

COMUNICACIONES

1.

ANTICUERPO ANTIAQUAPORINA 4 EN TRES CASOS DE NEUROMIELITIS ÓPTICA

M. Maneiro, J. Olascoaga, J. Ruiz Martínez,
T. Castillo, A. López de Munain

Servicio de Neurología. Hospital Donostia. San Sebastián.

Introducción. La neuromielitis óptica de Devic (NMO) es un raro síndrome descrito en 1895, caracterizado por la afectación aguda y simultánea de la médula espinal y los nervios ópticos, respetando el resto de estructuras nerviosas. Desde su descripción ha existido una controversia sobre si representa una entidad nosológica independiente, una variedad de esclerosis múltiple o un síndrome que puede aparecer en diversas enfermedades de base autoinmune. Recientemente se ha descrito en estos pacientes la presencia de los autoanticuerpos IgG-NMO. El antígeno responsable de la respuesta parece ser el canal acuoso aquaporina-4. **Casos clínicos.** Presentamos un caso de NMO en una paciente afecta de lupus eritematoso sistémico (LES), un segundo caso de NMO que cursó en brotes de afectación conjunta espinal y óptica, y un tercer caso de mielitis de repetición con afectación subclínica del nervio óptico. Realizamos el estudio de detección del IgG-NMO en el suero de estas tres pacientes. En dos de los casos el resultado fue positivo, pero en uno, paciente afecta de LES, dicho resultado fue repetidamente negativo. **Conclusión.** El IgG-NMO es un marcador altamente específico de NMO que está presente tanto en las formas puras de NMO como en las formas opticoespinales de esclerosis múltiple, lo que indica que ambas patologías podrían compartir la misma etiopatogenia de base humoral.

2.

ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES DISTALES Y TRASTORNOS RELACIONADOS

J.A. Urtizberea^a, L. Viollet^b

^a APHP. Hôpital Marin. Hendaya.

^b APHP. Hôpital Necker Enfants-Malades. París, Francia.

Introducción. Junto a la forma clásica de atrofia muscular espinal (AME) con patrón de debilidad muscular proximal y deleciones homocigotas del gen *SMN1*, existe un grupo de enfermedades caracterizadas por una afectación del compartimiento anterior, sin trastornos sensitivos, pero asociando una distribución distal del déficit, y una serie de síntomas adjuntos (afectación bulbar con o sin sordera, como en el síndrome de Brown-Vialetto-van Laere o el de Fazio-Londe; afectación del sistema nervioso central, como en el síndrome de Andermann, etc.). **Desarrollo.** Las AME distales, también referidas como *distal hereditary motor neuropathies* o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), se pueden clasificar en siete tipos, establecidos en 1980 por Harding según el modo de herencia, la edad de inicio y la predominancia en piernas o manos. Sin embargo, la clasificación de todos esos síndromes está cambiando significativamente desde hace unos años, gracias a los avances en genética molecular. **Conclusiones.** Ya se conocen siete nuevos

genes (*HSP22*, *HSP27*, *GARS*, *BSCL2*, *IGHMBP2*, *dynactin*, *senataxin*) y más de 11 loci, lo que refleja la gran heterogeneidad genética. Algunos de estos genes están también implicados en otras enfermedades neuromusculares vecinas como, por ejemplo, el síndrome de Silver (una forma de paraplejía espástica con afectación mayor de las manos), ciertas formas axonales de CMT y una forma de esclerosis lateral amiotrófica. Esto indica una probable superposición entre todas esas entidades clínicas.

3.

