

COMUNICACIONES ORALES

Primera mesa. Viernes, 4 de abril. 18:15-19:25 h

O1.1.

DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA: CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO Y ANÁLISIS EVOLUTIVO DE LA EXPANSIÓN (GCN) EN EL GEN PABPN1
B. Quintáns^{a,b}, A. Álvarez de Cienfuegos^c, F. Barros^{b,c}, J. Pardo^d, N. Ruiz-Lavilla^f, M. Arias^d, C. Pérez-Sousa^g, A. Sesar^d, M. Seijo-Martínez^h, J. Infante^j, J.A. Berciano^j, C. Paradas^k, S. Medererⁱ, J.J. Poza^l, M.T. Darnaude^m, J. Bárcenaⁿ, A. Carracedo^{b,c,e}, M.J. Sobrido^{b,c}

^a Hospital Clínico de Santiago-SERGAS. ^b Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII. ^c Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. ^d Servicio de Neurología. Hospital Clínico de Santiago de Compostela. ^e Grupo de Medicina Xenómica. Universidad de Santiago de Compostela. ^f Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. ^g Servicio de Neurología. Hospital Juan Canalejo. A Coruña. ^h Servicio de Neurología. Hospital do Salnés. ⁱ Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. ^j Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (UC). Santander. ^k Servicio de Neurología. Hospital de Valme. Sevilla. ^l Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Aránzazu. San Sebastián. ^m Servicio de Genética. Hospital de Móstoles. Madrid. ⁿ Servicio de Neurología. Hospital de Cruces. Bilbao.

Introducción. La distrofia muscular oculofaríngea (DMOF) está causada por la expansión del tracto de 10 alaninas en *PABPN1* hasta 12 o más. No hay datos sobre la prevalencia, la distribución y la estructura alélica en España. **Objetivos.** Determinar la clínica, la frecuencia, la distribución y la estructura de los tripletes (GCN) en pacientes y población general. Analizar el origen y la evolución de las mutaciones. **Sujetos y métodos.** Analizamos 24 familias (11 gallegas, 13 de otras comunidades), 463 controles gallegos, 96 anglosajones y 85 canarios. Sus neurólogos proporcionaron datos fenotípicos. El tamaño del triplete (GCN) en *PABPN1* se determinó en un ABI3730xl. Se secuenciaron los alelos distintos de 10. Se establecieron haplotipos mediante marcadores flanqueantes. **Resultados.** El alelo 12 se identificó en 7 de 11 familias gallegas, 15 fue el único en Canarias, el 13 predominó en el resto. Un alelo ≥ 12 asociado al 11 se observó en casos tempranos o atípicos. El mismo haplotipo es compartido por la mayoría de los portadores del alelo 12, pero uno de los alelos 12 tiene diferente estructura. Los alelos 13 se encuentran en al menos tres bloques haplotípicos diferentes; los alelos 14 en dos haplotipos, y el 15 en un único bloque. Un 1% de la población gallega tiene el alelo 11, y un 0,6% tiene el alelo 12. Individuos de la misma familia presentaron idéntica estructura de expansión. **Conclusiones.** El alelo 12, originado al menos en dos eventos mutacionales independientes, es la causa más frecuente de DMOF en Galicia. Los alelos 11 y 12 se encuentran en la población general gallega, por lo que la prevalencia esperable de DMOF en

Galicia es superior a la descrita. El alelo 12 puede tener penetrancia incompleta y puede que la enfermedad pase sin reconocerse. La estructura de mutaciones es compatible con el entrecruzamiento desigual entre alelos normales. Los pacientes canarios comparten un ancestro fundador.

Este trabajo se realizó con la financiación de la beca de investigación otorgada por la Sociedade Galega de Neuroloxía en 2007.

O1.2.

LESIÓN INTRAORBITARIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

I. Cimas-Hernando^a, I. Rodríguez-Constenla^a, E. Santos^b, M. Velasco^b, A. Pato^a, J. Lorenzo^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Radiología POVISA. Vigo.

Introducción. Las lesiones intraorbitarias pueden deberse a muy diversas etiologías y, en algunos casos, manifestarse por síntomas como diplopía, cefalea, proptosis, pérdida de visión, etc. Filiar su etiología a veces no es sencillo, y en algunos casos, como los que nos ocupan, la radiología es de inmensa ayuda para determinar la causa de la lesión. Presentamos dos casos de lesión intraorbitaria: una sin manifestaciones clínicas y la otra como causa de cefalea como único síntoma; a través de las imágenes radiológicas determinaremos la causa de dichas lesiones. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 76 años, con antecedentes de hipogonadismo y litiasis renal que durante un ingreso por edema agudo de pulmón presenta un ictus isquémico agudo en territorio de la arteria cerebral media (ACM) derecha. En la primera tomografía axial computarizada se objetiva una hipodensidad extensa compatible con infarto isquémico agudo de ACM derecha. Días después, en el control radiológico se objetiva como nueva lesión una tumefacción en la órbita derecha compatible con variz venosa intraorbitaria. Caso 2: mujer de 52 años que acude por cefalea retroocular derecha, que aumenta de intensidad y se acompaña de sensación de protrusión ocular al agacharse y cuando inclina la cabeza hacia delante. En la resonancia magnética (RM) se objetiva una lesión intraorbitaria derecha que aumenta con las maniobras de Valsalva, lo cual también se objetiva en el eco-Doppler de troncos supraaórticos; este hecho es característico de una variz venosa ocular. **Conclusión.** En ambos casos la radiología fue determinante para el diagnóstico, al tratarse de una lesión vascular, que en el primer caso apareció al haber cierto grado de edema a causa del infarto cerebral y dificultar el retorno venoso, y en el segundo caso debido al hecho de aumentar en la maniobra de Valsalva, por lo que se considera característico de la variz ocular. La etiología no está clara; pueden deberse a una obstrucción crónica de flujo en la órbita, defectos del tejido conjuntivo, por traumatismo o por predisposición genética. La variz ocular es una lesión infrecuente, que puede acompañarse de exoftalmos unilateral. La mayoría de las veces es asintomática, si bien en algunos casos puede estar asociada a síntomas como la cefalea. El diagnóstico es radiológico, y la RM ha ayudado mucho en este sentido. La lesión aumenta en maniobras de Valsalva, tos, compresión yugular y en determinadas posturas de la cabeza. A veces sólo se observan con las maniobras antes indicadas, por lo que sería interesante realizar la maniobra de Valsalva en algunos casos de diplopía o cefalea orbitaria cuya causa aún no esté determinada.

O13.**ATAXIA Y TEMBLOR SECUNDARIOS A ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO: EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO**

R. Yáñez-Baña, R.M. Rodríguez-Fernandes

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Ourense. Ourense.

