amb bona resposta sense necessitat de retirar corticoides. A les 24 hores es va resoldre el quadre clínic amb aparició d'al·lucinosis visuals que es van autolimitar en 3 dies. En el control radiològic destacava una important reducció de l'edema subcortical.

Conclusions. Presentem un cas de PRES per encefalopatia hipertensiva amb clínica atípica donada la presència de florida simptomatologia neurològica incloent paraparèsia amb conservació del nivell de consciència. El PRES s'ha associat amb vasculitis i malalties del teixit connectiu (PAN, Wegener, LES...) en les quals apareix una disfunció de l'endoteli vascular secundària a la hipertensió arterial, a la insuficiència renal aguda i als fàrmacs citotòxics utilitzats en aquestes patologies. No hem trobat associació amb l'arteritis de la temporal. Alguns autors opinen que els corticoides poden afavorir o desencadenar la síndrome, sobretot associats a ciclosporina, i també representen una de les causes d'hipertensió arterial

secundària. Malgrat la seva utilitat en l'edema vasogènic, en el cas de la PRES la seva eficàcia és discutida. La PRES constitueix una veritable urgència mèdica, ja que precisa un inici precoç del tractament per evitar un dany neuronal irreversible.

4.

MALALTIA DE CREUTZFELDT-JAKOB LATERALITZADA: UNA FORMA D'INICI?

J. Díaz-Manera^a, E. Martínez-Hernández^a, M. Mateo^b,
L. Sans^c, E. Manzanares^d, A. Láiz^b, M.J. Rey^e

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Medicina Interna. ^c Servicio de Nefrología. ^d Servicio de Cuidados Intensivos. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. ^e Banco de Tejidos Neurológicos. Hospital Clínic. Barcelona

Introducció. La malaltia de Creutzfeldt-Jakob espontània es pot presentar amb quadres clínics diversos. S'han descrit afectacions exclusives del sistema piramidal, símptomes extrapiramidals, ocular i alteracions conductuals de forma aïllada.

Cas clínic. Presentem una pacient de 82 anys d'edat que pateix 2 episodis bruscos de pèrdua de coneixement, orientats inicialment com sincopals. Després d'un nou episodi de similars característiques es detecta dèficit motor a l'hemicòs esquerre. La RM cranial mostra hiperintensitat cortical difusa a l'hemisferi dret a les seqüències en difusió. S'orienta inicialment com lesió isquèmica d'origen desconegut. La pacient presenta un deteriorament cognitiu ràpidament progressiu associat a síndrome pseudobulbar motiu pel qual consulta al nostre centre. A l'ingrés s'observa greu deteriorament cognitiu de característiques còrtico-subcorticals, síndrome pseudobulbar, dèficit motor espàstic i sensitivitat a l'hemicòs esquerre i paratonia oposicionista a les quatre extremitats amb mioclonies de predomini a l'hemicòs esquerre. Es realitza TC craneal que no mostra lesions després d'un mes d'inici de la clínica. S'orienta el cas com deteriorament cognitiu ràpid, associat a quadre piramidal i mioclonies. Es realitza punció lumbar que mostra proteïna 14-3-3 positiva. L'EEG mostra triplets de puntes-ones de forma difusa. La pacient empitjora ràpidament i als 15 dies de l'ingrés és *exitus*. S'ha realitzat estudi neuropatològic que es compatible amb malaltia de Creutzfeldt-Jakob amb patró immunohistoquímic de PrP resistent de tipus sinàptic.

Conclusions. La malaltia de Creutzfeldt-Jakob presenta una gran heterogeneïtat clínica, especialment a les fases inicials. L'inici amb clínica piramidal o extrapiramidal asimètrica ha estat descrit a la literatura científica en nombroses ocasions. Els pacients evolucionen de forma ràpida i presenten en fases avançades deteriorament cognitiu, piramidalisme bilateral i mioclonies difuses de forma general, si bé l'existència de símptomes extrapiramidals, oculars i crisis comicials no és infreqüent. Els estudis radiològics mostren típicament hiperintensitat als ganglis basals (putamen-caudat) i corticals, que poden ser unilaterals exclusivament. S'han descrit evolucions diverses: desaparició de les troballes radiològiques, afectació unilateral mantinguda o disseminació i afectació bilateral. En els casos amb mioclonies unilaterals, l'EEG pot mostrar només alteracions a l'hemisferi contralateral. La presentació de forma asimètrica de símptomes piramidals i extrapiramidals progressius, l'asimetria a les troballes radiològiques i de l'EEG no descarten la possibilitat de malaltia de Creutzfeldt-Jakob. La ràpida progressió dels símptomes ens pot ajudar a fer el diagnòstic.

5.

LES INTERACCIONS ENTRE FÀRMACS ANTIEPILEPTICS I QUIMIOTERAPÈUTICS PODEN CAUSAR INSUFICIENT CONTROL DE LES CRISIS COMICIALS, INSUFICIENT TRACTAMENT QUIMIOTERAPÈUTIC I TOXICITATS EXAGERADES

L. Dorado^b, M. Falip^c, C. Balaña^d, J.L. Becerra^b, I. Isern^b,
N. Pérez de la Ossa^b, C. Guerrero^b, L. Ispuerto^b, L. Grau^b,
S. Baranbio^a, M. Codina^b

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Introducció. Les interaccions entre fàrmacs antiepileptics (FAE) i quimioterapèutics poden causar insuficient control de les crisis comicials, insuficient tractament quimioterapèutic i toxicitats exagerades.

