

3. Potenciales evocados

55.

RETINOSIS PIGMENTARIA MONOCULAR

E. Sanz, J. Fernández Lorente, P. Balado, A. Esteban

Servicios de Neurofisiología Clínica y Oftalmología.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad hereditaria caracterizada por una degeneración bilateral progresiva del epitelio neuroretiniano, inicialmente en retina periférica y posteriormente en retina central. Los síntomas clínicos son una reducción concéntrica del campo visual, ceguera nocturna y afectación de la visión central en estadios avanzados. Los hallazgos característicos del fondo de ojo son: atenuación de los vasos retinianos, cambios pigmentarios y palidez de la papila óptica. Existen casos esporádicos y son infrecuentes los que afectan a un solo lado. **Caso clínico.** Paciente de 18 años, miope, con agudeza visual corregida normal. En la funduscopia se encontraron hallazgos típicos de RP exclusivamente en el ojo derecho. No se conoce historia familiar de RP. Se realizaron potenciales evocados visuales (PEV), electroretinograma (ERG) y electrocuglograma (EOG) en ambos ojos. **Resultados.** PEV normales. ERG patológico en ojo derecho: onda a: 28,2 ms, 5,57 μ V; onda b: 53,4 ms, 21,7 μ V. Ojo izquierdo: onda a: 13,8 ms, 60 μ V; onda b: 33,6 ms, 143 μ V. Índice de Arden: derecho, 1,3; izquierdo, 1,8 (normal $\geq 1,6$). Por tanto, datos de retinopatía difusa con implicación del epitelio pigmentario exclusivamente en el ojo derecho. **Conclusiones.** La RP es una enfermedad con afectación binocular y carácter hereditario. El caso actual es de presentación esporádica y monocular. Los casos similares descritos en la literatura con seguimiento en torno a 10 años no han mostrado alteración del lado contralateral.

56.

RETINOSQUISIS MACULAR FAMILIAR: DATOS ELECTROFISIOLÓGICOS DE DOS CASOS

E. Sanz, J. Fernández-Lorente, A. Esteban

Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital General
Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La retinosquesis macular familiar es una entidad genética ligada a X, de presentación muy infrecuente, caracterizada por la presencia de quistes en la capa de fibras nerviosas, que desde la fóvea se extienden radialmente a la retina periférica. Se caracteriza por la afectación progresiva de la agudeza visual desde la infancia. **Caso clínico.** Presentamos dos hermanos con retinosquesis macular familiar ligado a X. Existían antecedentes familiares con diagnóstico similar. El paciente 1 sufría desde la infancia disminución de agudeza visual, el paciente 2 inició los síntomas en la tercera década de la vida. Potenciales evocados visuales con estimulación *pattern* (PEVp), electroretinograma de campo completo (ERG) y electrocuglograma (EOG). PEVp componente P100: paciente 1: derecho 137 ms, izquierdo 121 ms; paciente 2: derecho 195 ms, izquierdo 210 ms. ERG fotópico: disminución en la amplitud de la onda b (ratio b/a: paciente 1: derecho 1,2, izquierdo 1,0; paciente 2: derecho 0,7, izquierdo 0,9), sin modificación en condiciones escotópicas (valor normal ratio b/a ≥ 2). EOG, realizado sólo en el paciente 1, mostró valores normales (índice de Arden: 2,2). **Conclusiones.** El estudio neurofisiológico mostró los hallazgos descritos en la retinosquesis macular familiar. Ambos casos presentaron disminución en la ratio b/a, retraso muy marcado en el componente P100, e indemnidad del epitelio pigmentario. El diagnóstico diferencial se debe establecer con la oclusión de la arteria central de la retina, el melanoma asociado a retinopatía y la ceguera nocturna congénita estacionaria que cursan característicamente con disminución de la ratio b/a del ERG fotópico.

57.

USO DE LOS POTENCIALES EVOCADOS VISUALES EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

R. Wix Ramos, P. Balugo Bengoechea, G. Fernández-Baca Vaca,
F. Peinado Postigo, F. Jiménez Martínez

Neurofisiología Clínica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción. La neurofibromatosis tipo I (NFI) es un desorden del crecimiento del tejido ectodérmico, caracterizado por hiperpigmentación de la piel (manchas café con leche), combinado con tumores de nervios periféricos y otras alteraciones displásicas en piel, SNC, glándulas endocrinas y vasos sanguíneos. El gen responsable está localizado en el brazo largo del cromosoma 17, con herencia autosómica dominante, aunque el 50% de los casos se deben a mutaciones nuevas. Tiene una prevalencia de 30/10.000. **Caso clínico.** Varón de 8 años sin antecedentes familiares de interés, diagnosticado en el año 2000 de NFI cumpliendo criterios diagnósticos de neurofibromatosis: 10 manchas café con leche mayores de 0,5 cm, neurofibroma plexiforme en párpado derecho y glioma de vía óptica derecha. Pruebas complementarias: EEG normal, cariotipo normal, coeficiente de desarrollo: 130, RM cerebral: glioma hipotalámico, neurofibroma plexiforme de párpado derecho, glioma fascículo óptico derecho, múltiples lesiones hamartomatosas en sustancia blanca, PEV *flash* (2000): disminución bilateral de la velocidad de conducción. El PEV *pattern* (2005) es compatible con un descenso de la velocidad de conducción bilateral, de predominio derecho, en probable relación con alteración de la mielinización. **Conclusiones.** Pueden detectarse anomalías de los PEV en pacientes con NFI sin evidencias de patologías de la vía óptica, pudiendo sugerir anomalías primarias de procesamiento visual en estos pacientes. Los PEV podrían demostrar su utilidad como método de *screening* de NFI.

58.