Introducción. La encefalopatía de Hashimoto (EH) es una entidad neurológica infrecuente que puede manifestarse con síntomas muy variados y mostrar varios patrones evolutivos: remitente-recidivante con síntomas focales transitorios, o con mayor frecuencia, un curso clínico progresivo asociado a recaídas. El diagnóstico requiere un alto índice de sospecha y la presencia de anticuerpos antitiroideos elevados, asociados generalmente a una función tiroidea normal. Aunque el estudio del líquido cefalorraquídeo (LCR), la resonancia magnética cerebral y el electroencefalograma (EEG) suele mostrar anomalías, éstas no son específicas. La buena respuesta a dosis altas de esteroides nos ayuda a confirmar el diagnóstico. **Caso clínico.** Mujer de 62 años con antecedentes psiquiátricos de 10 años de evolución (depresión y ansiedad), por los que recibe tratamiento con benzodiacepinas y antidepresivos de forma continuada. Presenta inestabilidad para la marcha, lentitud psicomotora, dificultades de memoria y embotamiento mental de 1-2 semanas de evolución. En la exploración neurológica se objetivan signos de parkinsonismo con temblor de reposo y postural y ataxia de la marcha. Se sospechó EH por la presencia de títulos de anticuerpos antitiroideos elevados, elevación de proteínas en LCR y anomalías en el EEG. Se inició tratamiento con metilprednisolona intravenosa durante cinco días, con lo que obtuvo una espectacular mejoría de los síntomas, y posteriormente se mantuvo el tratamiento con prednisona oral. Durante el seguimiento, actualmente cuatro años de evolución, ha presentado una recaída con muy buena respuesta a la nueva pauta de metilprednisolona intravenosa. **Conclusiones.** El diagnóstico de EH debe plantearse en el diagnóstico diferencial en aquellos pacientes que presenten una encefalopatía subaguda de causa no aclarada; especialmente si se asocia con la presencia de movimientos anormales (más frecuentemente temblor o mioclonías) asociados o no a crisis epilépticas, alteraciones psiquiátricas o demencia. Es especialmente importante su diagnóstico, dada la buena respuesta terapéutica al tratamiento con corticoides.

O14.**AFECTACIÓN NERVIOSA PERIFÉRICA EN LA ENFERMEDAD DE HANSEN: REVISIÓN DE DOS CASOS**X. Rodríguez-Osorio^a, J. Pardo^a, M. Lema^a, J.M. Prieto^a, J. Forteza^b, M. Noya^a^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Anatomía Patológica.

Hospital Clínico de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. La lepra es una infección granulomatosa crónica, con afectación cutánea y de nervios periféricos. Presentamos dos casos que cursaron con formas desmielinizantes de neuropatía al inicio del cuadro. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 51 años, con diplegia facial, afectación de sensibilidades termoalgésica, táctil y vibratoria, y tetraparesia hiporreflexa de 10 años de evolución. Presentó una única lesión eritematosa centrodorsal. Caso 2: mujer de 64 años, con anestesia cutánea parcheada generalizada, diplegia facial y tetraparesia tras 15 años de progresión. Asoció, a los tres años, lesiones maculosas en tronco. El estudio neurofisiológico reveló una polirradiculoneuropatía sensitivo-motora desmielinizante crónica con degeneración axonal secundaria en el caso 1. En el caso 2 se objetivó una mononeuropatía múltiple desmielinizante sensitivo-motora al inicio, que evolucionó a una polineuropatía axonal. En ambos, la biopsia cutánea y del nervio sural apoyó el diagnóstico de lepra *borderline* tuberculoide, que se trató con dapsona y rifampicina, obteniendo una buena respuesta. **Conclusiones.** La neuropatía

tía lepromatosa debe sospecharse en casos de pacientes con formas no filiadas de neuropatía desmielinizante, incluso en ausencia de lesiones cutáneas, con el fin de instaurar el tratamiento de forma precoz.

O15.**PERFIL CLÍNICO Y ECOGRÁFICO DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE AMNESIA GLOBAL TRANSITORIA**

M. Alberte-Woodward, M. Guijarro del Amo, A.M. Torea-Filgueira, M. Rodríguez-Yáñez, M. Blanco-González, R. Leira-Muiño

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

Introducción y objetivo. La amnesia global transitoria (AGT) es un trastorno frecuente en la práctica clínica, caracterizado por un defecto selectivo de la memoria de inicio brusco y que dura menos de 24 horas. Su fisiopatología es desconocida; se ha propuesto un origen epiléptico, isquémico o un mecanismo similar a la depresión cortical propagada de la migraña. Nuestro objetivo es comparar los factores de riesgo vascular, perfil clínico y hallazgos ecográficos en un grupo de pacientes con accidente isquémico transitorio (AIT) con un grupo de pacientes con AGT. **Pacientes y métodos.** De forma retrospectiva se recogieron todos los pacientes ingresados con el diagnóstico de AIT y AGT entre los años 2003 y 2006. Asimismo, se recabaron las variables epidemiológicas, clínicas y neuroecográficas en ambos grupos. **Resultados.** Se incluyó a 31 pacientes con AGT y a 40 controles con el diagnóstico al alta de AIT. No se observaron diferencias en cuanto al sexo (27 varones, 67,5%, en el grupo AIT y 15, 48,4%, en AGT; $p = 0,084$) y la edad ($65,7 \pm 14,57$ años en AIT y $63,74 \pm 7,28$ años en AGT; $p = 0,496$) entre ambos grupos. Los pacientes con AGT presentaron una menor incidencia de factores de riesgo vascular y menor proporción de ateromatosis carotídea. Las concentraciones de lípidos en sangre fueron mayores en los pacientes con AIT. **Conclusión.** Los pacientes con AGT muestran un perfil clínico y ecográfico diferente a los pacientes con AIT. Estos hallazgos reflejan un origen isquémico poco probable en la fisiopatología de la AGT.

O16.**PENFIGOIDE AMPOLLOSO Y ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA**D. García-Estévez^a, G. Peón-Currás^b, F. Bal-Nieves^c^a Unidad de Neurología. ^b Servicio de Dermatología. HospitalComarcal de Monforte de Lemos. ^c Servicio de Anatomía Patológica.

Complejo Hospitalario Xeral-Calde. Lugo.

Introducción. El penfigoide ampolloso (PA) es una dermatopatía con una incidencia anual de aproximadamente 7 casos/1.000.000 habitantes, y se ha descrito su asociación en varios estudios con la esclerosis múltiple, suponiéndose una patogenia autoinmune. La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa con una incidencia de 1-2 casos/100.000 habitantes/año. La coexistencia de PA y ELA no parece casual, pues el PA aparece en el 1,8% de los pacientes con ELA, si bien se desconocen cuáles son los mecanismos patogénicos. **Caso clínico.** Paciente de 64 años diagnosticado de ELA de inicio bulbar en el año 2003. En el momento del brote de PA presentaba anartria, disfagia con colocación de sonda de gastrostomía, cuadro pseudobulbar y tetraparesia de predominio en miembros inferiores. En septiembre de 2006 desarrolla un cuadro de lesiones ampollas distribuidas en el tronco y la raíz de las extremidades, sin afectación de mucosas, clínicamente compatible con PA. Valorado por el Servicio de Dermatología, se descartó la relación con fármacos. Presentaba una llamativa hipereosinofilia en sangre periférica ($1.700-3.000/\text{mm}^3$). La inmunofluores-

cencia indirecta (anticuerpos antimembrana basal) fue positiva (título: 1/1.280). La biopsia de piel demuestra ampollas subepidérmicas y la inmunofluorescencia directa, positividad lineal en la membrana basal para C3. El diagnóstico histológico fue PA. Se realizó tratamiento con terapia con corticoides, y se obtuvo una evolución favorable.

