

COMUNICACIONES

1.

DIASQUISIS CEREBELOSA CRUZADA SECUNDARIA A UNA EPILEPSIA FOCAL SINTOMÁTICA REFRACTARIA

R. Ribacoba^a, M. Menéndez^a, V. de la Vega^a,
J. Salas-Puig^c, M. Pérez del Llano^b

^a Unidad de Neurología. ^b Servicio de Radiología. Hospital Álvarez Buylla.

^c Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias.

Oviedo, Asturias.

Introducción. La diasquisis cerebelosa cruzada (DCC) se define como la reducción del metabolismo y flujo sanguíneo en el hemisferio cerebeloso contralateral por una lesión supratentorial. Se acepta que es la consecuencia de la interrupción de la vía cerebropontocerebelosa secundaria a la desaferentización y depresión transneuronal metabólica del hemisferio cerebeloso contralateral. **Caso clínico.** Mujer de 54 años, con historial de epilepsia familiar, que acudió a consulta por una descompensación de epilepsia. Nacida de embarazo y parto normal, tuvo un desarrollo psicomotor normal hasta los 2 años (en los que ya había adquirido marcha y lenguaje), cuando presentó una meningoencefalitis de causa no filiada con una secuela de hemiparesia derecha y crisis epilépticas mal controladas farmacológicamente. En la actualidad presentaba dos tipos de crisis: las más invalidantes aparecían aproximadamente dos veces al año y se iniciaban con la extensión brusca al frente del brazo izquierdo y la desconexión del medio, con empeoramiento posterior de la hemiparesia; y otras más frecuentes, durante las que se desorientaba y desvestía automáticamente durante cinco minutos. **Resultados.** En la exploración se objetivó una leve hipertrofia gingival, disartria, hemiparesia espástica con hemihipoestesia e hipotrofia de las extremidades izquierdas. El videoelectroencefalograma mostró la asimetría interhemisférica a expensas de un bajo voltaje en el hemisferio derecho, una actividad de fondo a 7 Hz, una actividad delta rítmica intermitente frontal (FIRDA) derecha que se interrumpe por un ritmo de puntas bifásicas periódicas y que se extiende a todo el hemisferio durante 8 a 13 s y ocasionalmente difunden al hemisferio contralateral durante 1 o 2 s, sin crisis clínicas demostrables. La resonancia magnética craneal evidenció una importante hemiatrofia supratentorial derecha y cerebelosa izquierda, una esclerosis mesial derecha y el adelgazamiento del cuerpo calloso. La tomografía computarizada por emisión de fotón simple (SPECT) cerebral con hexametilpropilaminooxima (HMPAO) demostró la ausencia de perfusión en el hemisferio cerebral derecho y la hipoperfusión cerebelosa izquierda. **Conclusiones.** La DCC puede ser un fenómeno transitorio secundario a lesiones vasculares o establecido cuando la noxa persiste y secundario a un fenómeno irritativo continuo.

2.

TRATAMIENTO ENDOVASCULAR DE LAS DISECCIONES CAROTÍDEAS

A. Gil^a, P. Vega^a, E. Murias^a, M. González-Delgado^b,
L. Benavente^b, S. Calleja^b, G. Moris^c, C.H. Lahoz^b

^a Servicio de Radiología. ^b Servicio de Neurología. Hospital Universitario

Central de Asturias. Oviedo. ^c Sección de Neurología. Hospital San Agustín.

Avilés, Asturias.

Introducción. La disección de la arteria carótida, ya sea espontánea, traumática o iatrogénica, es una causa frecuente de ictus en personas jóvenes. Si bien el tratamiento médico ideal es controvertido, la mayoría de los autores recomienda la anticoagulación. Pese a ello, algunos casos con especial afectación hemodinámica no se estabilizan bajo tratamiento médico. Se presentan cuatro pacientes con disecciones carotídeas (tres espontáneas y una iatrogénica) tratados mediante angioplastia e implantación de stents. **Casos clínicos.** Cuatro pacientes, con una edad media de 56 años, todos varones con disección carotídea y tratamiento endovascular, tres casos en fase aguda (uno sufrió una disección iatrogénica y los otros fueron tratados por ictus hiperagudos) y uno en fase subaguda (semanas después del inicio de la clínica, persistió la fluctuación clínica pese a un tratamiento médico óptimo). Se obtuvieron resultados excelentes en todos los casos, tanto angiográficos como clínicos (en tres casos, la puntuación en la escala de ictus del National Institute of Health (NIHSS) fue de cero a los tres meses, y en el cuarto se obtuvo una mejoría muy significativa). **Conclusiones.** Si bien en la mayoría de las disecciones carotídeas el pronóstico del paciente es bueno con tratamiento médico, existen casos de inestabilidad hemodinámica en los que aquél es insuficiente. Nuestro trabajo demuestra que el tratamiento endovascular es una alternativa factible y segura en pacientes bien seleccionados y en manos experimentadas.