MONITORIZACIÓN NEUROFISIOLÓGICA INTRAOPERATORIA EN LESIONES DEL CONO MEDULAR

M. González Hidalgo^a, C. Saldaña Galán^b, P. Alonso Lera^b,
A. Pérez Zamarrón^b

^a Neurofisiología Clínica. ^b Neurocirugía. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción. El tratamiento quirúrgico de lesiones cercanas al cono medular puede asociar un aumento de la morbilidad postoperatoria. La monitorización intraoperatoria multimodal (MIOM) aporta una evaluación funcional inmediata de las distintas estructuras involucradas reduciendo esta morbilidad. **Objetivos.** Presentar una serie correlativa de ocho pacientes con lesiones adyacentes al cono medular. **Pacientes y métodos.** Ocho pacientes (7 mujeres, 1 hombre; edad: 8 meses-71 años) con diagnóstico RM de lesiones intradurales en cono medular, sometidos a tratamiento quirúrgico en condiciones de anestesia general sin paralización. Todos tenían estudio neurofisiológico previo a la cirugía. MIOM: monitorización medular sensitiva: PESS de ambos nervios tibiales posteriores, monitorización medular motora: PEM (técnica de Deletis), monitorización electromiográfica continua (músculos apropiados de extremidades inferiores y esfínter anal) y estimulación eléctrica radicular directa puntual. El tipo de MIOM se fue alternando en relación con el tiempo quirúrgico. **Resultados.** La MIOM no pudo realizarse adecuadamente en 1 paciente que presentaba una alteración muy grave de los potenciales basales. 3 pacientes presentaron mejoría de los PESS/PEM intraoperatoria. En 4 pacientes la MIO radicular resultó imprescindible al estar raíces motoras incluidas. AP: 2 ependimomas (uno de ellos una recidiva); 2 neurinomas; 1 meningioma; 1 raquisquisis con lipoma intradural; 1 teratoma; 1 necrosis medular. Mejoría posquirúrgica en todos los pacientes. **Conclusiones.** La MIOM permite prevenir al cirujano de la probable lesión medular y/o radicular durante la manipulación, resección, tracción o traumatismo quirúrgico, identifica funcional-

mente las raíces motoras y su trayecto en tejido sano o tumoral y de esta manera reducir la morbilidad postoperatoria de estos procedimientos quirúrgicos.

59.

TOPOGRAFÍA MEDIANTE LORETA DE LOS COMPONENTES DE LOS POTENCIALES VISUALES DE ESTADO ESTABLE. DIFERENCIAS ENTRE EL COMPONENTE FUNDAMENTAL Y LOS ARMÓNICOS

M. Valencia Ustároz^a, M.A. Pastor^b, M. Alegre^b, J. Arcocha^b, J. Masdeu^c, J. Artieda^b

^a Laboratorio de Neurofisiología Clínica. Centro de Investigación Médica Aplicada. Universidad de Navarra. ^b Servicio de Neurofisiología.

^c Neurología. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. La fotoestimulación intermitente genera una respuesta oscilatoria a la frecuencia de la estimulación y sus armónicos. Estudios previos de nuestro grupo han demostrado mediante PET que el componente fundamental y primer armónico se localizan en distintas zonas de la corteza visual (área 17). **Objetivos.** Con el fin de precisar y confirmar neurofisiológicamente este hallazgo se ha analizado mediante LORETA la topografía de ambos componentes frecuenciales. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron en 9 voluntarios sanos los potenciales de estado estable evocados por estimulación con *flash* a frecuencias de 5, 10, 15, 20, 30 y 40 Hz. La actividad EEG se registró en 64 electrodos colocados en cuero cabelludo. Su posición fue digitalizada en 3D. Los generadores se obtuvieron mediante análisis de densidad de corriente de fuentes en el dominio de la frecuencia utilizando LORETA. Se obtuvieron los centroides de las áreas de máxima actividad sobre el volumen del lóbulo occipital para determinar estadísticamente las diferencias topográficas de los dos componentes. **Resultados.** La distribución del componente fundamental y del primer armónico fue estadísticamente diferente. El primer armónico se localizó en una porción de corteza perpendicular a V1 incluyendo la parte más rostral de la cisura calcarina y parte de la mitad inferior de la cisura parietooccipital. La distribución del generador del componente fundamental fue más posterior e inferior, en área V1 siguiendo ambos labios de la cisura calcarina. **Conclusiones.** Estos datos confirman los resultados obtenidos mediante PET y resaltan la importancia de la frecuencia en el procesamiento visual de la información.

60.

POTENCIALES EVOCADOS POR UN TONO MODULADO EN AMPLITUD MEDIANTE UN CHIRP EN LA RATA

M. Pérez Alcázar^a, M. Valencia^a, J. Iriarte^b, M. Alegre^b, J. Artieda^b

^a Laboratorio Neurofisiología. CIMA. Universidad de Navarra.

^b Neurofisiología. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Los potenciales de estado estable son respuestas oscilatorias generadas por la estimulación rítmica de una vía sensorial, debidas fundamentalmente a fenómenos de sincronización a nivel cortical. Para estudiar la respuesta a distintas frecuencias de estimulación, se puede emplear como estímulo un tono modulado en amplitud a frecuencia variable (*chirp*). **Objetivos.** El objetivo fue caracterizar esta respuesta en animales para evaluar los mecanismos oscilatorios y de sincronización de fase corticales. **Materiales y métodos.** Se estudiaron los potenciales evocados por el *chirp* en 15 ratas macho mediante la implantación de electrodos colocados epiduralmente sobre la corteza auditiva. El potencial evocado fue analizado posteriormente mediante transformadas tiempo-frecuencia. **Resultados.** Se obtuvo un patrón semejante al del hombre en el conjunto de los animales, con una banda diagonal de energía en la transformada tiempo-frecuencia, correspondiente a la respuesta a cada frecuencia de estimulación. La mejor respuesta se obtuvo con tonos portadores de 5.000 Hz o más. No se

encontraron dos regiones claras con mayor amplitud de respuesta, en torno a 40 Hz y entre 80 y 120 Hz como sucede en el hombre, sino que se obtuvo una respuesta muy hipersincrónica entre 30 y 150 Hz. **Conclusiones.** La estimulación auditiva mediante un tono modulado en amplitud a frecuencia creciente evoca una respuesta oscilatoria en la rata utilizable para el estudio del papel de la actividad oscilatoria en la fisiopatología de distintas entidades neurológicas.

61.

MONITORIZACIÓN INTRAOPERATORIA DEL NERVIIO FACIAL EN CIRUGÍA OTOLÓGICA. CONSIDERACIONES NEUROFISIOLÓGICAS

F. Prieto Prieto^a, M. Rueda Soriano^a, R. Chilet Chilet^a, J. Escribà Alepuz^a, J. Dalmau Galofre^b, M. Escudero Torrella^a

^a Neurofisiología Clínica. ^b Otorrinolaringología.

Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La monitorización del VII par craneal en intervenciones de otorrinolaringología es de gran importancia para garantizar la preservación o la mínima lesión del nervio. La introducción de técnicas de implantes cocleares añade la necesidad de evitar lesionar el nervio facial en pacientes que no tienen afectación previa, evitando secuelas clínicas y repercusiones legales posteriores. **Objetivos.** Monitorización intraoperatoria del nervio facial en intervenciones de implante coclear y mastoidectomía radical para delimitar trayecto en acto quirúrgico y evitar lesiones perioperatorias, disminuyendo así su posible disfunción postoperatoria. **Pacientes y métodos.** Se describe metodología y equipo utilizado en 16 intervenciones de implante coclear y 2 de cirugía de revisión de oído en mastoidectomía. Se registra actividad en músculos orbicular ojos, orbicular labios y masetero, recogiendo de forma continuada durante toda la intervención. Se realiza estimulación en campo operatorio, delimitando trayecto de nervio facial. Se realiza estimulación repetitiva de nervio periférico para objetivar grado de bloqueo neuromuscular. **Resultados.** No se han producido lesiones del nervio facial en ninguno de los pacientes monitorizados durante el acto quirúrgico, ni se han evidenciado en estudios de seguimiento posteriores. **Conclusiones.** En este tipo de procedimientos quirúrgicos debería realizarse de forma rutinaria la monitorización neurofisiológica del VII par, dado que no existe daño previo y cualquier lesión del mismo supondría una lesión añadida y posibles repercusiones legales.

62.

METODOLOGÍA DE LA MONITORIZACIÓN EN LA CIRUGÍA DE COLUMNA

R. Chilet Chilet, M. Rueda Soriano, F. Prieto Prieto, J. Escribà Alepuz, J. Moliner Ibáñez

Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La monitorización neurofisiológica de la función medular durante la cirugía de columna permite prevenir lesiones neurológicas posquirúrgicas y aportar respaldo legal frente eventuales complicaciones posteriores. **Objetivos.** Detectar cambios en la función medular para evitar el daño de las estructuras neuronales, guiar al cirujano en la corrección y asegurar al paciente la mejor asistencia. **Pacientes y métodos.** Electromiógrafo Sinergy de 10 canales y de un estimulador eléctrico transcraneal Digitimer D185 Mark II. Según el tipo de intervención se realizan dos técnicas diferentes: 1) Monitorización de escoliosis: el objetivo es controlar la integridad de la vía somatosensorial y de la vía corticoespinal mediante la monitorización continua de PESS por estimulación del nivel de nervio tibial posterior, la estimulación eléctrica transcraneal y la valoración de transmisión neuromuscular. 2) Monitorización de raíces: el objetivo es preservar la integridad de la raíz nerviosa, mediante electrodos de registro en músculos dependientes de las raíces sobre las que se realiza la intervención y la estimulación directa

al tornillo para ver el umbral de respuesta motora, y comprobar que existe una separación de seguridad entre dicho tornillo y la raíz a fin de evitar lesiones posteriores de la misma. *Conclusiones.* Creemos que la monitorización neurofisiológica es una técnica importante en la cirugía de columna; gracias a la cual, además de prevenir las lesiones neurológicas, se consigue reducir el tiempo de radiación a los rayos X, asegurar la distancia entre el tornillo y la raíz, aportando además un importante respaldo legal.

63.

CAMBIOS DE LA PRESIÓN INTRACRANEAL PUEDEN PROVOCAR ALTERACIONES EN LOS POTENCIALES EVOCADOS MOTORES DURANTE LA CIRUGÍA DE TRONCO

I. González Nieto ^a, P. Chaparro Hernández ^a, G. Moreno Castro ^a, G. Daza Delgado ^a, J. Márquez Rivas ^b, J. Giménez Pando ^b

^a Neurofisiología Clínica. ^b Neurocirugía.

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Hemos comprobado como una disminución de los potenciales evocados motores (PEM) en la monitorización intraoperatoria de la cirugía del tronco cerebral puede ser debido a cambios en la presión intracraneal. *Casos clínicos.* Presentamos dos casos clínicos, el de una niña de 4 años diagnosticada de un ependimoblastoma de protuberancia y el de una niña de 12 años diagnosticada de un cavernoma en protuberancia. En los dos casos se observó una disminución en la amplitud de los PEM tras el cierre del drenaje ventricular, y posterior recuperación de los mismos tras la apertura del drenaje y la consiguiente disminución de la presión intracraneal. En ambos casos los tumores fueron resecaados sin aparición de nuevo déficit neurológico. *Conclusiones.* La disminución de la amplitud de los PEM podría atribuirse al aumento de la presión intracraneal (PIC) debido al cierre del DVE. La monitorización intraoperatoria mediante PEM puede ayudar a prevenir las lesiones de las vías corticoespinales pero es importante saber evaluar los cambios de los potenciales motores. Cirujanos y neurofisiólogos deberían tener presente que cambios de la PIC pueden provocar alteraciones de los PEM que ocurren antes de que otros signos de hipertensión intracraneal aparezcan, pudiendo así ayudar a prevenir situaciones de riesgo potencialmente corregibles.

64.

ANGIOMA CAVERNOSO DE TRONCO CEREBRAL: CORRELACIÓN ENTRE LA SEMIOLOGÍA Y LOS HALLAZGOS DE LOS ESTUDIOS NEUROFISIOLÓGICOS Y DE NEUROIMAGEN

A. Ferré ^a, T. Minoves ^a, J. Vilalta ^b, N. Mayolas ^c, D. Moncho ^a

^a Neurofisiología Clínica. ^b Neurocirugía. ^c Institut de Diagnòstic per la Imatge. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. En el estudio del SNC, las técnicas de imagen ofrecen una visión anatómica y estructural, mientras que las pruebas neurofisiológicas aportan una imagen funcional del sistema nervioso, siendo unas y otras complementarias, confirmando los hallazgos de la historia clínica y la exploración física para llegar al diagnóstico correcto. Presentamos un caso en el que la semiología del SNC de una lesión en protuberancia y mesencéfalo, se correlaciona de forma evidente con los resultados obtenidos en las pruebas de neuroimagen (TC, RM, angio-TC) y en las exploraciones neurofisiológicas (potenciales acústicos de tronco cerebral-PEATC-, potenciales evocados somestésicos-PES-de nervio mediano y nervio tibial posterior). *Caso clínico.* Mujer de 22 años sin antecedentes de interés que acude por presentar cuadro de dos meses de evolución de parestesias en hemicara derecha y cefalea, objetivándose en la TAC una imagen hiperdensa en protuberancia y mesencéfalo izquierdo. Posteriormente realiza un segundo episodio presentando hipoestesia en hemicuerpo derecho sin paresia asociada.