Segunda mesa. Sábado, 5 de abril. 10:00-11:10 h

02.1.

ENFERMEDAD DE EMERY-DREIFUSS: PRESENTACIÓN DE TRES CASOS DE UNA MISMA FAMILIA

M.J. García-Antelo ^a, A. Sánchez-Ferro ^b, E. Gutiérrez-Rivas ^b, A. Alonso-Ortiz ^b, A. Cabello ^c, F. Leturcq ^d, M. Marín-Sánchez ^a

^a Servicio de Neurología. Hospital Juan Canalejo. A Coruña. ^b Servicio de Neurología. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Hospital 12 de Octubre. Madrid. ^d Hôpital Cochin-St. Vincent de Paul. París, Francia.

Introducción. La distrofia muscular de Emery-Dreifuss es una distrofia muscular de herencia recesiva ligada al cromosoma X, caracterizada por contracturas de inicio temprano, debilidad muscular progresiva de distribución humeroperoneal y miocardiopatía. Se considera una enfermedad benigna por su lenta evolución y escaso déficit funcional. Sin embargo, la mortalidad suele producirse en edades tempranas de la vida por alteraciones de la conducción cardíaca. **Casos clínicos.** Presentamos tres casos de una familia con las características de la enfermedad, en los que el diagnóstico se ha confirmado por inmunohistoquímica de músculo y genética molecular. **Conclusiones.** La importancia del diagnóstico de la distrofia de Emery-Dreifuss radica en la alta probabilidad de que los pacientes y las mujeres portadoras fallezcan súbitamente por problemas de conducción cardíaca. Por ello, la función cardíaca de todos ellos debe vigilarse y tratarse.

02.2.

ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB. ESTUDIO POR WESTERN BLOT DE 23 CASOS

S. Teijeira, B. San Millán, I. Viéitez, C. Navarro

Servicio de Anatomía Patológica y Neuropatología.

Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Hospital Meixoeiro. Vigo.

Introducción. Las prionopatías o encefalopatías espongiiformes transmisibles son enfermedades neurodegenerativas que afectan a humanos y animales. El agente causal es una isoforma anormal resistente a la proteasa (PrP^{Sc}) de la proteína priónica celular (PrP^C). Se conocen más de 30 mutaciones en *PRNP* (20p13). El genotipo en el codón 129 influye en el fenotipo de la enfermedad. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 23 casos de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (22 esporádicos y uno familiar) mediante *Western blot* de tres áreas: lóbulos frontal y occipital y cerebelo. Se valoró el patrón de glucosilación y movilidad de las bandas proteicas. **Resultados.** Se estudió a 16 mujeres y 7 varones (entre 52 y 84 años). El 73% era homocigoto metionina (MM), el 20% valina (VV) y el 6,7% heterocigoto MV. El estudio histológico e inmunohistoquímico reveló espongiosis, pérdida neuronal, gliosis y acumulación de prión proteínaasa resistente. En el *Western blot*, la banda monoglucosilada predominaba en los casos esporádicos, y en el familiar, la diglucosilada. Según el patrón de movilidad de las bandas, la mayoría de los casos MM presentaban prión tipo 1, y en los casos MV o VV, prión tipo 2A.

02.3.

SÍNDROMES DE DEFICIENCIA DE CREATINA CEREBRAL. ESTUDIO DE LOS DOS PRIMEROS CASOS GALLEGOS CONFIRMADOS

S. Arias-Rivas ^a, C. Gómez-Lado ^b, J. Eirís-Puñal ^b, M. Castro-Gago ^b

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. Los síndromes de deficiencia de creatina cerebral (SDCC) están causados por mutaciones en los genes de sus enzimas sintetizadoras, guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) y arginina glicina amidinotransferasa (AGAT) –herencia autosómica recesiva–, o bien de su transportador (CRTR) –herencia recesiva ligada a X–. Retraso mental, trastornos del lenguaje, epilepsia, autismo, deterioro neurológico y trastornos del movimiento conforman su espectro clínico. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 17 años que presenta crisis parciales complejas y autismo con ausencia de lenguaje desde los 3 años. Caso 2: niña de 10 años con epilepsia mioclónica desde los 14 meses, asociada a retraso del desarrollo motor y de habilidades comunicativas. **Resultados.** Caso 1: ausencia de pico de creatina cerebral en resonancia magnética (RM) espectroscópica. Concentración normal de guanidinoacetato y aumentada de creatina en orina. Anormalidad en el estudio de incorporación de creatina en fibroblastos. Diagnóstico: deficiencia de CRTR. Caso 2: ausencia de pico de creatina cerebral en la RM espectroscópica. Elevación de guanidinoacetato y disminución de creatina en orina. Disminución de la actividad enzimática de GAMT en fibroblastos. Diagnóstico: deficiencia de GAMT. Se trató con suplementos de creatina, con mejoría global y control de las crisis. **Conclusiones.** Los SDCC son raros y pueden estar infradiagnosticados. La detección y el tratamiento precoces podrían cambiar la historia natural de estas enfermedades, especialmente los defectos de la síntesis de creatina.

02.4.

‘SCA DA COSTA DA MORTE’: DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO DE UNA EXTENSA FAMILIA CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA

M. Arias ^a, S. Arias-Rivas ^a, P. Blanco-Arias ^b, D. Dapena ^a, M.J. Sobrido ^b

^a Servicio de Neurología. ^b Unidad de Medicina Xenómica. Complexo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. Las ataxias espinocerebelosas de herencia autosómica dominante (SCA) constituyen un grupo de enfermedades hereditarias que producen afectación cerebelosa aislada o combinada con otras alteraciones neurológicas. Se han descrito 29 tipos de SCA con distintos *loci* cromosómicos. **Objetivo.** Caracterización clínica y elaboración del árbol genealógico de una extensa familia con SCA, procedente de la Costa da Morte (Galicia, España). **Sujetos y métodos.** Se obtuvieron datos de 480 sujetos, pertenecientes a dos familias con ancestro común en la mencionada zona geográfica. Siguiendo un protocolo preestablecido, se exploró a 138 sujetos que firmaron el consentimiento informado. Se recogieron muestras de sangre para el estudio molecular (adultos). En los casos seleccionados se realizaron análisis de sangre y líquido cefalorraquídeo, electrocardiograma, radiografía de tórax, resonancia magnética (RM) cerebroespinal, potenciales evocados, electroneuromiografía (ENMG), audiometría y posturografía. **Resultados.** Se creó un árbol genealógico de seis generaciones. A 38 sujetos vivos se les diagnosticó síndrome cerebeloso (inicio en la quinta década), asociado, en la mayoría de ellos, a hipoacusia neurosensorial y fasciculaciones linguales. RM: atrofia cerebelosa de línea media. ENMG: normal. Potenciales evocados auditivos: alterados. Audiometría: hipoacusia neurosensorial. **Conclusiones.** La ‘SCA da Costa da Mor-

te' es un diagnóstico que hay que considerar en pacientes de edad media, con síndrome cerebeloso progresivo, de herencia dominante, asociado a hipoacusia neurosensorial y fasciculaciones linguales.