Objectiu. Presentar tres pacients amb tumors cerebrals i epilèpsia. **Casos clínics.** Cas 1: home de 58 anys amb epilèpsia criptogènica de 10 anys d'evolució. Freqüència de crisis: 2 anuals. A partir d'un trastorn de llenguatge progressiu en forma d'afàsia es va diagnosticar lesió expansiva parieto-occipital dreta que va resultar ser la metàstasi d'un carcinoma bronquial. Va iniciar-se tractament amb radioteràpia holocraneal i per reparació de les crisis comicials va afegir-se valproat al seu tractament antiepileptic (oxcarbamacepina). Posteriorment va iniciar tractament quimioterapèutic amb cisplatí i gemcitabina, que va haver de suspendre's per leucopènia i plaquetopènia repetides. Cas 2: home de 32 anys, sense antecedents d'interès que arran d'una crisi parcial complexa (dificultat articulació del llenguatge) amb generalització secundària es va diagnosticar de glioma temporal esquerre d'alt grau. Va iniciar-se tractament amb fenitoïna i per recidiva de crisi després de la cirurgia, s'afegí gabapentina. Durant la primera tanda de tractament quimioterapèutic (pauta vincristina + procarbina + temozolamida) va presentar un augment de la seva freqüència de crisis, essent els nivells de PHT infraterapèutics. Cas 3: home de 29 anys que arran d'una crisi parcial motora dreta va diagnosticar-se d'un oligoastrocitoma anaplàsic frontal esquerre. Va iniciar tractament amb levetiracetam. No ha patit un augment de crisis comicials durant la quimioteràpia.

Conclusions. El valproat augmenta la toxicitat hematològica del tractament quimioterapèutic, impeding la finalització del cicle terapèutic. Els quimioterapèutics inductors enzimàtics disminueixen l'eficàcia dels FAE que es metabolitzen per via hepàtica.

6.

FIBROELASTOMA PAPIL·LAR ASSOCIAT A FORAMEN OVAL PERMEABLE I ANEURISMA DEL SEPTE INTERAURICULAR EN UN PACIENT AMB MÚLTIPLES INFARTS CEREBRALS

C. García^a, D. Cánovas^a, O. Fàbregues^a, I. Anguera^b

^a Unidad de Neurología. ^b Unidad de Cardiología.

Hospital Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

Introducció. El fibroelastoma papil·lar és un tumor infreqüent i benigne. Es localitza en un 75% sobre la vàlvula aòrtica o mitral i molts casos són assintomàtics, encara que poden provocar embolismes a la circulació cerebral, sistèmica o coronària. Presentem un cas de probable fibroelastoma papil·lar que a més associa un foramen oval permeable (FOP) amb aneurisma del sept interauricular (ASA), i que va debutar amb dos infarts cerebrals simultanis de territoris diferents.

Cas clínic. Pacient de 42 anys amb antecedents de tabaquisme d'1 paquet/dia i esquizofrènia que controla amb haloperidol, que és portat a urgències per hemiparèsia dreta recuperada i afàsia d'expressió. Exploracions complementàries: TAC cranial: infart isquèmic a territori de PICA dreta. Anàlisi amb hemograma, bioquímica, coagulació, serologia luètica i estudi immunològic: normal.

Eco-Doppler TSA i ecocardiograma transtoràcic normals. Ecocardiograma transesofàgic: imatge sesil, no pediculada i fixa de 5 mm de diàmetre adherida a l'extrem del vel anterior de la vàlvula mitral a la cara auricular suggestiva de fibroelastoma papil·lar i presència de foramen oval permeable amb aneurisma del septe interauricular. Una TAC de control va demostrar a més un infart hemorràgic cortical frontal esquerre. Es va indicar anticoagulació permanent i va ser donat d'alta amb lleu afàsia motora.

Conclusions. De les dues causes potencials de cardioembolisme, l'ASA amb FOP és la més coneguda, mentre que la capacitat d'embolisme del fibroelastoma sembla estar en relació principalment de la mobilitat del tumor. Encara que la cirurgia és una opció, creiem que l'anticoagulació en aquest cas constituïria el tractament d'elecció.

7.

ALTERACIONS EN LA DIFUSIÓ EN EL COMA HIPOGLICÈMIC

L. Grau, I. Isern, N. Pérez de la Ossa, L. Ispuerto, J.L. Becerra, M. Millán

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Introducció. La hipoglicèmia pot ocasionar alteracions a la difusió. S'han descrit alguns casos clínics i existeixen estudis experimentals en models animals que objectiven aquestes troballes. Presentem un pacient en coma hipoglicèmic i alteracions a la difusió.

Cas clínic. Home de 61 anys amb hipertensió arterial, diabetis mellitus dependent d'insulina, i infart isquèmic crònic de l'artèria cerebral posterior dreta. Ingressa per disminució del nivell de consciència de 12 hores d'evolució. A l'exploració física s'objectiva Glasgow 5, tetraparèsia flàccida amb reflexes oculocefàlics i cornials conservats i Babinski bilateral. A Urgències s'objectiva glicèmia capil·lar de 40 mg/dL. Es realitza TC cranial: infart antic d'artèria cerebral posterior dreta. RM cranial: lesions hiperintenses en difusió a corona *radiata* dreta i mesencèfal amb restricció a l'ADC sense objectivar-se a la seqüència FLAIR. Punció lumbar normal sense evidenciar-se signes d'infecció. Tòxics negatius. El pacient no va recuperar el nivell de consciència malgrat normalitzar-se la glicèmia. Va morir als pocs dies de l'ingrés a causa d'una infecció respiratòria.

Conclusions. El coma hipoglicèmic pot produir alteracions en la difusió amb restricció del mapa d'ADC, sense alteracions a la seqüència FLAIR. Les lesions observades a la difusió són pronòstiques de l'evolució clínica.

8.