En la RM se objetiva una lesión compatible con angioma cavernoso en la mitad izquierda de protuberancia y mesencéfalo con efecto masa sobre IV ventrículo. Angio-TC: muestra angioma venoso cerebeloso izquierdo. PEATC y PES de nervio mediano derecho y nervio tibial posterior muestran una alteración de las respuestas evocadas cuyas características ofrecen una imagen funcional de las estructuras afectas. *Conclusiones.* El caso presentado muestra la complementariedad de las técnicas de neuroimagen y neurofisiológicas y la correlación de estas últimas con las estructuras anatómicas afectas para corroborar los hallazgos clínicos, ayudando y facilitando el diagnóstico.

65.

RESPUESTA AUDITIVA DE LATENCIA MEDIA EN EL DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

S. Mourente Díaz ^a, M.D. Domínguez Santos ^b

^a Neurofisiología Clínica. ^b Psiquiatría Infantil. Hospital Clínico

Universitario Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es uno de los diagnósticos más frecuentes en psiquiatría infantil. Constituye un diagnóstico clínico de exclusión con un tratamiento principal estimulante, el metilfenidato, al que responden un 70-90% de los pacientes. La atención selectiva a estímulos auditivos evoca respuestas en el rango de los 20-50 ms. Existen estudios previos con modificaciones en los potenciales evocados auditivos de latencia media (PEALM). *Objetivos.* Estudiar si presenta el TDAH alteraciones en la morfología de los PEALM, si se modifican con el tratamiento y si existe relación morfología-respuesta clínica al tratamiento. *Pacientes y métodos.* Se seleccionan 53 pacientes que cumplen criterios clínicos para TDAH, con tratamiento con metilfenidato, sin comorbilidad ni hipoacusia. *Método:* primera fase pretratamiento y segunda postratamiento donde se realizan potenciales evocados auditivos de tronco cerebral y PEALM en sueño y vigilia. *Resultados.* Pretratamiento, 76% de los pacientes seleccionados tienen respuestas asimétricas, de los cuales 51% presentan el tipo denominado 'asimetría de vía'. El 23% restante es normal. Postratamiento, 63% modifica la morfología y 70% responde bien al tratamiento. Los pacientes sin alteraciones presentan mejoría clínica un 11%. *Conclusiones.* El diagnóstico de TDAH incluye diferentes mecanismos fisiopatológicos. Los PEALM en el TDAH pueden predecir el efecto del tratamiento con metilfenidato.

66.

MIELOPATÍA Y VIRUS DE INMUNODEFICIENCIA HUMANA

M. Salinas Rodríguez ^a, L. Cabañes Martínez ^a, I. Corral Corral ^b,

G. de Blas Beorlegui ^a, I. Regidor BaiIly-Bailliere ^a

^a Neurofisiología Clínica. ^b Neurología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La mielopatía es común en el virus de inmunodeficiencia humana (VIH), aunque no es una complicación tan frecuente como la neuropatía o la demencia. La que aparece con más frecuencia es la mielopatía vacuolar. Se caracteriza por su inicio tardío y gradual, con síntomas inespecíficos. Posteriormente aparece debilidad en miembros inferiores con diferentes grados de afectación sensitiva. *Objetivos.* Presentación de un caso clínico. *Caso clínico.* Mujer de 42 años, VIH+ de más de 10 años de evolución, que presenta un cuadro de instauración progresiva con parestesias distales en miembros superiores, disminución de la sensibilidad en miembros inferiores e inestabilidad en la marcha, así como pérdida de control de esfínteres. Se realizaron PESS de nervio mediano, con una latencia de la N20 aumentada de forma bilateral, la N13 no se reconoce, y la N9 está conservada. En los PESS de nervio tibial posterior, no se obtuvo P37 de forma bilateral, estando conservado el potencial lumbar. Datos compatibles con una afectación de la conducción de la sensibilidad profunda a nivel cervical bilateral. En la RM se observó una protusión a nivel C6-C7, así como una

prominencia más global a nivel C5-C6, de predominio derecho. En ambos espacios obliteración del espacio aracnoideo anterior, llegando a contactar y deformar la médula. La paciente fue intervenida, mejorando notablemente su sintomatología. **Conclusiones.** A pesar de que la mielopatía vacuolar es un hallazgo frecuente en pacientes con VIH, no debemos olvidar otras causas de afectación medular en el diagnóstico diferencial. La valoración electrofisiológica puede disminuir la incertidumbre diagnóstica.

67.

ESTUDIO NEUROFISIOLÓGICO EN LA XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA

J.M. León Alonso-Cortés^a, S. Urquiza^a, A. Pedrera Mazarro^a, L. Cabañes Martínez^a, R. Solá Jurschik^a, N. Lebrato Rubio^a, A. Jiménez Escrig^b

^aNeurofisiología Clínica. ^bNeurología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Se define la xantomatosis cerebrotendinosa como una enfermedad infrecuente de depósito autosómico recesiva producida por el acúmulo de colestanol en diferentes tejidos como vainas tendinosas (xantomias), cristalino (cataratas) y sistema nervioso (daño neurológico por mecanismo aún no muy conocido). La causa del trastorno es el déficit del enzima 27-alfa-hidroxisilasa, enzima de la cadena mitocondrial que colabora en la síntesis de ácidos biliares. **Objetivos.** Comparar los resultados obtenidos por nosotros con los descritos por otros autores en la bibliografía médica, seguimiento y valoración de estos pacientes a lo largo del tiempo y determinar la presencia de lesiones silentes no diagnosticadas por otros métodos (pruebas de imagen, fundamentalmente TAC y RM). **Caso clínico.** Realizamos una batería de pruebas neurofisiológicas (EEG, velocidades de conducción nerviosa, estimulación magnética transcraneal y potenciales evocados multimodales) en un paciente diagnosticado de xantomatosis cerebrotendinosa en diferentes momentos evolutivos de la enfermedad. Durante el primer estudio se obtiene una alteración de la conducción nerviosa en algunos de los nervios explorados, un trastorno de la conducción motora central y una afectación de la vía auditiva bilateral. En un segundo momento se registran los mismos datos, observándose un claro empeoramiento en la conducción motora central. **Conclusiones.** Estos hallazgos se correlacionan con los descritos en la literatura médica sobre esta enfermedad, lo cual pone en relevancia la importancia de estos estudios en el diagnóstico precoz y en el seguimiento de estos pacientes.

68.

DÉFICIT EN EL CONTROL DE ATENCIÓN VISUOESPACIAL EN PACIENTES CON LESIONES CEREBELOSAS O CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

D.S. Casaña Pérez^a, D.T. Eggert^b, D.A. Straube^b, D.J. Moliner Ibáñez^a

^aNeurofisiología Clínica. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

^bDepartment of Neurology. LMU. Munich, Alemania.