3.

DIFERENCIAS EN LA DENOMINACIÓN DE OBJETOS Y ACCIONES ENTRE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE ALZHEIMER Y PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

M. Menéndez, R. Ribacoba, F. Lobo, E. Herrero,
J. Rodríguez-Ferreiro, V. de la Vega, F. Cuetos

Hospital Álvarez-Buylla y Facultad de Psicología. Universidad de Oviedo.

Oviedo, Asturias.

Objetivo. Evaluar si existen diferencias en la capacidad de denominación de objetos e imágenes entre individuos sanos, pacientes con enfermedad de Alzheimer y pacientes con enfermedad de Parkinson sin demencia. **Sujetos y métodos.** Muestra compuesta de 10 pacientes con enfermedad de Alzheimer leve, 10 pacientes con enfermedad de Parkinson sin demencia y 10 controles emparejados en edad y sexo. Los estímulos eran 100 dibujos de objetos tomados de Snodgrass y 100 de acciones tomadas de Kroll, emparejados ambos grupos en frecuencia y longitud, medida esta última por el número de fonemas. Además de cada dibujo, se disponía de los valores de acuerdo con el nombre, familiaridad, edad de adquisición, imaginabilidad y complejidad visual. Cada participante fue evaluado en una sala de consulta del Hospital Álvarez-Buylla. Inicialmente se le su-

ministró la serie de dibujos de objetos y a continuación la serie de acciones. **Resultados.** Todos los grupos obtuvieron mejores puntuaciones en la tarea de objetos que en la de acciones. Los controles denominaban significativamente mejor que los pacientes, tanto de Alzheimer como de Parkinson. Los pacientes con enfermedad de Parkinson puntuaban igual que los de Alzheimer en la denominación de objetos, pero significativamente más bajo en las acciones. Respecto a los tipos de errores, mientras que en los dibujos de objetos los dos grupos de pacientes cometían fundamentalmente errores semánticos, en los dibujos de acciones los pacientes de Parkinson tenían muchas respuestas 'no sabe/no contesta'. **Conclusiones.** Tanto en individuos sanos como en pacientes con enfermedad de Parkinson o enfermedad de Alzheimer, hay diferencias en la capacidad de denominación de objetos y acciones a favor de los objetos. Los pacientes con enfermedad de Parkinson tienen una mayor dificultad en la denominación de acciones que los pacientes con enfermedad de Alzheimer.

4.

ORÍGENES Y VARIEDADES DEL MARTILLO DE REFLEJOS: UNA SEÑA DE IDENTIDAD

M. Díaz

Servicio de Neurología. Hospital de Cabueñes. Gijón, Asturias.

El concepto de acción refleja se fue estableciendo a finales del siglo XVIII y principios del XIX (R. Whytt, J. Prochaska, M. Hall). A finales del siglo XIX comenzó a extenderse su exploración en la práctica clínica a partir de la publicación de la utilidad diagnóstica del reflejo patelar por Erb (*patellarsehnenreflex*) y Westphal (*unterschenkelphänomen*) en 1875. En un principio, los reflejos clínicos se obtuvieron mediante el uso de objetos a mano o de martillos percutores, que servían hasta entonces para la exploración de cavidades, pero pronto empezaron a aparecer múltiples variedades de martillos diseñados específicamente para la exploración neurológica. Entre los que resultaron más populares o que presentaban características especiales cabe incluir los modelos de Ebstein, Taylor, Buck, Trömer, Berliner, Babinski, Dejerine, Queen Square y Stookey.

5.