MIASTENIA SERONEGATIVA CON ANTICUERPOS ANTI-MuSK. PRESENTACIÓN DE TRES CASOS

J. Bárcena

Servicio de Neurología. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La miastenia grave es una enfermedad autoinmune caracterizada por la pérdida de receptores de acetilcolina en la unión neuromuscular. Se detectan anticuerpos contra dichos receptores en el suero de aproximadamente el 80% de los pacientes con miastenia grave generalizada y en el 50% de las miastenias graves oculares. Hay argumentos que justifican la sospecha de que en las miastenias graves seronegativas también existe un componente circulante: la transferencia pasiva de la enfermedad al ratón, la existencia de miastenias neonatales en hijos de madres con miastenia grave seronegativa, la respuesta a la plasmaféresis o la detección de depósitos de IgG en la membrana postsináptica. Se sabe, desde hace unos pocos años, que en un porcentaje variable de miastenias graves seronegativas generalizadas —entre el 5-50%, según las series y con una notable variación geográfica (mayor en la zona mediterránea y menor en los países nórdicos y Japón)— existen anticuerpos contra el receptor de la tirosinasa musculo-específica (MuSK). Este receptor, en los mioblastos, transmite la influencia de la agrina neuronal para agrupar los receptores de acetilcolina en la unión neuromuscular, pero se desconoce su función en el músculo adulto. Las características generales de estos pacientes serían las siguientes: predomina en las mujeres; el test del tensilón puede ser negativo o incluso empeorar los síntomas; la repetitiva suele ser normal; el estudio de fibra aislada es más fácil que resulte positivo si se practica en los músculos más afectados clínicamente; no asocian patología de timo, por lo que probablemente no se beneficien de la timectomía; mejoran poco con los anticolinesterásicos y responden peor a las Ig, pero las pautas de tratamiento deben ser las mismas que para los pacientes seropositivos. Se han descrito tres grupos de pacientes: aquellos con una forma clásica de enfermedad, aquellos con predominio de clínica bulbar y facial, y quienes muestran una mayor afectación de la musculatura respiratoria, con frecuentes crisis, y de la extensora del cuello. **Casos clínicos.** Se presentan tres pacientes seronegativos con anti-MuSK positivos, un hombre y dos mujeres. La clínica fue de predominio bulbar en ambas mujeres. El test de tensilón resultó positivo en una de ellas y en el varón; en éste, también fue positiva la repetitiva. El estudio de fibra única fue patológico en los tres casos y la TAC torácica normal, también en los tres. El hombre y una de las mujeres fueron timectomizados y el resultado de la anatomía patológica fue de timo normal en ambos casos. Una de las mujeres sufrió dos crisis miasténicas que se resolvieron con Ig, pero que la dejaron con traqueostomía permanente. Ninguno de ellos nota mucho beneficio

sintomático con Mestinón[®]. El hombre está asintomático con prednisona 20 mg/48 h e Imurel[®] 1 × 3. La mujer traqueotomizada mejora con corticoides en pauta ascendente y ha recuperado la movilidad de las cuerdas vocales. La otra mujer también está asintomática con 5 mg de prednisona dos veces por semana.

4.

SÍNDROME DE CATARATAS CONGÉNITAS, DISMORFIA FACIAL Y NEUROPATÍA

A. Gabilondo, A. Sistiaga, I. Martí, D. Otaegi,
L. Cortázar, E. Fernández, J.J. Poza, A. López de Munain
Servicio de Neurología. Hospital Donostia. San Sebastián, Guipúzcoa.

Introducción. Las enfermedades recesivas de nervio periférico conforman un grupo de entidades nosológicas con gran heterogeneidad clínica y genética. La presencia de rasgos clínicos peculiares o un determinado origen étnico puede resultar muy útil para el diagnóstico y el estudio molecular. **Caso clínico.** Niña de 11 años, de origen rumano, que consulta por debilidad en miembros inferiores. En la exploración destacaba una facies sin rasgos dismórficos y una visión residual muy baja (1/10), secundaria a unas cataratas congénitas intervenidas, con microcorneas y un nistagmo espontáneo. En los miembros superiores la fuerza era normal, pero presentaba amiotrofia moderada de primer interóseo, mientras que en los inferiores presentaba una debilidad en la extensión dorsal, con arreflexia universal y sensibilidad conservada, junto con pies cavos y genu valgo bilateral. El estudio ENG mostró un patrón de neuropatía desmielinizante sin afectación sensitiva. Además, se objetivó un retraso mental leve-moderado. El estudio molecular del gen *CTDP1* confirmó la mutación, en estado homocigoto, característica de la entidad conocida como síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial y neuropatía, endémica de una etnia gitana de Rumanía-Bulgaria (Rudari). **Conclusión.** Se discuten las características clínicas que facilitan el diagnóstico diferencial con otras neuropatías periféricas de la población gitana y la posible implicación de la proteína CTDP1 en procesos cognitivos.