Introducción. Estudios previos han demostrado que controles sanos no son capaces de focalizar su atención visuoespacial en un objetivo y simultáneamente preparar una sacada en otra localización sugiriendo un solapamiento importante entre el proceso de preparación de una sacada y el control de la atención, que produce un beneficio al discriminar un posible objetivo en el lugar al que se prepara el movimiento ocular. **Objetivos.** Determinar si el déficit oculomotor de pacientes con lesiones cerebelosas (LC) o con enfermedad de Parkinson (EP) están correlacionados con un déficit en mecanismos de atención. **Sujetos y métodos.** Se propone a dos grupos de pacientes (LC/EP) y a un grupo control la realización de dos tareas motoras (fijación/sacada a un objetivo) combinadas con dos posibles tipos de señalizadores (intencional/reflejo). Los sujetos debían seguir las instrucciones del señalizador y discriminar un carácter que aparecía bien al mismo lado del señalizador (evento

válido) o al contrario (evento inválido). **Resultados.** Los resultados del grupo control fueron los mismos que los de la bibliografía revisada. En los experimentos realizados por los pacientes con LC, la realización de una sacada no produce ningún beneficio en la atención. En pacientes con EP este beneficio únicamente está presente en el experimento con sacadas con señalizador reflejo. **Conclusiones.** Estos resultados sugieren que el control de la atención visuoespacial está alterado en ambos grupos de pacientes de forma global. Concluyendo que los pacientes con un déficit oculomotor central son capaces de generar sacadas que no están obligatoriamente ligadas a cambios de atención visuoespacial.

69.

TÉCNICAS DE LOCALIZACIÓN DE CORTEZA MOTORA PARA TRATAMIENTO DE DOLOR CRÓNICO NEUROPÁTICO

A. Galdon^a, M. Katati^b, J. Martín^b, V. Arjona^b, C. Aldaya^c, J. Paniagua^a

^aServicio de Neurofisiología Clínica. ^bServicio de Neurocirugía.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

^cServicio de Neurocirugía. Hospital Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La estimulación de la corteza motora es una técnica para el tratamiento del dolor crónico neuropático refractario a tratamiento médico. Los síndromes más frecuentemente tratados son dolor trigeminal, neuralgia postterapéutica, anestesia dolorosa, neuropatías periféricas, lesiones medulares y miembro fantasma. La indicación más frecuente es el dolor facial y el que mejor resultados presenta. La localización del área motora se realiza con la integración de las técnicas de neuroimagen, IRM, neuronavegación y estudio neurofisiológico. El estudio NFC consiste en localización de la inversión N20/P20 con estimulación de nervio mediano y recogida de PESS con 8 a 20 electrodos epidurales por craneotomía, posteriormente se estimula en corteza motora a intensidades no superiores a 20 mA y se recoge actividad electromiográfica para localizar el área motora más adecuada para la implantación del estimulador. Se ha visto que en un 12 % de los casos la localización anatómica no se correspondía con la localización somatotópica. **Casos clínicos.** Presentamos 12 casos de dolor neuropático facial rebelde a tratamiento médico en los que se han implantado estimuladores crónicos en corteza motora con resultados aceptables. El control de la eficacia del tratamiento se realiza con la escala visual analógica (VAS) antes de la intervención y posterior a ésta con diferentes parámetros de estimulación crónica que se va ajustando una vez fijado el estimulador. **Conclusiones.** La estimulación de la corteza motora es una técnica todavía en desarrollo que se ha mostrado eficaz en el tratamiento del dolor rebelde a tratamiento médico.

70.

MISMATCH NEGATIVITY Y NIVEL DE CONCIENCIA EN TRAUMATISMOS CRANEOENCEFÁLICOS GRAVES

D. Zarza Luciani^a, S. Arce Arce^b, F. Sanjuán Martín^c

^aServicio de Neurofisiología. ^bServicio de Psiquiatría. ^cServicio de Neurocirugía. Clínica San Vicente de Neurorrehabilitación. Madrid.

Objetivos. Evaluar la utilidad diagnóstica de la Mismatch Negativity (MMN) en pacientes que hayan sufrido un TCE grave en fase subaguda tras la salida de la UCI. **Introducción.** El componente MMN es un potencial evocado de larga latencia que refleja el funcionamiento de un mecanismo automático y preatencional del procesamiento de estímulos. El estado vegetativo (EV) es un diagnóstico muy frecuente tras un TCE grave, que en ocasiones evoluciona hacia un nivel de conciencia superior denominado estado de respuesta mínima (ERM). Se ha señalado la utilidad pronóstica del potencial MMN a la hora de predecir el 'despertar' de los EV. **Pacientes y métodos.** Se ha realizado MMN auditiva a 19 pacientes (12 hombres y 7 mujeres) con edades compren-

didadas entre 17 y 59 (media: 27,3) que sufrieron TCE grave hacía más de 2 meses (media: 181 días). En el momento de la prueba 8 se encuentran en EV y 11 en ERM. **Resultados.** El 100% (11/11) de los pacientes en ERM presentaron potencial MMN. En los 7 pacientes en EV no se recogió potencial en el 85,7% (6/7). El paciente vegetativo en el que se obtuvo MMN pasó a ERM a los 16 días. **Conclusiones.** La MMN es una herramienta de gran utilidad en la fase subaguda de un TCE grave para el diagnóstico diferencial entre EV y ERM, refrendando el juicio clínico y minimizando las consecuencias familiares, sanitarias, sociales y económicas derivadas de un posible error, abriendo la posibilidad de ser aplicada a otras patologías cerebrales adquiridas.

4. Sueño

71.

MODELO EXPERIMENTAL PARA EXPLICAR EL SUSTRATO NEURONAL DE LA TRANSICIÓN VIGILIA-SUEÑO Y LA EPILEPTOGENESIS EN LAS NEURONAS TALAMOCORTICALES HUMANAS

E. de Vicente Álvarez-Manzaneda^a, R. Naoguit Pérez Bruzón^b, C. Almárcegui Lafita^a, C. Maestú^c, P. Uclés Moreno^a, M. Azanza Ruiz^b, A. del Moral^d

^a Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Miguel Servet.

^b Laboratorio de Magnetobiología. Departamento de Anatomía

e Histología Humanas. Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza.

Zaragoza. ^c Fundación Humanismo y Ciencia. Madrid. ^d Laboratorio de Magnetismo de Sólidos. Departamento de Física de Materia Condensada/ICMA. Facultad de Ciencias. Universidad de Zaragoza/CSIC. Zaragoza.