ESTADO EPILÉPTICO NO CONVULSIVO EN ALCOHOLISMO CRÓNICO

J.L. Fernández-Torre, F. Casariego-Pola

Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (IFIMAV). Santander, Cantabria.

Introducción. La existencia de episodios agudos de alteración del estado mental en alcohólicos crónicos a menudo se atribuye a condiciones neuropsiquiátricas tales como *delirium tremens*, alucinosis alcohólica o encefalopatía de Wernicke. Sin embargo, el alcohol es una causa cada vez más frecuente de estado epiléptico no convulsivo (EENC). **Casos clínicos.** Tres varones adultos con antecedentes de alcoholismo crónico cumplieron los criterios del EENC. Un paciente fue diagnosticado de EENC generalizado. Los otros dos pacientes cumplieron los criterios diagnósticos de síndrome de *subacute encephalopathy with seizures in alcoholics* (SESA). Todos fueron evaluados mediante electroencefalogramas seriados y resonancia magnética (RM). En los pacientes con síndrome de SESA se realizó una tomografía computarizada por emisión de fotón simple (SPECT) cerebral. En el paciente con diagnóstico de EENC generalizado, las anomalías epileptiformes y alteración mental se resolvieron progresivamente tras la administración de diacepam endovenoso. En los dos pacientes con síndrome de SESA se capturaron crisis parciales complejas recurrentes compatibles en el diagnóstico de estado epiléptico parcial complejo de origen temporal y frontal,

respectivamente. En el SPECT cerebral se demostró la existencia de una hiperperfusión marcada en dichas áreas. En los tres casos, la RM craneal mostró lesiones isquémicas crónicas. **Conclusión.** El EENC es una causa infravalorada de delirio en pacientes con alcoholismo.

6.

RELEVANCIA DE LA INFORMACIÓN HEMODINÁMICA PARA EL TRATAMIENTO DE LA PATOLOGÍA NEUROVASCULAR

S. Calleja, M. González-Delgado,

L. Benavente, A. Gil, P. Vega, C.H. Lahoz

Servicios de Neurología y Radiología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. El Doppler transcraneal (DTC) es una técnica diagnóstica que ha demostrado su validez en multitud de escenarios clínicos y ha proporcionado una insustituible información hemodinámica. Pese a ello, su uso no se ha generalizado a todos los Servicios de Neurología, en parte por una valoración insuficiente de la riqueza de la información funcional que proporciona. Se presentan los casos clínicos de tres pacientes con patologías neurológicas potencialmente graves que no se detectaron por los métodos angiográficos no invasivos –angiotomografía computarizada (angio-TC o angiorresonancia magnética (angio-RM))–, en los que el DTC proporcionó la clave diagnóstica que permitió su correcto diagnóstico y tratamiento. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 35 años que sufrió una intensa cefalea hemicraneal durante un mes, que desembocó en una hemiparesia contralateral. La angio-RM se consideró normal, pero la información del DTC condujo al diagnóstico de una disección de la arteria cerebral media. Caso 2: mujer de 56 años que sufrió un hematoma cerebeloso. La angio-RM descartó la existencia de lesiones subyacentes, pero la información proporcionada por el DTC condujo al diagnóstico de una malformación arteriovenosa vermiana que fue tratada quirúrgicamente. Caso 3: varón de 58 años que sufrió una hemiparesia derecha tras un estornudo. En Urgencias, su estado clínico fluctuó, pero la angio-TC no demostró ninguna patología arterial. La información hemodinámica del DTC condujo al diagnóstico de una disección carotídea, que se trató endovascularmente. **Conclusiones.** El DTC proporciona al neurólogo clínico una insustituible información funcional que complementa los datos anatómicos que aportan otras pruebas, de manera que permite afinar en los diagnósticos y optimizar los tratamientos. Como tal, debería ser incorporada al arsenal diagnóstico de todos los Servicios de Neurología.

7.