EPILEPSIA, INFARTS ISQUÈMICS MÚLTIPLES I ANEURISMA GEGANT DE L'ARTÈRIA CEREBRAL MITJA: CLÍNICA I TRACTAMENT

C. Guerrero, M. Millán, M. Codina, M. Lozano, J.L. Becerra, I. Isern, N. Pérez de la Ossa, L. Dorado, L. Ispuerto, L. Grau, A. Dávalos

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Introducció. Presentem el cas d'un pacient que va debutar amb crisis comicials en relació a la presència d'un aneurisma gegant de l'artèria cerebral mitja (ACM) amb infarts isquèmics múltiples.

Cas clínic. Pacient de 35 anys, natural de Gàmbia, amb antecedents de paludisme a la infància, que va ingressar al Servei de Neurocirurgia derivat des d'altre centre per crisis comicials tònico-clòniques generalitzades de debut i una lesió ocupant d'espai a la TC cranial localitzada a la fosa temporal esquerra amb edema perilesional. Es va iniciar tractament amb àcid valproic endovenós, amb bon control de les crisis. Durant la seva estada a planta el pacient va presentar afàsia motora i hemiparèsia braquial dreta (mà parietal), co-

mentant-se el cas amb el Servei de Neurologia. La RM cranial amb angio-RM va objectivar una imatge que suggeria un aneurisma gegant trombosat en la trifurcació de l'ACM esquerra amb nombrosos infarts isquèmics corticals aguts a territori superficial de l'ACM esquerra. Es va iniciar tractament amb aspirina en dosis de 300 mg/dia. Es va realitzar ASDIA que mostrà amputació de la primera branca de la bifurcació de l'ACM, sense visualitzar-se l'aneurisma, suggerint dita imatge que pogués estar trombosat. Durant el seguiment del pacient va millorar de l'afàsia i la hemiparèsia i no va tornar a presentar crisis comicials. Als 11 mesos de seguiment clínic es va repetir la RM cranial/angio-RM, on es va objectivar reducció de la mida de l'aneurisma (< 1 cm) amb desaparició de l'edema vasogènic adjacent i sense nous infarts isquèmics. El ASDIA de control confirmà que l'aneurisma continuava trombosat, i donada la bona evolució clínica, es va decidir continuar amb el mateix tractament.

Conclusions. Existeixen múltiples formes de presentació clínica dels aneurismes gegants intracranials trombosats. Aquests poden ser motiu de lesions cerebrals isquèmiques, crisis comicials en relació a la isquèmia cerebral, edema perilesional o una lesió ocupant d'espai. El tractament amb antiagregants i fàrmacs antiepilèptics pot ser efectiu per el seu control clínic.

9.

VASCULITIS AÏLLADA DEL SISTEMA NERVIÓS CENTRAL: A PROPÒSIT D'UN CAS

L. Ispuerto, L. Grau, N. Pérez de la Ossa, I. Isern, M. Millán, D. Escudero

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

Introducció. Les vasculitis, i entre aquestes la primària del sistema nerviós central (SNC), són una causa poc freqüent d'ictus isquèmic. Presentem el cas d'una malalta jove que experimentà dos infarts isquèmics occipitals bilaterals secundaris a l'esmentada etiologia.

Cas clínic. Pacient de 48 anys, fumadora i sense altres factors de risc vascular que, després d'una setmana de cefalea sobtada bifrontal, presenta un dèficit neurològic isquèmic agut del territori de l'artèria cerebral posterior (ACP) dreta. A les 48 hores d'iniciar-se tractament antiagregant, esdevé una nova focalitat aguda de localització occipital contralateral. La RM cranial (difusió) inicial confirmà un infart isquèmic agut de l'ACP dreta. A la RM de control a les 48 hores va aparèixer un nou infart isquèmic agut occipital contralateral. Al Doppler transcranial inicial s'objectivà l'absència de flux a l'ACP dreta, amb un augment de velocitats a l'artèria cerebral mitja esquerra, essent la detecció de *shunt* dreta-esquerra negativa. L'angio-RM mostrà una disminució de calibre de totes les artèries intracranials, amb dilatacions postestenòtiques. A l'estudi immunològic destacà una lleu elevació d'ANA i antifosfolípids. L'ECG, l'eco-Doppler de TSA, les serologies i els marcadors tumoral resultaren normals.

Conclusions. 1. La vasculitis aïllada del SNC és una entitat infreqüent a considerar en pacients joves amb ictus isquèmics; 2. Les manifestacions inicials solen ser cefalea i dèficits neurològics focals, amb absència de febre i artromiàlgies (típics d'altres vasculitis); 3. Els exàmens complementaris no invasius no estableixen el diagnòstic, i són crucials l'arteriografia i la biòpsia leptomeníngia; 4. Els corticoides i la ciclofosfamida constitueixen la base del tractament.

10.

COMPONENT VASCULAR DE LA DEPRESSIÓ EN LA MALALTIA D'ALZHEIMER: COMPARACIÓ DE CINQ CRITERIS DIAGNÒSTICS

S. López-Pousa, J. Vilalta-Franch, J. Garre-Olmo, A. Turón-Estrada, I. Pericot-Nierga, R. Feijóo-Lorza, M. Lozano-Gallego, M. Hernández-Ferrándiz, O. Soler-Cors

Unitat de Valoració de la Memòria i les Demències. Institut d'Assistència Sanitària. Parc Hospitalari Martí i Julià. Edifici Santa Caterina.

Introducció. Molt sovint la depressió d'inici tardà apareix associada a diferents anomalies cerebrovasculars. A més, també és una manifestació freqüent en la malaltia d'Alzheimer (MA). L'ús de diferents criteris diagnòstics per a la depressió podria haver contribuït a aquestes troballes inconsistents pel que fa al component vascular de la depressió en la MA. L'objectiu d'aquest treball és estudiar el component vascular de la depressió en pacients amb MA utilitzant cinc sistemes diferents de classificació per a la depressió.