Introducción. Las actividades espontánea e inducida por exposición a campo magnético alterno (CMA) de la neurona F53 de *Helix aspersa* presenta similitudes con las neuronas talamocorticales humanas. **Objetivo.** Establecer un modelo de estudio experimental de la fisiología y fisiopatogénesis de los circuitos neuronales entre tálamo y corteza en el hombre. **Materiales y métodos.** Registros electrofisiológicos en tiempo real se obtienen desde la neurona F53 de ganglios cerebroideos de *Helix aspersa* con microelectrodos de vidrio (diámetro de punta: < 1 mm, resistencia: 2-20 MΩ, rellenos de acetato de potasio: 1 M). Los ganglios se sumergen en solución Ringer de moluscos. La muestra se dispone en el centro de dos carretes de Helmholtz (11 cm de diámetro separados entre si 5,5 cm). Una vez caracterizada la actividad espontánea de la neurona F53 se aplican campos magnéticos sinusoidales (AMF) de frecuencia extremadamente baja (ELF) en el rango de 0,5-30 Hz con intensidad constante de 1 mT. **Resultados.** La neurona F53 de *Helix aspersa* comparte propiedades intrínsecas con las talamocorticales humanas: potenciales de acción con secuencias de despolarizaciones seguidas de hiperpolarizaciones características de neuronas marcapasos. Esta actividad se debe a la interacción de la corriente de calcio transitoria (IT) y la hiperpolarizante de potasio (IH). **Conclusiones.** Hemos observado que el CMA induce un cambio en el modo de activación de oscilatorio a tónico, esta transición entre modos es similar a la que media la transición entre vigilia y sueño en las neuronas talamocorticales humanas.

72.

DIFERENCIAS EN LA COORDINACIÓN CEREBRAL ENTRE NEONATOS A TÉRMINO Y PREMATUROS A PARTIR DE MEDIDAS DE INTERDEPENDENCIA DE LA ACTIVIDAD ELECTROENCEFALOGRÁFICA DURANTE EL SUEÑO

S. Mañas Alcón^a, D. M. De la Cruz^b, E. Pereda^c, S. Lopez^d, J.M. Garrido^a, J. González^b

^a Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Virgen de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. ^b Laboratorio de Biofísica.

Departamento de Fisiología. Facultad de Medicina. ^c Departamento

de Física Básica. Universidad de La Laguna. ^d Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Virgen de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Objetivos. Investigar diferencias en la coordinación cerebral entre neonatos a término y prematuros estudiados a la edad de los nacidos a término. **Sujetos y métodos.** Tres grupos de 4, 6 y 4 neonatos sanos con edades gestacionales (EG): G1 (< 33 semanas), G2 (33-36) y G3 (37-40). Registros: EEG digitalizados: electrodos Fp1, C3, T3, O1, Fp2, C4, T4, O2 (promedio como referencia), frecuencia de muestreo: 128 Hz, filtros pasabajo/alto: 0,3/30 Hz. Análisis: para cada neonato y estado de sueño (activo/tranquilo, SA/ST), calculamos el promedio de la interdependencia de cada electrodo con el resto, usando la función de coherencia (FC) y un índice obtenido de la reconstrucción del espacio de estados de cada señal (IN). Comparamos los resultados mediante MANOVA de medidas repetidas. **Resultados.** Para el conjunto de electrodos y estados de sueño, la FC sólo fue capaz de distinguir entre G3 y G1 ($p < 0,01$), mientras que el IN discriminó G3 de G1 ($p < 0,001$) y de G2 ($p < 0,001$) y G1 de G2 ($p < 0,05$). Por electrodos y para la FC, encontramos diferencias entre grupos en Fp1 ($p < 0,05$) y Fp2 ($p < 0,01$), siendo FC (G3) > FC (G1) y FC (G3) > FC (G2) para ambos estados de sueño. Para el IN, encontramos diferencias entre grupos dependientes de los electrodos con: IN (Fp1, G1) < IN (Fp1, G3) ($p < 0,05$), IN (Fp2, G1) < IN (Fp2, G3) ($p < 0,05$), en SA, e IN (Fp2, G1) < IN (Fp2, G3) ($p < 0,01$); IN (Fp2, G1) < IN (Fp2, G3) ($p < 0,05$); IN (Fp1, G2) < IN (Fp1, G3) ($p < 0,01$); IN (T3, G1) < IN (T3, G3) ($p < 0,05$) e IN (T3, G2) < IN (T3, G3) ($p < 0,05$) en ST. **Conclusiones.** La interdependencia de cada área cerebral con las demás es mayor para los neonatos a término que para los prematuros de similar edad posmenstrual, evidenciando una menor coordinación cerebral en estos últimos.

73.

ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA EVOLUCIÓN DE PACIENTES CON MOVIMIENTO PERIÓDICO DE LAS PIERNAS Y SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS TRAS EL TRATAMIENTO CON FÁRMACOS BENZODIACEPÍNICOS Y DOPAMINÉRGICOS

J. Escribà Alepuz, F. Prieto Prieto, R. Chilet Chilet, M. Rueda Soriano, G. Zalve Plaza, F. Giménez Vázquez
Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. Los movimientos periódicos de las piernas (MPP) constituyen un trastorno del sueño con una prevalencia actual de 3,9% de la población general y que ocasiona gran número de despertares nocturnos y una fragmentación del sueño lo cual se traduce en insomnio nocturno y/o somnolencia al día siguiente, condicionando una menor calidad de vida de los pacientes. Su diagnóstico es polisomnográfico mediante registros electromiográficos de superficie de estos movimientos (PLM). Paralelamente, el MPP puede aparecer hasta en un 80% de los casos de síndrome de piernas inquietas (SPI) cuyo diagnóstico es clínico basado en 4 criterios aplicables a alrededor del 5% de la población que describen sensaciones molestas y desagradables que provocan una necesidad imperiosa de mover las piernas para aliviar los síntomas y que empeoran con el reposo e inactividad. Además, ambas entidades

comparten su infradiagnóstico, opciones terapéuticas similares y gran interés actual por su etiología. **Objetivos.** Describir su evolución clínica y respuesta al tratamiento con los diferentes fármacos indicados (levodopa, clonacepam, ropirrolol, cabergolina) así como utilizar los datos obtenidos para entender más su fisiopatología y predecir mejor su pronóstico. **Pacientes y métodos.** Estudiamos 50 pacientes con sospecha de movimientos periódicos de las piernas (MPP) y/o síndrome de piernas inquietas (SPI) diagnosticados en nuestra Unidad de Sueño entre 1995 y 2005. Se analizan individualmente parámetros polisomnográficos (número de *arousals*, PLM y fases de sueño), clínicos (gravedad y grado de somnolencia mediante diversas escalas, patologías asociadas, etc.), electromiográficos y epidemiológicos (género, edad, higiene de sueño, forma de vida y hábitos tóxicos, consumo de fármacos, etc.).