EPILEPSIA POSTICTUS

T. Temprano^a, J. Salas-Puig^a, S. Calleja^a,

M. Cortés^a, A. Zanabili^b, C.H. Lahoz^a

^aServicio de Neurología. ^bServicio de Cirugía Vascular II. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. La enfermedad cerebrovascular es la causa más común de epilepsia en adultos. **Pacientes y métodos.** Desde 1990, en la consulta de epilepsia del Hospital Universitario Central de Asturias se atendieron 1.400 pacientes, de los cuales 69 fueron diagnosticados de epilepsia vascular, 41 de ellos tras sufrir un ictus. Los criterios de inclusión fueron: padecer un ictus y posteriormente una crisis como consecuencia del primer evento. Se realizó un estudio retrospectivo y un análisis estadístico de los 41 pacientes. **Resultados.** La edad media en el momento del ictus era de 54,7 ± 20,5 (3-85) años. El tiempo medio de seguimiento fue de 92 meses. El 53,7% se siguió durante más de cinco años. En 23 pacientes (56,1%),

el ictus afectó al hemisferio izquierdo; en el 39,0%, al hemisferio derecho y en el 4,9% fue troncoencefálico. El tipo de crisis más frecuente fue parcial compleja secundariamente generalizada (56,1%). Tras la crisis, el tratamiento más utilizado fue fenitoína (43,9%), seguido de carbamacepina y lamotrigina con igual porcentaje (19,5%). Catorce pacientes precisaron politerapia. Al final, el 53,7% estaba libres de crisis. **Conclusiones.** Algo más de la mitad de los pacientes presenta un control completo de las crisis a lo largo del período de seguimiento y sólo un pequeño porcentaje sufre una crisis única tras el ictus.

8.

POSICIÓN DE LA CABEZA Y HEMODINÁMICA CEREBRAL EN PACIENTES CON ICTUS Y ESTENOSIS CAROTÍDEA DE ALTO GRADO

L. Benavente, S. Calleja, M. González, J.M. Mongelos, R. Navarro, C.H. Lahoz

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. La cabecera a 30° es una medida habitual aplicada en los ictus agudos. En las estenosis carotídeas, la precariedad hemodinámica es con frecuencia una causa de inestabilidad clínica. Hipotéticamente, la posición corporal horizontal mejoraría la perfusión cerebral, pero se desconoce si este efecto podría contrapesarse por el incremento de la presión intracraneal. **Objetivo.** Determinar el efecto de la posición cefálica en la velocidad y resistencia al flujo residual en pacientes con ictus agudo y estenosis carotídea de alto grado. **Pacientes y métodos.** Monitorización con casco y Doppler transcraneal de la velocidad media (Vm) e índice de pulsatilidad (IP) en la arteria cerebral media (ACM), y cálculo de la reserva hemodinámica –brain holding index (BHI)– en posición cefálica a 45, 30 y 0°. **Resultados.** La Vm aumentó una media del 24% en los 15 pacientes estudiados, 14% al pasar de 45 a 30° y 10%, de 30 a 0°. El IP disminuyó el 14% (media a 45°: 1,0; a 30°: 0,9; y a 0°: 0,86), lo que indica la ausencia de incremento de la resistencia. El incremento en la Vm no se relacionó con el BHI, pero sí fue superior en los casos de Vm inicial más pobre (≤ 30 cm/s) ($p = 0,05$). **Conclusiones.** Los pacientes con ictus agudo y estenosis carotídea de alto grado mejoran el flujo con la cabecera baja independientemente de la reserva hemodinámica, pero el mayor beneficio es para aquellos con menor Vm basal. Estos datos sugieren que la posición horizontal en la fase aguda podría ejercer un efecto neuroprotector en los pacientes con ictus.

9.

ANÁLISIS DEL TRATAMIENTO ANTICOAGULANTE EN UNA SERIE RETROSPECTIVA DE PACIENTES CON TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL

S. Rodríguez, S. Calleja, J. Villafani, P. Oliva, T. Temprano, M. Cortés, R. Navarro, V. Mateos, J.M. Mongelos, C.H. Lahoz