5.

DISTROFIA DE CINTURAS HIPERTRÓFICA

J.J. Poza^a, A. Digón^c, M. Goicoechea^b,
A. Saénz^b, A. López de Munain^a

^aServicio de Neurología. ^bUnidad Experimental. Hospital Donostia. San Sebastián. ^cServicio de Neurología. Hospital Santiago Apóstol. Vitoria.

Objetivo. Presentar un caso de distrofia de cinturas en el que la resonancia magnética (RM) aportó la clave para el diagnóstico genético. **Caso clínico.** Varón de 32 años con elevación de transaminasas conocida desde los 15 años de edad, que comenzó a presentar, hacia los 20 años, una debilidad de cintura pelviana que progresaba hasta el momento actual. En la exploración presentaba una debilidad moderada de cintura pelviana, hipertrofia de cuádriceps y tríceps sural bilateral, retracción aquilea y escápula alada bilateral, estando el resto de grupos musculares conservados. Sus padres y sus tres hermanos son sanos, y no hay consanguinidad. La creatinina osciló entre 5.000 y 8.000 U/L. El electromiograma fue miopático. La biopsia muscular mostró leves cambios miopáticos, siendo las tinciones de distrofina, sarcoglicanos, disferlina y merosina, normales. El electrocardiograma y el ecocardiograma fueron normales. Dada la hipertrofia muscular se pensó en LGMD2I, pero no se encontraron mutaciones en el gen *FKRP*. La RM muscular de muslos mostró una marcada afectación de isquiotibiales y aductores de muslo, estando conservados los cuádriceps y el recto interno, patrón que sugirió una distrofia muscular de cinturas tipo 2A (LGMD2A). El estudio del gen *CAPN3* halló dos mutaciones (R748Q y G222R).

Conclusión. La RM muscular puede ser de gran ayuda en la orientación del estudio genético a realizar en pacientes con distrofia de cinturas, especialmente cuando el fenotipo es atípico.

6.

VALOR DE LA CAMPIMETRÍA PREQUIRÚRGICA EN LA CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL

I. Garamendi^a, M.I. Forcadás^a, E. Valle^b,
P. Madoz^b, J.M. Prats^c, J.I. Pijoan^d, J.C. Gómez^a,
J. Losada^a, T. Pérez-Concha^a, J.J. Zarranz^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Neurofisiología.

^cServicio de Neuropediatría. ^dUnidad de Epidemiología Clínica. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La cirugía es en muchos casos la alternativa terapéutica en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal refractaria al tratamiento farmacológico. La técnica habitual es una lobectomía temporal anterior más amigdalohipocampectomía. Se ha descrito entre sus efectos secundarios la aparición de trastornos del campo visual (52-100%), siendo el más habitual la cuadrantanopsia homónima superior. En ocasiones aparecen otras alteraciones difícilmente explicables. Se pretende analizar el valor de la campimetría en el estudio prequirúrgico de los pacientes candidatos a cirugía de la epilepsia del lóbulo temporal. **Pacientes y métodos.** Se han seleccionado 65 pacientes intervenidos de epilepsia del lóbulo temporal. A todos ellos se les practicó, durante el estudio prequirúrgico, una campimetría computarizada. A los seis meses tras la intervención se realizó una nueva valoración campimétrica. **Resultados.** 47 pacientes (72%) presentaban una campimetría prequirúrgica normal, mientras que en 18 (38%) era patológica. En la valoración posquirúrgica, 21 pacientes (32%) conservaban la campimetría normal, mientras que el resto (72%) presentaban alteraciones. Sin embargo, en los pacientes con campimetría prequirúrgica normal, se observó cuadrantanopsia posquirúrgica en 27 (53%), mientras que en aquellos con campimetría prequirúrgica alterada, se observó cuadrantanopsia en 7 (39%), en 9 (50%) no había cambios y en 2 (11%) se objetivó mejoría. Teniendo esto en cuenta, en 34 pacientes (53%) se observó una alteración del campo visual justificable por la cirugía. **Conclusiones.** La campimetría prequirúrgica puede ayudar a explicar defectos campimétricos no esperables por la cirugía del lóbulo temporal, que pueden resultar anteriores y deberse a otros factores.