02.5.

ENFERMEDAD DE MCARDLE. ESTUDIO MOLECULAR DEL GEN DE LA MIOFOSFORILASA (PYGM) EN UNA SERIE DE 120 PACIENTES

I. Viéitez ^a, S. Teijeira ^a, B. San Millán ^a, J.M. Fernández ^b, C. Navarro ^a

^a Servicio de Anatomía Patológica y Neuropatología. Hospital Meixoeiro.

^b Servicio de Neurofisiología. Hospital Xeral-Cíes. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Vigo.

Introducción. La enfermedad de McArdle es la glucogenosis muscular más frecuente; se caracteriza por intolerancia al ejercicio, mialgias y calambres musculares. Está causada por mutaciones en el gen de la miofosforilasa, enzima fundamental en la degradación del glucógeno. Es de herencia autosómica recesiva y presenta un alto grado de heterogeneidad alélica. La mutación R49X es la de mayor incidencia en la población general, seguida de la mutación privada W797R en pacientes españoles y la G204S. El análisis de PYGM permitió diferenciar tres *hotspots* situados en los exones 1, 14 y 17. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio genético de 120 pacientes diagnosticados de glucogenosis V por biopsia muscular procedentes de España ($n = 44$), Francia ($n = 66$) y otros países ($n = 10$) mediante PCR-RFLP y secuenciación. **Resultados.** Ochenta y tres pacientes presentaban la mutación R49X (69%: 45 HM/38 HT), 15 la mutación G204S (12,5%: 5 HM/10 HT) y 7 pacientes españoles la mutación W797R (16%: 3 HM/4 HT). La determinación del 55% de los casos se realizó por RFLP. Se detectaron siete mutaciones no descritas previamente. **Conclusiones.** La elevada frecuencia de las mutaciones R49X, W797R y G204S en pacientes españoles hace posible el diagnóstico genético directo, evitando así la biopsia muscular en una proporción significativa de pacientes.

02.6.

EXPERIENCIA DEL TRATAMIENTO FIBRINOLÍTICO EN EL ICTUS EN EL HOSPITAL MEIXOEIRO

E. Corredera, J.L. Maciñeiras, M.J. Moreno, D. Escriche, D. García-Bargo, J. Romero

Servicio de Neurología. Hospital Meixoeiro. Vigo.

Introducción. La Agencia Europea del Medicamento aprobó en el año 2002 el uso del rt-PA en el infarto cerebral de menos de tres horas de evolución. Su eficacia se ha demostrado en diversos ensayos clínicos y en la práctica habitual en el seno de servicios con unidades de ictus. **Objetivo.** Analizar los resultados obtenidos en la administración de fibrinólisis intravenosa en el ictus isquémico agudo en el Hospital Meixoeiro de Vigo, con una Sección de Neurología sin unidad de ictus. **Pacientes y métodos.** Estudio observacional y prospectivo en el que se incluyó a 37 pacientes tratados con rt-PA. El tratamiento fue siempre indicado por un neurólogo. Comparamos los resultados con otras series publicadas. **Resultados.** Fueron 18 varones y 19 mujeres, con una edad media de 64 y 69 años, respectivamente. El 56% de los ictus era trombótico; el 41%, embólico, y el 3% correspondió a otras etiologías. El 94,5% era ictus de territorio carotídeo y el 5,5%, vertebrobasilar. La puntuación media en la escala NIH antes del tratamiento era de 16,6 puntos. El 51,3% de los pacientes al alta fue funcionalmente independiente (Rankin: 0,1,2). La incidencia de hemorragia intracraneal sintomática fue del 5,4% y la mortalidad, del 16%. **Conclusiones.** Nuestros resultados son comparables a los obtenidos en los estudios NINDS, ECASS II y a otras series publicadas. El tratamien-

to trombolítico intravenoso en el infarto cerebral se puede administrar de manera segura y eficaz en centros que no tienen unidad de ictus ni guardias de neurología.

02.7.

ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH Y POLINEUROPATÍAS RELACIONADAS: PROPUESTA DE UN PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR

P. Blanco-Arias ^{a,b}, C. Concheiro ^a, J. Pardo ^c, F. Barros ^{b,d}, A. Carracedo ^{a,b,d}, M.J. Sobrido ^{b,d}

^a Grupo de Medicina Xenómica. Universidad de Santiago de Compostela.

^b Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII.

^c Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ^d Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica.

Santiago de Compostela.

Introducción. Se conocen más de 35 loci y 24 genes causantes de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), la polineuropatía hereditaria más frecuente. Esta gran heterogeneidad genética, expresividad variable y compleja relación genotipo-fenotipo representan un reto para elaborar un algoritmo diagnóstico. **Sujetos y métodos.** Hemos revisado en las solicitudes para estudio genético de CMT la cantidad y relevancia de los datos clínicos adjuntos y el número de mutaciones identificadas. **Resultados.** El 30-40% de los pacientes fueron positivos para duplicación/delección de la región CMT1A/HNPP. De aquellos negativos, en menos de un 5% se identificó una mutación puntual (GJB1, MPZ y PMP22). En 48 pacientes negativos para cambio de dosis se secuenciaron de forma sistemática siete genes asociados a CMT, y se identificaron mutaciones conocidas en el 17%, y posibles alteraciones patogénicas con significado aún por determinar en el 21% de los casos. Proponemos un árbol diagnóstico a la vista de los datos anteriores, recomendaciones internacionales y conceptos de coste-eficiencia. **Conclusiones.** La identificación de mutaciones en CMT tiene implicaciones importantes para el consejo genético, decisiones reproductivas y tratamiento. Es imprescindible un protocolo molecular basado en la exploración neurológica completa, información electrofisiológica de calidad, la historia y examen familiar detallados y la epidemiología genética en nuestra comunidad.

02.8.

PLANIFICACIÓN DEL EMBARAZO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO EN ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

M. Fernández-Prieto ^a, P. Blanco-Arias ^{b,c}, C. Concheiro ^b, B. Quintáns ^{c,d}, C. Lázaro ^e, M. Seijo ^f, L. Pérez-Bares ^g, F. Martínez-Vázquez ^h, A. Carracedo ^{a,c}, M.J. Sobrido ^{a,c}

^a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela.

^b Grupo de Medicina Xenómica. Universidad de Santiago de Compostela.

^c Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII.

^d Hospital Clínico Universitario de Santiago Compostela-SERGAS.

^e Centro de Genética Médica y Molecular IRO-IDIBELL, Barcelona.

^f Servicio de Neurología. Hospital do Salnés. Pontevedra. ^g Servicio de Ginecología. Hospital Xeral-Cíes. Vigo. ^h Servicio de Neurología, Hospital Xeral-Calde. Lugo.