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. La trombosis venosa cerebral (TVC) es una causa poco habitual de ictus, que se manifiesta con una variada semiología en su forma de presentación. El tratamiento indicado en fase aguda es la anticoagulación con heparina. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo entre 1997 y mayo de 2007 de pacientes ingresados en el Hospital Universitario Central de Asturias diagnosticados de TVC por un estudio de neuroimagen. Se analizaron las características clínicas, pronósticas y terapéuticas. **Resultados.** Veintinueve pacientes (14 varones y 15 mujeres), con edad media de inicio de la clínica de 41 años. En el 48% la forma de presentación fue aguda y

la cefalea fue la sintomatología más frecuente (76%). Veinticinco pacientes (86%) fueron anticoagulados en fase aguda, sobre todo con heparina de bajo peso molecular (HBPM, 69%). En el 83% se halló algún factor favorecedor, como la toma de anticonceptivos, en el 67% de las mujeres. El pronóstico a los seis meses fue muy bueno (mRS = 0) en el 86% de los casos. **Conclusiones.** No existen estudios que comparen la eficacia de la HBPM con la heparina no fraccionada en el tratamiento de la TVC. La mayoría de nuestros pacientes fueron anticoagulados con HBPM con un buen pronóstico a medio plazo, lo que apoya la eficacia de esta última en el tratamiento de la TVC.

10.

EXPERIENCIA INICIAL EN LA ADMINISTRACIÓN DE NATALIZUMAB PARA EL TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE

J.A. Vidal^a, R. Suárez-Moro^a, V. Bueno^a, B. Castaño^a, V. Piquero^b, M.A. Gayoso^c

^a Unidad de Neurología. ^b Hospital de Día. ^c Servicio de Farmacia. Hospital Valle del Nalón. Langreo, Asturias.

Objetivo. Describir una muestra inicial de pacientes en los que se ha iniciado un tratamiento con natalizumab y discutir el lugar actual de este tratamiento. **Pacientes y métodos.** Desde diciembre de 2007 a febrero de 2008 se incluyeron en un protocolo de tratamiento con natalizumab 11 pacientes, de un total de 41 que se encontraban en tratamiento inmunomodulador o inmunosupresor previo (26,8%). De ellos, ocho presentaban una forma de brotes-remisiones y tres, formas transicionales. Los criterios de cambio fueron: ineficacia con brotes durante el tratamiento previo (nueve casos) e intolerancia a otros inmunomoduladores (dos casos). Siete estaban en tratamiento con un inmunomodulador, tres con tratamiento combinado y uno con un inmunosupresor. Se suspendieron los tratamientos, se estudió la competencia inmune y se realizó una resonancia magnética en todos los casos previos al tratamiento. En dos pacientes, el tratamiento se inició inmediatamente tras un brote y no se observaron nuevos brotes en el seguimiento. Todas las perfusiones se administraron con un protocolo de enfermería y monitorización estricta en régimen ambulatorio en el Hospital de Día. No se observó ninguna reacción aguda ni retardada a la perfusión. **Resultados y conclusiones.** La tolerancia a la administración del natalizumab es muy buena. Se puede utilizar en régimen ambulatorio con mayor comodidad y ahorro de costes. La supresión de los tratamientos y el cambio terapéutico no ha supuesto reagudización ni nuevas recidivas. El número de pacientes con respuesta subóptima a los tratamientos inmunomoduladores está probablemente infraestimado y el natalizumab parece una excelente alternativa en estos casos.

11.

SÍNDROME DE VASOCONSTRICCIÓN CEREBRAL REVERSIBLE

R. García^a, S. Calleja^a, A. Blanco^b, A. Gil^c, J.M. Terrero^d, C.H. Lahoz^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Cuidados Intensivos.

^c Servicio de Radiología. Hospital Universitario Central de Asturias.

^d Centro Médico de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. El síndrome de vasoconstricción cerebral reversible (SVCR) es una entidad infrecuente y en general de evolución benigna, que debe distinguirse de la vasculitis aislada del sistema nervioso central, dadas las relevantes implicaciones terapéuticas derivadas de un diagnóstico incorrecto. **Caso clínico.** Mujer de 49 años que desarrolló una súbita e intensa cefalea, acompañada de náuseas y vómitos. En Urgencias le realizaron una tomografía axial compu-