7.

ESTADO ACTUAL DEL REGISTRO DE LAS ENCEFALOPATÍAS ESPONGIFORMES EN EL PAÍS VASCO

J.J. Zarranz^a, J.M. Arteagoitia^b, B. Atarés^c,
A.B. Rodríguez-Martínez^d, M. Martínez de Pancorbo^e, R. Juste^f

^aServicio de Neurología. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

^bDepartamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. Leioa, Vizcaya.

^cServicio de Vigilancia Epidemiológica. Departamento de Sanidad y Consumo.

Gobierno Vasco. Vitoria, Álava. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital

de Txagorritxu. Vitoria, Álava. ^eDepartamento de Zoología y Dinámica

Celular. Facultad de Farmacia. Banco de ADN. Universidad del País Vasco.

Leioa, Vizcaya. ^fInstituto Vasco de Investigación y Desarrollo Agrario

(NEIKER). Derio, Vizcaya.

Introducción. El Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco estableció en 1995 el Registro de Enfermedades Espongiformes siguiendo directrices de una acción concertada europea. **Objetivo.** Principal: detectar posibles casos de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob; otros objetivos: conocer la incidencia y distribución de las encefalopatías espongiformes transmisibles humanas (EETH), su perfil clínico, genético e histopatológico, identificar los posibles

casos yatrógenos, identificar nuevos factores de riesgo y permitir comparaciones con otros países. *Materiales y métodos.* El registro es de base poblacional y abarca todo el País Vasco. Definición de caso bajo sospecha clínica. Criterios diagnósticos especificados. Participan los especialistas de Neurología con laboratorios de referencia y los Servicios de Epidemiología. Las EETH son de declaración obligatoria desde el año 2001. Recogida de datos retrospectiva de 1993 a 1994, prospectiva desde 1995. *Resultados.* Se han notificado 85 casos hasta diciembre de 2005. Se han practicado 51 autopsias. Quince fueron 'no casos' (falsos positivos). Casos esporádicos: 51 (30 confirmados por autopsia). Casos genéticos: 19 (confirmados por estudio molecular). La calidad del registro ha mejorado paulatinamente sobre todo a partir del año 2000. Se incrementan las notificaciones y se ha practicado casi el 100% de las autopsias en los últimos años. Promedio de casos esporádicos anuales entre 1993 y 1999 de 2,2 (1 por millón de habitantes) que creció a 5,5 entre 2000 y 2005 (2,6 por millón). En 2005, 10 casos declarados: 8 confirmados y 2 pendientes (3,7 por millón). De los 19 casos genéticos, dos portaban la mutación E200K, y 17, la mutación D178N. Los casos esporádicos se reparten entre los tres territorios de la CAV en relación aproximada a la población. Sin embargo, hay una mayor tasa de casos genéticos en Álava (probable efecto fundador de la mutación D178N). *Conclusiones.* La colaboración de todos los profesionales implicados en la detección, estudio y notificación de los casos ha sido excelente. La tasa de autopsias mejora (buen funcionamiento del sistema de autopsias en un centro de referencia). La tasa de notificación de EETH en la CAV constituye la más alta de Europa. Es preciso estudiar si esto se explica sólo por la alta detección de los casos. En la CAV se ha descrito el primer *cluster* mundial de la mutación D178N. Esta mutación se ha generado independientemente en otras familias procedentes de diferentes regiones de España.