Introducción. En enfermedades neurológicas hereditarias, la gestación debe planificarse con los profesionales implicados y tiempos adecuados. En el diagnóstico prenatal, el asesoramiento genético es clave para ofrecer la oportunidad de tomar decisiones informadas. En esta situación pueden producirse reacciones psicológicas traumáticas: síntomas de depresión, disminución de la autoestima, búsqueda de culpabilidades y/o deterioro de las relaciones interpersonales. **Sujetos y métodos.** Hemos llevado a cabo asesoramiento prenatal en casos de neurofibromatosis, distrofia muscular de Duchén-

ne, enfermedad de Huntington, síndrome de Rett, distrofia facio-escapulohumeral y Charcot-Marie-Tooth. Los análisis se realizaron por amniocentesis o biopsia de corion, mediante análisis directo, indirecto o combinación de ambos en función de la alteración molecular. En tres casos la gestación estaba ya en marcha cuando acudieron a consulta. La evaluación y el apoyo psicológico se llevaron a cabo en todas las fases del proceso: asimilación de las opciones, toma de decisiones, motivaciones, manejo de información intrafamiliar, diseño de estrategias para afrontar la ansiedad y la culpa. La media de visitas por proceso fue de seis. **Conclusiones.** El proceso de diagnóstico prenatal en casos con enfermedades neurológicas hereditarias es largo, con diferentes necesidades de intervención psicológica en distintas fases. Una planificación adecuada y correcto asesoramiento genético son determinantes para proporcionar a las familias el contexto psicológico más favorable.

PÓSTERS

Primera mesa. Sábado, 5 de abril. 09:30-10:00 h

P1.1.

INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN EL ÁREA SANITARIA DE OURENSE

D. Rodríguez-Gómez, M. Lustres-Pérez, R.M. Yáñez-Baña, R.M. Rodríguez-Fernández, C. Cid-Rodríguez, G. Ozaita-Arteche
Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Ourense. Ourense.

Introducción. La esclerosis múltiple es una enfermedad crónica y potencialmente discapacitante con considerables consecuencias económicas y sociales. Los estudios epidemiológicos realizados en España en los últimos años muestran unas cifras de incidencia y prevalencia de la enfermedad mucho más altas que en años anteriores. España se considera ahora un área de riesgo moderado-alto de contraer la enfermedad. **Pacientes y métodos.** Se ha estudiado la incidencia y la prevalencia de esclerosis múltiple (definida por los criterios de Poser) en Ourense, entre el 1 de enero de 1996 y el 31 de diciembre de 2006. **Resultados.** En el día de prevalencia había 217 pacientes con esclerosis múltiple definida entre los 350.000 habitantes del distrito sanitario de Ourense. Durante el período estudiado, a 171 pacientes se les diagnosticó esclerosis múltiple definida. El índice de prevalencia es de 62 casos/100.000 habitantes, y la incidencia media anual durante el período estudiado es de 4,43 casos/100.000 habitantes. La relación mujer/varón es de 2,35. La media estimada de prevalencia e incidencia en España es de 52 y 3,8 pacientes/100.000 habitantes, respectivamente. **Conclusiones.** La incidencia y prevalencia de esclerosis múltiple en Ourense es más alta que la media española, aunque ha ido disminuyendo en los últimos años.

P1.2.

ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA EN LA TERCERA EDAD RELACIONADA CON VACUNACIÓN ANTITETÁNICA

J.M. Pías-Peleiteiro, A.C. Valcárcel, X.R. Osorio, S. Arias-Rivas, M. Rodríguez-Yáñez, M. Arias
Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. La encefalomielitis diseminada aguda (EDA) es una enfermedad inflamatoria y desmielinizante, generalmente monofásica, que afecta sobre todo a la población infantil. Describimos un

caso en un paciente adulto, relacionado con la vacunación antitetánica. **Caso clínico.** Varón de 68 años que tres semanas antes había sufrido una herida en un pie, por la que recibió inmunoglobulina y una primera dosis de vacuna antitetánica (toxóide), y que ingresó por dificultad para caminar, de unos tres días de evolución. En la exploración presentaba monoparesia crural derecha (3/5) y Chaddock bilateral. Tomografía axial computarizada (TAC): lesiones hipodensas en sustancia blanca. Resonancia magnética (RM): lesiones en la sustancia blanca, periventriculares, con realce anular (inyección de gadolinio) y edema perilesional. Líquido cefalorraquídeo: 26 células mononucleares/mm³, con proteínas y glucosa normales. Se investigó neoplasia oculta e inmunodepresión, y se halló un PSA de 22,69. La biopsia reveló adenocarcinoma prostático. TAC toracoabdominal y tomografía por emisión de positrones: normales. Se trató con esteroides por vía intravenosa, y desapareció el déficit neurológico. En el control de RM, al mes y medio, habían desaparecido muchas de las lesiones y ninguna captaba contraste. Actualmente el paciente continúa asintomático. **Conclusiones.** Este caso de EDA es, en nuestro conocimiento, el primero relacionado con la vacuna antitetánica. Subrayamos, asimismo, la morfología de las imágenes de RM, sugestiva de metástasis y/o de infección oportunista.

P1.3.

MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI TIPO I ASOCIADA A NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

D. Santos-García^a, M. Cabanillas^b, I. Suárez-Dono^c, B. Monteagudo^b, M. Macías^a, J.M. Aldrey^a, M. Llana^a, J. Abella^a, R. de la Fuente-Fernández^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Dermatología.

^c Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital A. Marcide. Ferrol, A Coruña.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es el síndrome neurocutáneo más frecuente. Aunque la presencia de diversas lesiones displásicas del sistema nervioso central (SNC) se ha descrito en pacientes con NF-1, la asociación de NF-1 y malformación de Chiari tipo I es inusual. Describimos el caso de una paciente con NF-1 y malformación de Chiari tipo I asintomática, y revisamos los casos publicados previamente en la bibliografía. **Caso clínico.** Mujer de 60 años que consultó con el dermatólogo por presentar lesiones cutáneas desde el nacimiento. La exploración mostraba gran número de 'manchas café con leche' en tronco y raíz de miembros, así como máculas hiperocrómicas agrupadas en ambas axilas compatibles con lentigos simples (signo de Crowe). Se le diagnosticó de NF-1 y fue remitida a Neurología para descartar afectación del SNC. No presentaba ninguna sintomatología neurológica y la exploración neurológica y oftalmológica resultaron normales. Una resonancia magnética (RM) craneal evidenció una herniación de las amígdalas cerebelosas en el canal cervical superior por debajo del nivel del agujero occipital compatible con una malformación de Arnold-Chiari tipo I. Un estudio analítico, ecografía abdominal y serie ósea resultaron normales. La revisión bibliográfica realizada sugiere la probable existencia de casos de Chiari tipo I asintomáticos no diagnosticados en pacientes con NF-1. **Conclusión.** Consideramos que en todo paciente con NF-1 podría estar indicada la realización de un estudio de RM craneal, y que la malformación de Arnold-Chiari tipo I posiblemente debería incluirse en la lista de displasias del SNC a descartar en pacientes con NF-1.