Pacients i mètodes. Estudi transversal de 491 pacients amb demència tipus Alzheimer d'acord amb els criteris NINCDS-ADRDA. La depressió es va diagnosticar mitjançant cinc sistemes de classificació (CIM-10, DSM-IV, CAMDEX, PDC-AD, NPI). Els factors de risc vasculars es van avaluar utilitzant l'escala modificada de Hachinski (excloent els ítems de 'depressió' i 'preservació relativa de la personalitat').

Resultats. La presència de depressió (independentment dels criteris diagnòstics) es va correlacionar amb una elevada puntuació de l'escala de Hachinski i amb antecedents de malaltia psiquiàtrica. Es va dur a terme una anàlisi de regressió logística multivariant per a la depressió (presència o absència) per a cada grup de criteris diagnòstics utilitzant com a variables independents la puntuació de l'escala modificada de Hachinski, l'edat, el sexe, el temps d'inici de la demència, els antecedents de malaltia psiquiàtrica, la puntuació de l'escala de Blessed i la puntuació del NPI. Tots els models de regressió logística van incloure la puntuació de l'escala modificada de Hachinski.

Conclusions. El component vascular mesurat amb l'escala modificada de Hachinski es va associar positivament amb la depressió, independentment dels criteris diagnòstics utilitzats. Aquestes troballes aporten consistència a la hipòtesi sobre la depressió vascular en pacients amb malaltia d'Alzheimer en què se suggereix que els mecanismes cerebrovasculars podrien estar implicats en les manifestacions depressives.

11.

SÍNDROME DE DOWN I HEMORRÀGIA INTRACEREBRAL

M. Martínez-Corral, S. Martínez-Ramírez, L. Molina-Porcel, A. Lleó

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducció. Presentem un cas clínic d'hemorràgia intracerebral secundària a angiopatia amiloide cerebral en un pacient amb síndrome de Down. Revisem l'associació de síndrome de Down, malaltia d'Alzheimer, angiopatia amiloide i hemorràgia intracerebral.

Cas clínic. Home de 49 anys, síndrome de Down, que ingressa per hemiparèsia dreta secundària a hematoma frontoparietal esquerre. Des de fa un any presenta deteriorament cognitiu respecte el seu estat previ i no té altres antecedents d'interès. La RM cerebral és compatible amb múltiples focus d'hemorràgia en diferents estadis evolutius.

Conclusions. En la trisomia 21 es produeix una sobreexpressió de la proteïna precursora de l'amiloide. Aquest fet s'ha relacionat amb l'aparició de malaltia d'Alzheimer i d'angiopatia amiloide cerebral. El deteriorament cognitiu i la malaltia d'Alzheimer són fenòmens molt freqüents en la síndrome de Down però, tot i que la ma-

nifestació clínic més freqüent de l'angiopatia amiloide és l'hemorràgia lobar recurrent, només hem trobat quatre casos descrits d'hemorràgia intracerebral espontània en síndrome de Down. Aquest fet fa pensar en: a) Manca de diagnòstic; b) Esperança de vida curta; c) Menor presència d'altres factors de risc cardiovascular en aquesta població; i d) Existència d'altres factors genètics implicats en l'hemorràgia: al·lèls de l'apolipoproteïna ε4.

Conclusions. En la síndrome de Down, la sobreexpressió de la proteïna precursora de l'amiloide s'ha relacionat amb el deteriorament cognitiu progressiu i l'angiopatia amiloide, però en la predisposició al sagnat cal pensar en altres factors genètics i ambientals. Aquests factors en estudi, especialment els al·lèls de l'apolipoproteïna ε4, són fonamentals per comprendre l'etiopatogènia de l'hemorràgia recurrent en l'angiopatia amiloide cerebral.

12.

NEUROPATÍA SENSITIVA TRIGEMINAL SECUNDARIA A ARTERIA TRIGEMINAL PERSISTENTE

A. Martínez-Domeño^a, L. San Román^b

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neurorradiología.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducción. La neuropatía sensitiva trigeminal es una entidad poco frecuente que se caracteriza por trastornos sensitivos en una o más ramas trigeminales. Presentamos un caso clínico de un paciente que presentaba clínica sensitiva en territorio trigeminal de 2 años de evolución.

Caso clínico. Paciente varón de 43 años que presenta desde hace 2 años hipoestesia en territorios V2 y V3 izquierdos, con episodios de minutos de duración de parestesias peribucales izquierdas. No refiere dolor ni zona gatillo. Presenta antecedentes de hipertensión arterial, dislipemia, diabetes mellitus tipo II y artropatía de caderas. A la exploración presenta hiporreflexia corneal izquierda e hipoestesia en segunda y tercera ramas trigeminales izquierdas, con normalidad a la exploración de los maseteros; resto de la exploración neurológica y sistémica sin alteraciones. En la analítica destaca la presencia de hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia, con estudio inmunológico dentro de la normalidad. En la RM se aprecia una variante anatómica de la normalidad vascular consistente en una arteria trigeminal persistente, cuyo trayecto cruza medial al *cavum* de Meckel, condicionando un desplazamiento lateral y compresión de las ramas del trigémino. Diagnóstico: neuropatía sensitiva trigeminal izquierda secundaria a compresión por arteria trigeminal persistente.