74.

MIOPATÍA CONGÉNITA, TRASTORNO VENTILATORIO DURANTE EL SUEÑO Y USO DE BIPAP TEMPORIZADA. CASO CLÍNICO A LOS 12 AÑOS DE EVOLUCIÓN

L. Iglesias Alonso^a, T. Rodríguez Riquelme^b, F.J. Martínez Orozco^a, I. Villalibre Valderrey^a, A. Arena Guibert^a, E. Calvo Ferrándiz^a

^a Neurofisiología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

^b Neurología. Hospital DIPRECA. Santiago de Chile, Chile.

Introducción. Las enfermedades neuromusculares se asocian generalmente a alteraciones ventilatorias ya sea de forma aguda o crónica. La afectación durante el sueño suele preceder al compromiso en vigilia y se puede manifestar a través de diversos patrones. **Caso clínico.** Varón de 21 años de edad portador de una miopatía congénita no progresiva que presenta desde los 9 años compromiso ventilatorio durante el sueño con alteración de la arquitectura del mismo, apneas centrales y obstructivas así como hipoventilación de predominio en sueño REM. El trastorno se resuelve con el uso de nasal BIPAP en modo espontáneo, tratamiento que el paciente utilizó de manera continua durante 9 años. En los últimos 3 años se agregan episodios de bradipnea con desaturaciones graves y taquicardia reactivas. Se decide manejo con nasal BIPAP en modo temporizado que sigue utilizando en la actualidad con resolución de las alteraciones ventilatorias y hemodinámicas. Desde el inicio de la terapia el paciente no ha presentado nuevos episodios de insuficiencia respiratoria y se mantiene estable su condición neurológica. Como efecto secundario presenta hipoplasia maxilar. **Conclusiones.** Los pacientes con miopatías presentan trastornos ventilatorios nocturnos con patrones diferentes que se resuelven mediante la utilización de ventilación no invasiva con presión positiva con distintas modalidades. La aplicación de estos tratamientos ha permitido beneficio clínico evidente en su condición neurológica y calidad de vida.

75.

ENFERMEDAD DE PARKINSON Y SÍNDROME DE APNEA DEL SUEÑO: PATOLOGÍAS DEL SUEÑO ASOCIADAS Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON CPAP

E. Calvo Ferrándiz^a, F.J. Martínez Orozco^a, I. Villalibre Valderrey^a, T. Rodríguez Riquelme^b, A. Arena Guibert^a, L. Iglesias Alonso^a

^a Neurofisiología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

^b Neurología. Hospital DIPRECA. Santiago de Chile, Chile.

Introducción. Los pacientes con enfermedad de Parkinson (EP) presentan trastornos del sueño con alta prevalencia. Insomnio, síndrome de apnea del sueño (SAHS), movimientos recurrentes de las piernas y trastornos de conducta del sueño REM (RBD) son los descritos con mayor frecuencia. **Objetivos.** Determinar las características de los pacientes con EP y SAHS en tratamiento con nasal-CPAP, asociación de otros trastornos del sueño y efectos de la ventilación no invasiva. **Casos clínicos.** Tres pacientes portadores de EP y SAHS. Sintomato-

logía, condición neurológica, características de SAHS, trastornos del sueño asociados y evolución a largo plazo del tratamiento con CPAP. Los pacientes presentan EP de 4 a 16 años de evolución. El motivo de derivación a la unidad fue sospecha de SAHS. Todos refieren hipersomnolencia diurna y ronquido. La polisomnografía evidencia en todos ellos alteración de la arquitectura del sueño y apneas de tipo obstructivo principalmente, además de centrales y mixtas, que se resuelven con el tratamiento con nasal-CPAP. En dos pacientes se asocia RBD y en un caso se manifestó previo al diagnóstico de su patología de base. Se observa una buena tolerancia a la terapia, mejoría importante de la hipersomnolencia diurna y una disminución significativa de los episodios de RBD. **Conclusiones.** Los pacientes con EP y SAHS asocian otros trastornos del sueño. El tratamiento con CPAP beneficia la sintomatología del SAHS y reduce el número de episodios de RBD. Se deben sospechar y descartar trastornos del sueño en los pacientes portadores de EP.

76.

TRASTORNO DE CONDUCTA REM COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD NEURODEGENERATIVA

E. Lainez Samper^a, J. Turbau^a, P. Lloberes^b, S. Lara^c, J. Castell^d, M. de la Calzada^a, M. Boada^c

^a Neurofisiología Clínica. ^b Neumología. ^c Unidad de Demencias.

^d Medicina Nuclear. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. El trastorno de conducta REM (TCR) se caracteriza por pérdida de la atonía muscular propia de este estadio, acompañándose de actos motores. Se ha asociado a diversas enfermedades neurodegenerativas. Describimos un paciente con TCR como síntoma inicial de enfermedad neurodegenerativa consistente en demencia, ataxia y parkinsonismo. **Caso clínico.** Varón de 55 años remitido por hipersomnia en 2002. La poligrafía respiratoria mostró patrón respiratorio normal. La anamnesis constata TCR de doce años de evolución. La PSG mostró incremento importante del tono muscular durante el sueño REM. La exploración y escala de Epworth fueron normales. Diagnosticado como parasomnia REM se inició tratamiento. Al año refiere acusada pérdida de memoria, dificultad para aparcar, sensación de 'caminar sobre algodones' y su familia constata cambio conductual. La exploración evidenció marcha atáxica, dismetría, disidiadocinesia izquierdas y Romberg positivo. La TC craneal y el EEG fueron normales. La valoración neuropsicológica y el SPET fueron sugestivos de demencia tipo Alzheimer incipiente, de predominio izquierdo. Se inició tratamiento con Reminyl. En 2005 se añadió rigidez extrapiramidal izquierda, incontinencia urinaria y voz ronca. El deterioro cognitivo y la dificultad para la marcha empeoraron. La TC craneal muestra atrofia cerebelosa y el SPET moderada hipoperfusión cortical difusa y cerebelosa y disminución de perfusión de ganglios basales y tálamo izquierdo. El estudio genético en curso facilitará el diagnóstico de la enfermedad neurodegenerativa. **Conclusiones.** Este caso ilustra la necesidad de un seguimiento de los pacientes con TCR por la posibilidad de representar el primer síntoma de una enfermedad neurodegenerativa de desarrollo posterior.