8.

EMBOLISMO ARTERIAL PERIFÉRICO DURANTE LA TROMBÓLISIS POR ICTUS

E. Ferreira^a, A. Pinedo^a, M. Tellería^b,
M. Gómez-Beldarrain^a, J.C. García-Moncó^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Cardiología.
Hospital de Galdakao. Galdakao, Vizcaya.

Introducción. La hemorragia es la complicación más temida en el tratamiento fibrinolítico del ictus cerebral y la que acarrea mayor morbimortalidad. Más inusual y totalmente inesperado es la aparición de un fenómeno tromboembólico durante la terapia trombolítica. *Objetivo.* Mostrar un paciente que recibió tratamiento con rt-PA, por un infarto isquémico agudo cerebral con recuperación completa, durante el cual presentó un embolismo en extremidad inferior. *Caso clínico.* Varón de 73 años con antecedentes de hipertensión

arterial y miocardiopatía dilatada en estudio que, mientras se encuentra ingresado en el Servicio de Cardiología, sufre un ictus isquémico agudo. Se activa el Código Ictus y se inicia el tratamiento trombolítico a los 45 minutos de comenzar el cuadro. Presenta una recuperación completa del déficit neurológico pero, durante la infusión, sufre un cuadro de isquemia arterial aguda en extremidad inferior izquierda. Se restablecen los niveles de coagulación, lo que permite la trombectomía satisfactoriamente. En un ecocardiograma posterior se observa un trombo en el ventrículo izquierdo. *Conclusiones.* La coexistencia de un trombo cardíaco durante la trombólisis por ictus isquémico puede favorecer la aparición de embolismos arteriales periféricos por lisis parcial de dicho trombo. Este efecto adverso no es uno de los efectos secundarios esperados tras trombólisis, pero debería tenerse en cuenta en la trombólisis de pacientes con miocardiopatía de base que, por diferentes motivos, no se encuentren anticoagulados. El embolismo arterial periférico agudo es indicación de cirugía urgente, contraindicada en el contexto de un tratamiento trombolítico. En nuestro paciente, la cirugía fue un éxito debido al restablecimiento previo de los parámetros de coagulación, que no son difíciles de revertir con Actylise[®].

9.

ICTUS ISQUÉMICO AGUDO EN PACIENTE JOVEN DE ETIOLOGÍA INFRECUENTE

L. Ruiz-Álvarez, A. Pinedo, J. Ruiz-Ojeda, I. Escalza,
E. Ferreira, M. Gómez-Beldarrain, J.C. García-Moncó
Servicio de Neurología. Hospital de Galdakao. Galdakao, Vizcaya.

Introducción. La enfermedad cerebrovascular en menores de 45 años constituye el 5% de todos los casos; muestra un predominio de lesión hemorrágica sobre la isquémica y sus causas varían de acuerdo a factores geográficos, ambientales y socioeconómicos. *Objetivo.* Describir un paciente joven con un infarto isquémico agudo dependiente de la arteria cerebral posterior derecha, de etiología infrecuente. *Caso clínico.* Varón de 34 años sin factores de riesgo cardiovascular conocidos, epistaxis frecuentes e historia familiar de enfermedad cerebrovascular grave. Sufre un episodio brusco de cefalea, desorientación espacial y alteración visual, objetivándose mediante TC y RM craneales un infarto isquémico agudo en el territorio de arteria cerebral posterior derecha. Destacaba en el resto de pruebas realizadas una leve anemia microcítica, un paso de burbujas tardío –tanto en la ecografía Doppler transcraneal como en el ecocardiograma– y el hallazgo de una malformación arteriovenosa en el estudio pulmonar. *Conclusiones.* La enfermedad cerebrovascular isquémica es infrecuente en jóvenes y su diagnóstico diferencial debe incluir causas genéticas, metabólicas, congénitas o sistémicas que son infrecuentes en los adultos. Es el caso de nuestro paciente, al cual se le diagnosticó síndrome de Rendu-Osler-Weber al cumplir tres criterios de éste.