Conclusiones. La arteria trigeminal persistente es la comunicación embrionaria más común entre sistema vertebrobasilar y carotídeo. Se observa en el 0,1-0,5% de las arteriografías. Se asocia a la presencia de aneurismas intracraneales, fístulas carotidocavernosas, malformaciones arteriovenosas, hipoplasia basilar y síndrome de moya-moya. Se han descrito algunos casos asociados a neuralgia del trigémino, realizándose tratamiento quirúrgico en aquellos casos con dolor resistente a tratamiento farmacológico. Sin embargo hay escasa literatura respecto a la asociación de neuropatía sensitiva y arteria trigeminal persistente. Es importante la realización de un estudio de neuroimagen para descartar la presencia de lesiones estructurales como causa de la neuropatía sensitiva trigeminal. Dada la escasa frecuencia de estos hallazgos no hay una indicación clara en relación al protocolo terapéutico a seguir.

13.

LEUCOENCEFALOPATIA I LEUCÈMIA MIELOMONOCÍTICA CRÒNICA: UNA ASSOCIACIÓ POSSIBLE?

S. Martínez-Ramírez, M. Martínez-Corral, J. Díaz-Manera, A. Gironell, A. Lleó

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducció. Presentem un cas de leucoencefalopatia difusa ràpidament progressiva associat a leucèmia mielomonocítica crònica (LMMC)

Cas clínic. Home de 77 anys amb antecedents de púrpura trombocitopènica idiopàtica (PTI), anèmia hemolítica i LMMC tractada temporalment amb hidroxiurea; tots tres processos eren estables i d'anys d'evolució. Ingressa al nostre hospital per crisi tònic-clònica generalitzada. En els 2 mesos previs havia desenvolupat ceguesa bilateral d'origen cortical, estudiada per oftalmòleg particular, i una setmana abans de l'ingrés inicià mioclonies en extremitats superiors. En un principi el pacient presentava bon nivell de vigilància, llenguatge coherent, però certa tendència a la desorientació. A l'exploració física destacava un síndrome sensitiv-motor esquerre lleu i una hipertonia manifesta axial i del braç dret. Va repetir nova crisi comicial 48 hores després de la inicial, no objectivant-se en l'estudi EEG cap focus epileptogen ni patrons típics ni suggestius de cap patologia. El pacient va presentar un deteriorament progressiu neurològic global, associat a febre no infecciosa i resistent a antitèrmics, i que finalment el va conduir a un estat de coma areactiu i mort en 15 dies. L'estudi amb RM mostrà signes inespecífics de leucoencefalopatia periventricular. L'estudi biològic complet de sang i LCR va resultar negatiu (incloent virus JC i proteïna 14-3-3), a excepció de trombopènia moderada, leucocitosi sanguínia perifèrica creixent (xifres de fins a 65.000 leucòcits/mm³) i una pleocitosi limfocitària sense atípies (100 limfòcits) en LCR. Consultat amb Hematologia, es va descartar transformació blàstica de la LMMC però es va reiniciar hidroxiurea per a control de la leucocitosi, sense observar-se canvis clínics en l'evolució. En cap cas es va considerar relació causal alguna entre el quadre neurològic i el procés hematològic de base, donades les seves característiques. L'estudi necròptic, no obstant, informà de leucostasi intravascular cerebral massiva, amb fenòmens isquèemics múltiples i difusos de la substància blanca encefàlica, sense altres troballes que justificassin el quadre clínico-patològic.

Coclusions. La LMMC és un procés de curs generalment indolent, i amb una taxa molt baixa de transformació blàstica. De fet, es tracta d'una de les síndromes mieloproliferatives més benignes de totes les descrites. En la literatura científica trobem descrits casos d'accidents cerebrovasculars, isquèemics i hemorràgics, associats a síndrome leucostàtica en patologies hematològiques agudes (sobretot), o bé en la LMC o la leucèmia limfàtica crònica (LLC), però generalment lligades a la fase d'acceleració o blàstica, i amb xifres de leucòcits perifèrics extraordinàriament altes (més de 100.000/mm³). El nostre cas és excepcional per la gravetat i celeritat de l'afectació cerebral, però encara més per la situació de cronicitat de la leucèmia. A destacar també que, de forma probable, la xifra més aviat moderada de leucòcits que observarem podria respondre al segrest microvascular cel·lular, que potencialment subestimaria el recompte perifèric. En malalts amb clínica neurològica i neoplàsia hematològica de base, cal valorar la implicació fissiopatològica d'aquesta última, independentment de la naturalesa i el pronòstic *per se*, per molts diversos factors com són també els possibles canvis hemorreològics secundaris a la hipercel·lularitat. D'establir-se aquesta sospita, el pacient podria beneficiar-se d'un tractament citoreductor enèrgic.

14.

INFARTO CEREBRAL Y ALTERACIÓN COGNITIVA SECUNDARIOS A MIXOMA AURICULAR

M. Martínez-Lage, A. Martínez-Domeño, A. Aleu-Bonaut, J.L. Martí-Vilalta

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducción. El mixoma es el tumor intracardiaco más frecuente con una incidencia anual de 0.5 casos por millón de habitantes, siendo causa de menos del 1% de los infartos isquémicos cerebrales. Presentamos una paciente con lesiones isquémicas múltiples secundarias a mixoma auricular.

Caso clínico. Mujer de 59 años que presenta de forma brusca sensación de aturdimiento y dificultad para calcular las distancias, sin otra sintomatología acompañante. Fumadora de 6 cigarrillos/día, consumo enólico leve, síndrome ansioso-depresivo sin tratamiento; sin otros antecedentes de interés. Desde hace 10 años dificultades de memoria y concentración atribuidas a su cuadro depresivo; meses antes había consultado por artromialgias en extremidades inferiores. A la exploración destaca labilidad emocional, bradialia y hemianopsia homónima izquierda. El ECG muestra ritmo sinusal y ondas P picudas y melladas. La TC craneal inicial no objetiva alteraciones. En la RM cerebral se detecta infarto isquémico agudo occipital derecho y múltiples lesiones isquémicas corticocorticales en ambos hemisferios, de aspecto agudo y crónico; la angio-RM únicamente muestra un origen fetal de la ACP derecha. En la ecocardiografía transesofágica se detecta una masa cardíaca sésil de 30 × 47 mm compatible con mixoma auricular, implantada en valva anterior mitral, que se introduce en orificio valvular en diástole condicionando una estenosis mitral moderada con insuficiencia ligera. En la analítica destaca VSG de 41 mm la primera hora, positividad para ANA patrón moteado (1/80), siendo el resto normal. Estudio neuropsicológico: leves alteraciones difusas de carácter frontosubcortical. La paciente evolucionó favorablemente, realizándose la resección quirúrgica con extracción del mixoma a las tres semanas del evento inicial.