P1.4.**ENCEFALOPATÍA AGUDA DE CAUSA INHABITUAL: ENFERMEDAD DE MOSCHOWITZ**

I. Rodríguez-Constenla^a, A. Pato-Pato^a,
J.R. Lorenzo-González^a, I. Cimas-Costas^a, M. Camba^b
^aServicio de Neurología. ^bServicio de Medicina Interna. Hospital Povisa. Vigo.

Introducción. A encefalopatía aguda e unha urxencia neurolóxica que precisa dun diagnóstico temprano e dun tratamento adecuado. **Caso clínico.** Muller de 60 anos que ingresou por síndrome xeral, evidenciándose na análise diminución do número de plaquetas. O segundo día do seu ingreso empezou a queixarse de cefalea, sen resposta ó tratamento habitual. Despois presentou febre e episodios de axitación psicomotriz ós que seguiron diminución do nivel de consciencia, ata chegar ó coma. Realizouse punción lumbar, que non mostrou alteracións así como EEG que evidenciou un trazado lento, sen outras anomalías. Na TAC observouse un infarto cortical na rexión parietal... Na análise dese momento había un aumento de bilirrubina indirecta. Os datos de laboratorio xunto cos síntomas obrigan a pensar nunha púrpura trombótica trombocitopénica. Realizouse frotis de sangue que confirmou a sospeita diagnóstica ante a presenza de abundantes esquistocitos. A doente someteuse a tratamento con plasmaféresis, con melloría dos síntomas. **Conclusiones.** As manifestacións neurolóxicas da PTT poden ser o premer síntoma en máis do 60% dos doentes. Comeza con déficits neurolóxicos fluctuantes, que se continúan cunha progresiva diminución do nivel de consciencia, cegando ata o coma e a morte. Cun tratamento precoz e unha boa resposta, a recuperación neurolóxica pode ser completa.

P1.5.**SÍNDROME DE CHARLES BONNET DESENCADENADO POR INFARTO OCCIPITAL**

M. López, M. Aguado, M. Rodríguez,
S. Piñeiro, P. Bellas, J. Gómez-Alonso
Servicio de Neurología. Hospital Universitario Xeral-Ciés. Vigo.

Introducción. El síndrome de Charles Bonnet se caracteriza por la presencia de alucinaciones visuales complejas que el paciente considera irreales. Suele aparecer en ancianos con afectación visual de origen ocular. Excepcionalmente, puede desencadenarse tras lesiones cerebrales agudas. **Caso clínico.** Varón de 76 años, ciego desde hacía cuatro años. Ingresó por cefalea occipital derecha, náuseas y mareo, seguidos de visión de escenas cambiantes (su madre caminando hacia él, animales, paredes con cuadros, paisajes) que desaparecían con el cierre palpebral o con el cambio de mirada. El paciente reconocía su ceguera y la irrealidad de las visiones. Exploración neurológica sin déficit, salvo ceguera. Análisis de sangre, líquido cefalorraquídeo y tóxicos en orina: normales. Tomografía axial computarizada cerebral: normal. Resonancia magnética: infarto agudo occipitoparietal derecho. Tratado con gabapentina, las alucinaciones desaparecieron en tres días. **Conclusión.** Las características clínicas de este paciente concuerdan con las del síndrome de Charles Bonnet. Aunque tradicionalmente no se admitía la existencia de lesiones cerebrales en este síndrome, su coincidencia temporal con una isquemia occipitoparietal aguda sugiere que ésta podría haber actuado como desencadenante. Esto apoyaría, como base del trastorno, la teoría actual de una 'desafrentización' con hiperexcitabilidad de la corteza visual, capaz de evocar percepciones y recuerdos almacenados en el cerebro.

P1.6.**INFLUENCIA DEL HÁBITO TABÁQUICO EN LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE**

M.C. Amigo^a, A.R. Regal^a, J. Paz-Esquete^b,
A. Martínez-Feijoo^c, J.R. Rodríguez-Álvarez^a,
E. Cebrián^a, M.A. Mourinho^a, P. Suárez-Gil^a
^aServicio de Neurología. ^bServicio de Medicina Preventiva.
^cServicio de Urgencias. Complejo Hospitalario de Pontevedra. Pontevedra.

Objetivo. Evaluar la influencia del hábito tabáquico en el riesgo de presentar esclerosis múltiple. **Introducción.** Estudios epidemiológicos demuestran que en la EM existe un factor genético de susceptibilidad, así como que los factores ambientales desempeñan un papel prominente en su desarrollo. Entre los factores ambientales estudiados se encuentra el tabaco. De hecho, varios estudios establecen la relación entre fumar y EM, pero la mayoría de ellos no han hallado resultados significativos o éstos han sido contradictorios. Por tal motivo, en este trabajo se analiza el hábito tabáquico como posible factor de riesgo evitable de presentar EM. **Sujetos y métodos.** Estudio de casos y controles pareado con 138 pacientes diagnosticados de EM según los criterios de McDonald y el mismo número de controles del mismo sexo, residentes en el mismo ayuntamiento y la misma edad $\pm$ 2 años. El mismo neurólogo realizó la exploración y la revisión de los 138 pacientes, en las cuales recogió los datos demográficos, estatus de fumar (nunca/siempre fumadores, ex fumadores), la escala de discapacidad de Kurtzke y el tipo de EM. **Resultados.** De los 138 pacientes (93 mujeres y 43 varones), 110 presentaban EM remitente recurrente, 20 tenían EM secundaria progresiva y 7 presentaban EM primaria progresiva. La mayoría de los pacientes resultaron ser fumadores y ex fumadores (63%) frente al 41,3% de los controles. Asimismo, la edad de inicio en el hábito de fumar fue más precoz en los casos que en los controles. **Conclusión.** Ser fumador/ex fumador implica un 27% más de riesgo de desarrollar EM frente a los nunca fumadores. Este riesgo es estadísticamente significativo en mujeres y no en varones, probablemente debido al bajo número de éstos en el total de la muestra.

Segunda mesa. Sábado, 5 de abril. 11:30-12:10 h**P2.1.****ENCEFALOPATÍA DE WERNICKE EN UN PACIENTE SIN HÁBITO ENÓLICO**

A. Puy-Núñez^a, R. Vázquez-Do Campo^a, A. López-Real^a,
L. López-Díaz^a, S.P. Mosteiro-Añón^b, C. Lema-Devesa^a,
P. Rey del Corral^a
^aServicio de Neurología. ^bServicio de Neurorradiología.
Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo. A Coruña.