tarizada craneal y una punción lumbar, que descartaron la existencia de una hemorragia subaracnoidea. La cefalea se autolimitó para reaparecer a diario con las mismas características y desembocar en una hemiparesia y una hemianopsia. La arteriografía convencional reveló múltiples estenosis en todos los vasos del polígono de Willis y, con el diagnóstico de vasculitis, se inició un tratamiento esteroideo y con ciclofosfamida, que se suspendió cuando sucesivos controles angiográficos revelaron la rápida reversibilidad de la mayoría de las lesiones. Confinadas a las arterias cerebrales posteriores, las estenosis residuales condicionaban un manejo hemodinámico difícil, complicado por la aparición de una hemorragia parenquimatosa en territorio fronteroposterior. Tras varias semanas de tratamiento esteroideo, el cuadro revirtió y tres meses después la paciente se encontraba asintomática. **Conclusiones.** El SVCR siempre debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de la cefalea en trueno. Pese a la buena evolución de la mayoría de los pacientes, la precariedad hemodinámica provocada por los espasmos puede conducir a fenómenos isquémicos y/o hemorrágicos, que son los principales condicionantes del pronóstico.

12.

TRATAMIENTO ENDOVASCULAR DE LA TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL

P. Vega, A. Gil, E. Murias, S. Calleja, L. Benavente, M. González-Delgado, C.H. Lahoz
Servicios de Radiología y Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias.

Introducción. La trombosis venosa cerebral es una entidad infrecuente y, en general, de buen pronóstico con tratamiento anticoagulante. No obstante, existen formas malignas en las que el desarrollo de una progresiva hipertensión intracraneal puede llegar a afectar a la supervivencia del paciente. **Caso clínico.** Varón de 74 años con un cuadro súbito de cefalea hemicraneal y crisis epiléptica. La tomografía axial computarizada craneal demostró una hemorragia subaracnoidea en los surcos de la convexidad del hemisferio derecho y una arteriografía cerebral puso de manifiesto una trombosis venosa cerebral que afectaba al seno longitudinal superior y al seno transversal izquierdo. A pesar del tratamiento anticoagulante, la situación del paciente se deterioró. No se observaron nuevas lesiones cerebrales, pero sí evidentes signos de hipertensión intracraneal. Se decidió un tratamiento intervencionista y se colocó una serie de stents telescopados a lo largo de todo el seno longitudinal superior,

abocados hacia el seno transversal izquierdo. Además, se administraron localmente 500.000 U de urokinasa. La hipertensión intracraneal comenzó a revertir y la situación clínica del paciente mejoró hasta el punto de encontrarse completamente asintomático seis meses después del evento agudo. **Conclusiones.** La trombosis venosa cerebral de evolución maligna se produce como consecuencia de la imposibilidad de drenaje de sangre y líquido cefalorraquídeo de la cavidad craneal, y se explica por una creciente presión intracraneal. El tratamiento intervencionista es una excelente alternativa terapéutica en los casos en los que las posibilidades del tratamiento médico se agotan y la vida del paciente peligró.

13.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DE TIPO I Y AXONOPATÍA SENSITIVOMOTORA GRAVE ASOCIADA: ESTUDIO CLÍNICO Y NEUROFISIOLÓGICO DE UN CASO

J.L. Fernández-Torre, F. Casariego, J.L. Teja, A. Castellanos, J. Figols, T. Obeso, R. Arteaga
Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander, Cantabria.

Introducción. La atrofia muscular espinal de tipo I (AME de tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffman) es una causa frecuente de disfunción motora en los primeros meses de vida. La ausencia de alteraciones significativas de la conducción motora y sensitiva, y la presencia de cambios neurógenos en la musculatura de las extremidades son hallazgos neurofisiológicos esenciales para sospechar su diagnóstico. **Caso clínico.** Niño de 1 mes ingresado por vómitos y pérdida de apetito. En la radiografía de tórax se observaron hallazgos de bronquiolitis y atelectasia del pulmón derecho. Los cultivos nasal y traqueal fueron positivos para el virus respiratorio sincitial. Permaneció intubado un mes en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. Tras varios intentos fallidos de destete, se solicitó un examen neurofisiológico. Posteriormente se realizó una biopsia muscular y un estudio genético. En el estudio neurográfico se apreciaron alteraciones compatibles con una axonopatía sensitivomotora grave. En el examen electromiográfico se apreciaron potenciales neurógenos y miopáticos con esporádicos signos de denervación. El estudio neuropatológico fue compatible con una AME de tipo I. En el análisis genético se objetivó una ausencia homocigota de los exones 7 y 8 del gen *SMN1*. **Conclusiones.** La forma congénita de la AMS puede asociarse a una axonopatía sensitivomotora grave.