Conclusiones. El hallazgo de múltiples lesiones isquémicas bilaterales en diferentes estadios evolutivos, en ausencia de signos de ateromatosis, orientaba en este caso hacia una etiología embolígena, por lo cual se inició tratamiento anticoagulante. La detección del mixoma auricular en la ecocardiografía transesofágica llevó a la decisión de resección quirúrgica, que hoy se considera el tratamiento de elección en esta patología, ya que otros no han demostrado su eficacia. El diagnóstico era compatible en nuestra paciente con algunos de los síntomas constitucionales (artromialgias) y alteraciones analíticas (elevación de VSG), que se atribuyen en la literatura a la liberación de interleucina 6 por el tumor. A pesar de la ausencia de clínica obstructiva, la morfología de la onda P en el ECG sugería patología valvular mitral. Los síntomas neurológicos asociados a mixoma auricular pueden ser causados por embolismo arterial de material tumoral o trombótico (como es el caso de nuestra paciente), por formación de aneurismas concomitantes o por implantación de restos tumorales a distancia. No existían antecedentes familiares, como ocurre en algunos casos en los cuales es más frecuente la recidiva (12-22% frente a 1-3% en los esporádicos). Es necesario considerar el mixoma auricular como posible etiología de patología vascular cerebral, fundamentalmente en el infarto isquémico en paciente joven, en mujeres y si existen síntomas constitucionales. El tratamiento adecuado es la resección quirúrgica de la masa y es necesario un seguimiento dado que existe un riesgo moderado de recurrencia, fundamentalmente en los primeros años.

15.

MÚLTIPLES LESIONS QUÍSTIQUES COM A FORMA DE PRESENTACIÓ DE TUMOR NEUROECTODÈRMIC PRIMITIU SUPRATENTORIAL

L. Molina-Porcel ^a, M. Vilar ^b, J. Capdevila ^c,
M. Martínez-Corral ^d, P. Cano, ^e, E. Guardia ^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Anatomía Patológica. ^c Servicio de Oncología. ^d Servicio de Neurocirugía. ^e Servicio de Radiología.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducció. Els tumors neuroectodèrmics primitius (PNET) són poc freqüents (1% dels tumors neuroepitelials del sistema nerviós central) i acostumen a ser infratentorials. Generalment afecten a nens i la RM sovint mostra una massa sòlida amb un component quíctic o necròtic. Presentem un cas de PNET de presentació atípica: supratentorial, multiquíctic i en adult jove.

Cas clínic. Home de 25 anys amb antecedent de TCE, derivació ventrículo-peritoneal per hidrocefàlia arreabsortiva feia un any. Estudiad en un altre centre per crisis comicials parcials complexes de 3 mesos d'evolució. La RM mostrava múltiples quists temporals drets. Es va orientar com a neurocisticercosis tot i serologies negatives en sang i en LCR. Es tractà amb albendazol, dexametasona i fenitoïna, amb empitjorament progressiu de les crisis, cefalea i bradifrènia, motiu pel qual ingressa al nostre centre. L'exploració mostra lleu parèssia facial central esquerra, dèficit de memòria de fixació verbal i alteració en proves visoconstructives. La RM presenta lesió quística temporal dreta hipointensa en difusió amb lesions satèl·lits de captació irregular amb gadolíni que van infiltrar espais subaracnoidals i a parènkima de predomini dret. L'espectroscòpia mostra disminució de N-acetilaspártat, augment de colina/creatina i augment del mioinositol. L'anàlisi, ecografia abdominal, Rx d'extremitats, PPD, estudi immunològic, serologies (*Taenia solium*, hidatidosis, *Brucella*, toxoplasma, *Borrelia*) i marcadors tumorals foren negatius. En LCR destaca intensa hiperproteionorràquia (5,11 g/L) i 8 cèl·lules amb estudi citològic negatiu. Es va realitzar ressecció quirúrgica no radical amb extracció de múltiples quists molt vascularitzats. L'estudi anatomopatològic va donar el diagnòstic de PNET. L'estudi d'extensió mostra M1 dorsal. El pacient va rebre radioteràpia i en l'actualitat està en tractament amb quimioteràpia en altes dosis.

Conclusions. Els PNET són una família de tumors que deriven de la mateixa cèl·lula mare, que prové de la cresta neural. Reben diferents noms en funció de la seva localització. La forma supratentorial és infreqüent (10% dels PNET). Són propis de l'edat infantil (mitjana d'edat: 35 mesos). Relació home/dona: 2:1. En adults és tan infreqüent que es desconeix la seva prevalença, però s'han publicat casos aïllats. Els símptomes més freqüents són de HIC i crisis comicials. Habitualment a la neuroimatge trobem una massa gran, complexa i hemisfèrica amb mínim edema. Es produeix una restricció a la difusió, però en el nostre cas al predominar la part quística això no es compleix. Freqüentment s'observen calcificacions, hemorràgies, necrosi i captació irregular de contrast. L'espectroscòpia té un patró característic descens de NAA, de creatina i augment de la colina i del mioinositol. Es va plantejar el diagnòstic diferencial entre: malalties infeccioses (neurocisticercosis, criptococ, abscessos), metàstasis tumorals (tiroides, pulmó, pàncreas) o tumors primaris (glioblastoma, meningioma, sarcoma primari leptomeningi, astrocitoma pilocític, DNET) i altres molt menys freqüents (immunològiques, post-TCE, post-radioteràpia, post-IQ). Els PNET estan formats per cèl·lules petites, rodones i blaves amb escàs citoplasma amb un fons fibril·lar. Els estudis immunohistoquímics són positius per a marcadors neuroectodèrmics, neuroendocrins i CD99. S'associen a la translocació t(11;22). La supervivència és menor que en els infratentorials (30% als 5 anys). El nostre pacient complia la majoria dels factors de mal pronòstic (ressecció parcial, M1, > 2 anys d'edat i necrosi). El tractament estàndard és cirurgia radical amb radioteràpia posterior. Darrerament