Introducción. La encefalopatía de Wernicke es un cuadro producido por déficit de vitamina B₁, generalmente asociado a alcoholismo y malnutrición. La tríada clásica de paresia oculomotora, ataxia y confusión mental aparece en menos del 20% de los casos, lo que podría justificar su infradiagnóstico. El cuadro es potencialmente reversible, por lo que es fundamental su reconocimiento y tratamiento precoz con tiamina. **Caso clínico.** Mujer de 55 años, sin hábito enólico y con antecedentes de migraña, mielopatía cervical intervenida, polineuropatía axonal probablemente secundaria a tóxicos, tiroidectomía, anemia ferropénica e infección respiratoria reciente que ingresa por inestabilidad de la marcha y disartria. La exploración reveló además caquexia, parálisis del VI par derecho y de la mirada vertical superior bilateral, disminución de fuerza con

atrofia muscular generalizada, hipoestesia en calcetín, hipotonía y fasciculaciones en muslos. La resonancia magnética cerebral reveló una marcada alteración de la señal de sustancia gris periacueductal y lesión bilateral y simétrica de núcleos mediales de ambos tálamos compatible con Wernicke. El resto de los estudios fueron normales excepto hallazgos electrofisiológicos compatibles con polineuropatía ya conocida. Ante la sospecha de Wernicke secundario a malnutrición confirmado por neuroimagen se inicia tratamiento con tiamina, con lo que se produce una espectacular mejoría del cuadro.

P2.2.

POLINEUROPATÍA EN UN ANCIANO SECUNDARIA A SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS

P. Bellas, M. Aguado, D. Muñoz, M. Rodríguez, S. Piñeiro, M. López, J. Gómez-Alonso

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario Xeral-Cies. Vigo.

Introducción. Las polineuropatías diabética (40%), hereditaria (10%), tóxica (7%) y alcohólica (5%) son las reconocidas en el anciano con mayor frecuencia, aunque hasta una cuarta parte de los casos se consideran idiopáticos. Sin embargo, en ocasiones pueden deberse a una causa insospechada. **Caso clínico.** Mujer de 76 años, asmática desde los 73, que ingresó por infección e insuficiencia respiratoria y dada de alta en dos semanas. Se inició un cuadro progresivo de parestias y debilidad en miembros inferiores, por lo que reingresó al cabo de una semana. La exploración neurológica detectó una tetraparesia de predominio en miembros inferiores, donde asociaba arreflexia. Los análisis de sangre revelaron eosinofilia, 60,3% y anticuerpos C-ANCA positivos; el líquido cefalorraquídeo fue normal. El electromiograma confirmó una polineuropatía sensitivo-motora axonal. Una biopsia cutánea y otra del nervio sural detectaron signos de vasculitis con infiltrados neutrofílicos en la pared, eosinófilos y necrosis fibrinoide. Con el diagnóstico de síndrome de Churg-Strauss, la paciente fue tratada con prednisona 75 mg/día; a las dos semanas consiguió caminar y a los dos meses desapareció la eosinofilia. **Conclusiones.** La búsqueda de etiologías infrecuentes de polineuropatía en el anciano, evitando su atribución a causa idiopática, puede permitir la identificación de enfermedades excepcionales pero plenamente tratables.

P2.3.

GINGIVITIS ASOCIADA A LA INTRODUCCIÓN DE LAMOTRIGINA

S. Piñeiro, M. Rodríguez, P. Bellas, M. López, J. Gómez-Alonso

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Xeral-Cies. Vigo.

Introducción. La lamotrigina es un fármaco muy utilizado en neurología y psiquiatría. Alrededor del 5-10% de los pacientes presenta una reacción de hipersensibilidad aguda con afectación predominantemente cutánea. Sin embargo, no se han descrito casos de alteración exclusivamente gingival. **Caso clínico.** Mujer de 16 años con epilepsia focal refractaria tratada con valproato y levetiracetam. Coincidiendo con la adición de lamotrigina, en dosis lentamente progresiva, presentó una llamativa gingivitis hemorrágica. La exploración no evidenció lesiones cutáneas o fiebre. Los análisis de sangre (incluyendo cribado de hemostasia) fueron normales. La retirada de lamotrigina se acompañó de una progresiva mejoría de la gingivitis. **Conclusiones.** La gingivitis aislada podría ser una expresión clínica de la reacción de hipersensibilidad a la lamotrigina. La ausencia de referencias previas en la bibliografía en un fármaco de tan extenso uso puede hacer dudar de su papel causal. Sin embargo, la plena coincidencia temporal con el uso del fármaco y la reconocida facilitación de tales reacciones con el uso combinado con valproato apoyarían la atribución de la gingivitis a la lamotrigina.

P2.4.

MENINGOENCEFALITIS PARAINFECCIOSA: A PROPÓSITO DE UN CASO

L.M. López-Díaz, A. Puy-Núñez, R. Vázquez-Do Campo, C. Pérez-Sousa, D. Fernández-Couto, J.M. Paz-González, M. Marín-Sánchez, P. Rey del Corral

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Juan Canalejo. A Coruña.

Introducción. La meningoencefalitis está causada generalmente por virus; la etiología bacteriana es una causa inusual. **Caso clínico.** Varón de 73 años, con antecedente de colitis ulcerosa a tratamiento con mesalacina y corticoides, ingresa por brote grave de rectosigmoiditis de una semana de evolución. Al tercer día del ingreso presenta fiebre, disminución del nivel de conciencia, dificultad en la emisión del lenguaje y pérdida de fuerza en el brazo izquierdo y ambas piernas, por lo que ingresa en la UCI. La resonancia magnética cerebral, cervical y dorsal presenta lesiones en giro central izquierdo, sustancia blanca subyacente y lesión cervicodorsal, y en los hemocultivos se observan bacilos grampositivos compatibles con *Listeria*. **Conclusión.** La infección del sistema nervioso central por *L. monocytogenes* presenta una alta morbimortalidad, y ante todo paciente con factores de riesgo (ancianos, inmunodeprimidos, trasplantados, tratamiento con corticoides) es necesario su tratamiento empírico con un antimicrobiano activo ante este microorganismo.

P2.5.

MUTACIONES NUEVAS Y RECURRENTE DE ESPASTINA EN PACIENTES CON PARAPARESIA ESPÁSTICA

M. Zennaro ^a, G. Martínez-Nieto ^a, A. Sesar ^b, M. Arias ^b, I.J. Posada ^c, B. Ares ^b, J. Pardo ^b, M. Seijo-Martínez ^d, J.M. Fernández ^e, C. Andrade ^f, A. Carracedo ^{a,g,h}, M.J. Sobrido ^{a,g}