77.

TRASTORNO POR FALTA DE ATONÍA EN FASE REM: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Iznaola Muñoz, J.A. Sáez Moreno, J. Paniagua Soto
Servicio de Neurofisiología. Centro de Neurofisiología
y Trastornos del Sueño. Granada.

Introducción. El trastorno por falta de atonía en fase REM es una parasomnia caracterizada por violencia motora y actividad verbal durante la fase de sueño REM. La principal complicación de este trastorno radica en la posibilidad de autolesión o de lesión del compa-

ño de cama durante los episodios, por lo que es fundamental el diagnóstico para poder establecer precozmente el tratamiento. *Caso clínico.* Varón en el cual, por su profesión (guardia civil), la posibilidad de manejo de armas de fuego establece un factor de riesgo añadido. *Conclusiones.* La historia clínica del paciente y el relato de los episodios nocturnos son criterios diagnósticos fundamentales para el diagnóstico según la Asociación Americana de Trastornos del Sueño (ASDA), pero, una vez más, los hallazgos del estudio polisomnográfico nocturno emergen como fundamentales para calificar el cuadro.

Últimas incorporaciones

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA CON DEFICIENCIA DE LAMININA- α 2, CAMBIOS TIPO LEUCODISTROFIA CEREBRAL, EPILEPSIA, DEFECTO DE SEGMENTACIÓN SOMÁTICA VERTEBRAL Y NEUROPATÍA: ESTUDIO LONGITUDINAL DE UN CASO

A. Pou^a, A. Valls^a, M.J. Téllez^a, A. Vernet^b, J. Colomer^b

^a Hospital del Mar. UAB. Barcelona. ^b Hospital St. Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La deficiencia primaria de laminina- α 2 (merosina) aparece aproximadamente en la mitad de los casos de distrofia muscular congénita (MDC). La merosina se expresa de forma intensa en la membrana basal del músculo estriado, pero también en el sistema nervioso central (SNC) –glía, pared de vasos cerebrales– y en células de Schwann. *Objetivo.* Aportar el caso de un paciente con MDC con deficiencia parcial en merosina y valorar a lo largo del tiempo la evolución de la miopatía y de los signos debidos a lesión de SNC y periférico. *Caso clínico.* Varón de 23 años de edad –sin antecedentes familiares de enfermedad neuromuscular y antecedentes personales de torpeza motora y dificultad escolar– que consulta a los 8 años de edad por crisis parciales visuales, crisis tónicas y ausencias atípicas. Clínicamente, presenta síndrome miopático de gran predominio proximal, con arreflexia completa excepto aquileos, y retracciones articulares en codos y tendones aquilianos. Paladar ojival. La miopatía apenas ha evolucionado a lo largo de los años y las crisis epilépticas se han controlado parcialmente en los dos últimos años. Estudios electrofisiológicos: trazados miógenos y VCM enlentecidas, sugestivas de neuropatía periférica motora desmielinizante. Repetida elevación de las CK (3.000-4.000 U/L). EEG: Paroxismos bilaterales de punta-onda y paroxismos focales parietotemporales (mejoría en los últimos meses). RM encefálica: hiperseñal difusa y simétrica en T₂ de la sustancia blanca de ambos hemisferios cerebrales (igual expresividad en el curso de los años). Rx raquis: bloque vertebral congénito C2-C3. Estudio inmuno-

histoquímico. *Conclusiones.* 1) Al diagnóstico de MDC con deficiencia de merosina se llega a veces a través de manifestaciones no miopáticas; 2) La epilepsia puede ser el motivo de consulta en la MDC con deficiencia de merosina y las crisis pueden mejorar en el curso del tiempo; 3) La afectación difusa de la sustancia blanca cerebral y los rasgos de neuropatía periférica se mantienen estables en el tiempo; 4) El hallazgo de bloques vertebrales congénitos orienta hacia un origen embrionario precoz de la MDC con deficiencia de merosina.

ELECTROMIOGRAFÍA CUANTITATIVA EN LA ENFERMEDAD DE McARDLE: ANÁLISIS MULTI-MUAP DE 14 PACIENTES

M. Padrón, J.M. Fernández, C. Navarro

Servicio de Neurofisiología Clínica y Neuropatología. CHUVI. Vigo, Pontevedra.

Introducción. La enfermedad de McArdle (deficiencia de miofosforilasa) con frecuencia ocasiona problemas diagnósticos debido a la heterogeneidad de la genética y de las manifestaciones clínicas. En los casos típicos, la manifestación cardinal de la enfermedad es la intolerancia al ejercicio (calambres musculares, mialgias y debilidad). Sin embargo, un tercio de los pacientes sólo muestra debilidad proximal indolente, a menudo asimétrica. Además, el papel de la EMG se ha discutido a menudo debido a la baja sensibilidad informada en algunas ocasiones, aunque hasta la fecha no se han realizado estudios sistemáticos. *Objetivo.* Para determinar el rendimiento diagnóstico de la EMG se realizó un análisis retrospectivo sobre una muestra de 14 pacientes, en los cuales el diagnóstico de la enfermedad se confirmó histoquímica y genéticamente. *Pacientes y métodos.* Se practicó estudio electroneurográfico con electrodos de superficie en todos los pacientes. En cinco de ellos se hizo estimulación repetitiva a 20 Hz. Se realizó EMG de aguja con electrodo concéntrico en varios músculos. El bíceps se estudió en todos los pacientes mediante análisis multi-MUAP. Se estudió asimismo la curva de lactato y los análisis histoquímicos musculares y genéticos, que por definición resultaron positivos en todos los pacientes. *Resultados.* Todos los pacientes, excepto dos (86 %), mostraron algún grado de actividad espontánea anormal (fibrilaciones, ondas positivas o descargas repetitivas complejas). El 43 % de los pacientes mostró una disminución en la duración del MUAP de dos o más desviaciones estándares. Sin embargo, el 86 % de los pacientes mostró más de dos outliers en el análisis multi-MUAP. El decremento a 20 Hz fue mayor del 25% (fuertemente positivo) en los cinco pacientes en los que se realizó. *Conclusiones.* Nuestros hallazgos sugieren que la EMG detecta anomalías en la enfermedad de McArdle con mayor frecuencia que la que previamente se suponía. La EMG proporciona una guía segura para estudios más específicos e invasivos en el diagnóstico de la enfermedad de McArdle y enfermedades relacionadas.