s'han demostrat bons resultats amb quimioteràpia, però tenen una taxa de recurrències molt alta (50% en 5 anys). Per això, nous estudis en pacients amb factors de mal pronòstic (supervivència global: 5-9 mesos), proposen donar quimioteràpia d'altres dosis i rescat de progenitors hematopoietics, amb un augment de la taxa de supervivència (supervivència lliure de malaltia a 3 anys: 25-30%). En conclusió, el PNET ha de formar part del diagnòstic diferencial de lesions tumorals i quístiques en adults joves. La RM i l'espectroscòpia ajuden en el diagnòstic diferencial. La quimioteràpia d'altres dosis pot millorar la supervivència global i la supervivència lliure de malaltia en aquells pacients amb malaltia mínima residual.

16.

MECANISME FISIOPATOLÒGIC DE LA SÍNDROME DE PARSONAGE-TURNER: DADES A FAVOR DEL SEU CARÀCTER DESMIELINITZANT PRIMARI

A. Pou-Serradell ^a, J. Pascual-Calvet ^a, C. Quijada ^b, S. Palazzi ^c

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitari del Mar. ^c Servicio de Cirugía Ortopédica. Clínica Teknon. Barcelona

Introducció. La neuràlgia amiotròfica de l'espatlla (NAE) o síndrome de Parsonage-Turner s'ha considerat clàssicament una 'axonopatia'. Poquíssims treballs parlen de troballes a favor de 'desmielinització' en fases molt inicials del procés.

Objectiu. Aportar dades a favor d'un caràcter desmielinitzant primari de la NAE, que susciten analogia fisiopatològica amb la síndrome de Guillain-Barré (SGB) i impliquen condicionaments pronòstics i terapèutics

Pacients i mètodes. a) Seguiment clínic i electrofisiològic fins a la curació d'una NAE en un noi de 20 anys, d'aparició agudíssima; b) Anàlisi de factors disimmunes desencadenants en 25 casos de NAE (treball personal previ); c) Estudi anatomopatològic d'un cas operat (ressecció/anastomosi del segment estenosat del tronc radial a nivell axilar).

Resultats. a) Reinervació de músculs completament denervats a partir dels 6 mesos d'evolució i signes suggeridors de desmielinització en estudis electrofisiològics inicials; b) Factors desencadenants disimmunes en 15 de 25 casos de NAE; c) Marcat edema subperineural supradjacent a l'àrea estenosada que engloba axons i mostra algun infiltrat inflamatori sense vasculitis

Conclusions. a) Existeixen dades que permeten atribuir a la NAE una base disimmune, desmielinitzant, anàloga a la del SGB; b) Davant sospita de NAE importa molt realitzar estudis neurofisiològics precoços; i c) Importa també en la NAE estudiar anticossos antigangliòsids i considerar formalment el possible efecte beneficiós de la immunomodulació.

17.

TRACTAMENT DE BASE DE LA MIASTÈNIA GREU AMB IMMUNOGLOBULINES ENDOVENOSES

G. Sansa, J.M. Martínez, M. Viguera, G. Ribera

Servicio de Neurología. Hospital de Sabadell.

Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

Introducció. El tractament de manteniment estàndard per a la miastènia greu (MG) són els corticoides i els immunosupresors, i l'ús d'immunoglobulines (Ig) s'ha limitat a l'agudització. El nostre objectiu és la descripció d'una sèrie de 11 pacients que han estat tractats amb Ig de forma perllongada.

Pacients i mètodes. Els 11 pacients tenien MG en estadi moderat-greu, nou patien afectació bulbar, un dels quals havia requerit ventilació mecànica. La mitjana d'edat era de 48 anys, els símptomes s'havien iniciat feia menys de 2 anys en nou d'ells i més de 10 anys

en dos. La dosi d'Ig és de 400 mg/kg/dia durant 5 dies. Si en dos mesos no s'observa resposta, s'atura el tractament i s'inicien els tractaments convencionals. El temps mitjà de seguiment és de 46 mesos. Segons l'evolució es van realitzar altres tractaments coadjuvants: timentomia, immunosupresors i corticoteràpia.

Resultats. Obtenim resposta completa en sis pacients, en 3 d'ells com a monoteràpia i en tres com a tractament pre o post-timentomia. Tres han respost parcialment, dos d'ells pacients amb MG de llarga evolució refractària i la tercera és una pacient que ha requerit corticoides afegits a Ig intravenosa pre i post-timentomia; en un pacient s'ha observat milloria subjectiva i en un altre no s'ha observat resposta. S'han observat efectes secundaris en un pacient en forma de cefalea i sensació distèrmica.