^a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica-SERGAS. ^b Servicio de Neurología. Hospital Clínico Santiago de Compostela. ^c Servicio de Neurología. Hospital 12 de Octubre-Universidad Complutense. Madrid. ^d Servicio de Neurología. Hospital do Salnés. Pontevedra. ^e Servicios de Neurofisiología y ^f Neurología. Hospital Xeral-Cies, Vigo. ^g Centro para Investigación de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII. ^h Grupo de Medicina Xenómica. Universidad de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. La paraparesia espástica hereditaria (PEH) es un trastorno progresivo de la marcha con signos piramidales de herencia dominante (PEH-AD), recesiva o ligada a X. La forma más prevalente, SPG4, se asocia a la proteína espastina de la familia AAA de ATPasas. La frecuencia de mutaciones de espastina en nuestra población es desconocida. **Pacientes y métodos.** Secuenciamos la región codificante de SPG4 en 56 pacientes (43 familias, 33 gallegas y 10 de otras regiones), la mayoría con formas no complicadas de PEH. Las nuevas mutaciones y variantes de secuencia fueron examinadas en 186 controles. **Resultados.** Identificamos seis mutaciones, tres de ellas nuevas. Tienen la misma mutación truncante cuatro familias gallegas aparentemente no relacionadas. Encontramos cuatro cambios de significado desconocido, un polimorfismo sinónimo y otras seis alteraciones no referidas en la bibliografía probablemente no patogénicas (presentes en controles, no cosegregantes en familiares). Globalmente, 9 de 43 familias (21%) fueron positivas para SPG4; cuatro familias (9%) tienen variantes de significado desconocido. **Conclusiones.** Considerando sólo casos dominantes, la frecuencia de mutaciones fue del 60%, indicando que SPG4 causa la mayoría de PEH-AD en nuestra comunidad. En los pacientes sin mutación de SPG4 probablemente están implicados otros genes, aunque no se pueden descartar mutaciones no detectables mediante secuenciación de la región codificante.

P2.6.**DISTONÍA PAROXÍSTICA SECUNDARIA
CON RESPUESTA A LA LEVODOPA**

N. Cardoso-Calo, T. Pablos-Sánchez, C. García-Sancho

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario
Universitario Juan Canalejo. A Coruña.*

Introducción. La distonía paroxística se define como un movimiento involuntario anormal de postura distónica, de naturaleza intermitente o episódica e inicio repentino, sin alteración de la conciencia. La distonía paroxística de tipo no cinesiogénico (DPNC) no se desencadena por movimientos súbitos y su prevalencia se desconoce. **Caso clínico.** Mujer de 41 años diagnosticada de meningoencefalitis de probable origen vírico en el año 2004. En una resonancia magnética (RM) cerebral se apreció lesión hiperintensa en la región mesencefálica y tálamo. Antecedentes personales y familiares sin interés. El motivo de consulta cuatro años después fue la presencia de agarrotamiento en la pierna derecha con evasión del pie e imposibilidad para la deambulación, con duración entre 10 y 120 minutos y frecuencia de 4-5 veces al día. En alguna ocasión se acompañaba de tirantez en el brazo derecho, desviación de la comisura bucal y empeoramiento de su disartria. En la exploración neurológica destaca amimia, hipotonía, lenguaje disártrico y bradicinesia. Se realizaron estudios hematológicos, bioquímicos y sexológicos, RM cerebral, electromiografía, Holter-electroencefalograma, SPECT cerebral y DAT-scan cerebral; todos ellos fueron normales o negativos. Se inició tratamiento con levodopa (300 mg), con buena respuesta, y no se obtuvo mejoría con placebo. **Conclusiones.** Presentamos este caso por sus peculiaridades, latencia entre la lesión y aparición de la distonía y la disminución en frecuencia y duración con levodopa.

P2.7.**SÍNDROME DE SUSTANCIA BLANCA
EVANESCENTE: CONFIRMACIÓN DE UN CASO**J.R. Lorenzo-González, A. Pato-Pato,
I. Cimas-Hernando, I. Rodríguez-Constenla*Servicio de Neurología. Hospital Povisa. Vigo.*

Introducción. A leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente foi descrita por primeira vez en 1993 por Hanefeld e colaboradores. Tamén se coñece como ataxia da infancia con hipomielinización central. En 1997 propuxéronse uns criterios diagnósticos que foron modificados en 1998. Descubriuse que afecta a un das cinco subunidades do factor de iniciación da tradución (eIF2B). **Caso clínico.** No ano 1998 á idade de 21 anos, acudiu ao noso centro por cefalea de recente aparición de características migrañosas. Durante o ingreso presentou episodios de axitación psicomotriz que se etiquetaron de pseudocrises. Ano 2000: idade 23 anos. Presentou un cadro de gastroenterite e febre. Ingresa para tratar e ten varios episodios de CTCG e pseudocrises. Ano 2001: ingresa por

cefalea de características migrañosas, desencadeada por un desgusto. Durante este ingreso presentou episodios de xiro de cabeza e de ollos, elevación do brazo, seguidas de CTCG de curta duración. Tamén episodios sincopales e outros que etiquetamos de pseudocrises. Ano 2002: comezou con cefaleas de características migrañosas e a continuación movementos clónicos de MSI, acompañados de xiro de cabeza e de ollos cara a ese mesmo lado. A pesar do tratamento iv, precisou de ingreso en UCI para control das mesmas. Durante 7 días estivo con nivel de conciencia baixo. Ao recuperala presentou unha hemiparesia esquerda e ataxia con melloría gradual do cadro. Durante o ingreso, de novo empezou con febre, e comezou con movementos clónicos de hemicuerpo dereito que duraban 5 minutos. Non respondían a medicación polo que precisou de novo tratamento en UCI. Ao subir de UCI a paciente está con afectación de FFSS, tetraplética, disfasia, espasticidade e piramidalismo, estado no que permanece. Desde esa data, a paciente presenta episodios de diminución do nivel de conciencia cada vez que ten febre. Ultimamente non volveu a ter crise. Ultimamente, recibimos o estudio xenético da Dra. van der Knaap, que foi positivo para a enfermidade.

P2.8.**ENFERMEDAD DE BEHÇET**A. Pato-Pato, I. Rodríguez-Constenla, J.R. Lorenzo-González,
I. Cimas-Hernando, M. González-Pérez, M. Velasco-Casares,
C. Gutiérrez-Mendiguchía*Servicios de Neurología, Reumatología,
Radiología y Medicina Nuclear. Hospital Povisa. Vigo.*

Introducción. A enfermidade de Behçet é unha vasculite sistémica que presenta síntomas neurolóxicos con frecuencia. **Caso clínico.** Varón de 23 anos con dor na testa de características migrañosas de dous meses de evolución. Os tres meses sofre parálise facial periférica dereita, acompañada de úlceras na boca. Na anamnese explica úlceras bucais, episodios de visión de moscas voadoras, e pseudofoliculite na cara dende neno. Como antecedente destaca un irmán con esclerose múltiple. Na análise de sangue aparece antígeno HLA-B5. A resonancia magnética cerebral evidencia lesións hiperintensas na sustancia branca periventricular e subcortical, sen captación de contraste. O SPECT cerebral manifesta defectos de perfusión a nivel cortical periférico. Realízase punción lumbar detectando unha banda oligoclonal. Ante o diagnóstico de enfermidade de Behçet inicia tratamento con corticoides, azatioprina e colchicina, desaparecendo os fenómenos visuais e as úlceras, sendo a cefalea de aparición esporádica. **Conclusiones.** A clínica neurolóxica pode ser o primeiro síntoma da enfermidade de Behçet polo que debemos considerala no diagnóstico diferencial das enfermidades desmielinizantes atípicas. A asociación de diferentes enfermidades autoinmunes nunha mesma familia e nun mesmo doente afecta ó 15% dos casos, suxerindo que as distintas enfermidades autoinmunes comparten factores de susceptibilidade xenética.