Conclusions. Aquesta sèrie de casos suggereix que les Ig podrien ser un tractament vàlid com a teràpia de manteniment de la MG, especialment en malalts diabètics, hipertensos o osteoporòtics, que poden patir més complicacions derivades del tractament amb corticoides de forma perllongada, o en pacients que requereixin tractament suplementari de forma transitòria, com els pacients en espera o post-timentomia. D'altra banda hem observat que la eficàcia de les Ig disminueix en pacients amb llarga evolució de la malaltia.

18.

NEURONOPATIA INDOLENT PARANEOPLÀSICA PER ANTICOSSOS ANTI-CV2

R. Velasco^a, J. Bruna^b, A. Escrig^a, S. Martínez-Yélamos^a, F. Graus^b, F. Rubio^a

^a Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de LL., Barcelona. ^b Unidad Funcional de Neurooncología. Hospital Clínic. Barcelona

Introducció. Una neuronopatia pot ser la manifestació d'una síndrome paraneoplàsica. Diferents autoanticossos s'han implicat en la etiopatogènia d'aquest quadre clínic. Els anticossos anti-CV2 s'han relacionat principalment amb la neoplàsia pulmonar de cèl·lula petita. Presentem un pacient amb una neuronopatia amb anticossos anti-CV2 com a primera i única manifestació d'una neoplàsia pulmonar.

Cas clínic. Home de 80 anys, fumador, que a l'agost del 2001 debutà amb un quadre de dolor i parestèsies al primer i segon dits de la mà dreta. En la exploració neurològica destacava una hiporreflexia distal en extremitats superiors i arreflexia en extremitats inferiors. L'EMG inicial va confirmar la presència d'una afectació exclusivament sensitiva. En l'estudi de la neuronopatia es va detectar la presència dels anticossos onconeuronals anti-CV2. La TAC toràcica als 8 mesos de l'inici de la simptomatologia va ser normal. La PET pulmonar mostrà una imatge patològica en hili esquerre que no es va corroborar en una nova TAC toràcica. Clínicament el pacient va empitjorar de forma lleu, afegint-se una alteració de la sensibilitat vibratòria de les quatre extremitats, asimètrica, que als 2 anys de l'inici de la simptomatologia li condicionaven una atàxia sensitiva lleu. Una nova PET pulmonar al desembre del 2002 mostrà una captació patològica en la base pulmonar dreta, present també en la TAC. La confirmació histològica no es va obtenir fins als 3 anys i mig de l'inici del quadre clínic, en una tercera PAAF amb la qual es

va poder establir el diagnòstic de tumor pulmonar de cèl·lula petita. En aquell moment, a l'exploració destacava una apalestèsia generalitzada, mà dreta desaferentitzada, atàxia sensitiva moderada i arreflexia universal, sense dèficit motor objectivable.

Conclusions. a) La presència dels anticossos anti-CV2, fins al moment, sempre s'associa a una neoplàsia oculta i la seva detecció implica una recerca aferrissada i constant d'aquesta; b) En aquest cas, destaca la relativament indolent evolució clínica de la síndrome paraneoplàsica sense tractament de la neoplàsia.

19.

ANOMALIA CROMOSÒMICA EN EL DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL DE LA HIPOPLÀSIA DE CEREBEL EN UNA NENA. A PROPÒSIT D'UN CAS

M. Artigas, A. Pérez-Juana, B. Hernández-Charro, A. Bengoa, E. Yoldi, M.A. Ramos-Arroyo

Hospital Virgen del Camino. Pamplona, Navarra.

Introducció. La síndrome de dup(10p)/del(10q) es caracteritza per un retard psicomotor greu, retard de creixement, anomalies craniofacials, esquelètiques i viscerals. Encara que alguns pacients no presenten simptomatologia deguda a la regió 10q delecionada, hi ha característiques fenotípiques freqüents en la monosomia 10q que poden estar emmascarades o empitjorades per la trisomia 10p.

Cas clínic. Segona filla d'una parella sana i aparentment no consanguínia. Durant l'embaràs es van detectar pocs moviments fetals, i les ecografies prenatales varen fer palès un retard de creixement intrauterí, oligoamni i una ureterohidronefrosi. El part va ser preterm, a les 36 + 3 setmanes. Pes en néixer, 1.740 g; longitud, 42,5 cm, i perímetre cranial, 31 cm. Plor dèbil, hipotonia i escassa obertura espontània dels ulls. Inicialment va requerir sondatge urinari per presentar globus vesical, posteriorment per disfunció vesical va requerir una vesicostomia. Els estudis urodinàmics i les ecografies renals varen posar de manifest uns ronyons displàsics amb bufeta neurògena. La RM de columna i l'ecocardiograma van ser normals. La biòpsia muscular i el patró de migració de les sialotransferrines plasmàtiques va ser normal. La neuroradiologia va evidenciar hipoplàsia del cerebel. Als 10 mesos d'edat presenta un important retard de creixement i dismòrfia lleu: braquicefàlia, diàstasi de sutures cranials, venes epicranials prominents, front bombat, orelles d'implantació baixa, fenedures palpebrals curtes i inclinades cap a dalt, i boca de tortuga. En el cariotip per tècniques de bandeig G, es va detectar material extra afegit al final del braç llarg del cromosoma 10. Els cariotips dels pares van posar de manifest una inversió pericentromèrica d'un dels cromosomes 10 materns [46, XX, inv(10)(p11q26)]. Per tant, el cromosoma recombinant és una dup(10p)/del(10q), essent el cariotip 46,XX,rec(10)dup(10p)inv(10)(p11q26)mat.

Conclusions. Tot i que les anomalies nefrourològiques són una troballa freqüent en els pacients amb dup(10p)/del(10q), la hipoplàsia de cerebel no s'havia descrit fins ara. Sorprenentment s'han publicat dos casos de delecio 10q amb hipoplàsia del cerebel. Cal descriure més pacients per poder definir millor el fenotip clínic associat a aquesta anomalia cromosòmica.