



# XXXVI REUNIÓN ANUAL

Ferrol, 14 y 15 de abril de 2023



## COMUNICACIONES

# INDICE

## **VIERNES 17:15**

CO-01

UTILIDAD DEL HOLTER DE EVENTOS EN LA DETECCIÓN DE FIBRILACIÓN AURICULAR OCULTA EN PACIENTES CON ICTUS CRIPTOGÉNICO.

CO-09

ANÁLISIS DE LAS COMPLICACIONES ASOCIADAS A TROMBECTOMÍA MECÁNICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

CO-10

HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y GENÉTICA DE UNA FAMILIA CON LA MUTACIÓN G2019S DEL GEN LRRK2

CO-13

DIFERENCIAS POR GÉNERO EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON. ESTUDIO PROSPECTIVO A 2 AÑOS DE SEGUIMIENTO.

CO-12

ESTADIAJE DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON MEDIANTE LA CLASIFICACIÓN MNCD (MOTOR/NON-MOTOR/COGNITION/DEPENDENCY). RELACIÓN CON LA GRAVEDAD Y CALIDAD DE VIDA.

## **SÁBADO 09:30**

CO-07

LEUCOENCEFALOPATÍA TÓXICA: SERIE DE CASOS

CO-02

INMUNOSENESCENCIA Y MIASTENIA GRAVIS: ¿CAMBIA EL PERFIL DE LA ENFERMEDAD EN MAYORES DE 65 AÑOS?

CO-04

A LA VANGUARDIA DEL ESPECTRO DFT-ELA. NUEVA MUTACIÓN EN OPTINEURINA CON EXTRAORDINARIA VARIABILIDAD FENOTÍPICA.

CO-05

EL ESPECTRO CLÍNICO DE LA PUNTA-ONDA DURANTE EL SUEÑO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

CO-03

MANEJO DE LAS DISPLASIAS CORTICALES FOCALES TIPO II: DIEZ AÑOS DE EXPERIENCIA EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA.

C0-06

ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS: RECOPIACIÓN DE ASPECTOS ELECTROCLÍNICOS, HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN Y DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES ATENDIDOS EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA.

C0-08

ASISTOLIA ICTAL DURANTE LA MONITORIZACIÓN VIDEO-EEG: REGISTRO DE 4 CASOS.

### **PÓSTER - SÁBADO 10:45**

PO-01

SÍNDROME DE LAMB-SHAFFER: A PROPÓSITO DE UN CASO.

PO-02

SIGNO DE LA BANDA MOTORA EN LA ELA

PO-03

EXPERIENCIA INICIAL CON CENOBAMATO COMO OPCIÓN DE TRATAMIENTO PARA PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL FÁRMACORRESISTENTE EN UN CENTRO DE REFERENCIA EN CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA.

PO-04

FISTULA ARTERIOVENOSA, UNA CAUSA INFRECUENTE DE NEURALGIA OCCIPITAL.

PO-05

SÍNCOPE DE PERFIL CARDIOGÉNICO SECUNDARIOS A NEURALGIA DEL VAOGLOsofaríngeo: A PROPÓSITO DE UN CASO

PO-06

LEUCOENCEFALOPATÍA MULTIFOCAL PROGRESIVA, SERIE DE CASOS Y REVISIÓN.

PO-07

DISTONÍA EXTENSORA EN ENFERMEDAD DE PARKINSON DE INICIO TEMPRANO.

COMUNICACIONES ORALES  
SESION VIERNES 17:15

**CO-01**

## **UTILIDAD DEL HOLTER DE EVENTOS EN LA DETECCIÓN DE FIBRILACIÓN AURICULAR OCULTA EN PACIENTES CON ICTUS CRIPTOGÉNICO.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La fibrilación auricular (FA) es una de las principales causas de ictus isquémico y accidente isquémico transitorio (AIT). Nuestro objetivo es valorar el rendimiento diagnóstico de la monitorización cardíaca mediante holter de eventos (HE) y los posibles marcadores de riesgo para la detección de FA en pacientes con ictus isquémico o AIT criptogénicos.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Estudio descriptivo, retrospectivo, de pacientes con ictus isquémico o AIT a los que se les realizó HE entre septiembre de 2017 y diciembre de 2019.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se realizó HE en un total de 130 pacientes, detectándose FA en 16 (12,1%). La mediana de edad de estos pacientes fue de 76,5 años. El 25% presentaban dilatación moderada-severa de la aurícula izquierda en el ecocardiograma transtorácico. En los estudios de neuroimagen se observaban infartos corticales en el 87,5% y múltiples en el 37,5%. El 43,8% tenían una puntuación en la escala CHA2DS2-VASc  $\geq 4$ . La mediana de tiempo desde la petición del HE hasta su realización fue de 125 días. El 95,9% recibieron tratamiento: 68,8% anticoagulantes de acción directa, 25% antivitaminas K y 6,3% cierre de orejuela. Un 18,8% presentaron recurrencia de ictus y un 12,5% complicaciones hemorrágicas.

La rentabilidad diagnóstica del HE en nuestra serie es similar a la descrita en la literatura. Los pacientes con FA en el HE presentaban con mayor frecuencia puntuaciones CHA2DS2-VASc  $\geq 4$ , dilatación moderada-severa de la aurícula izquierda, infartos corticales y múltiples, y menor tiempo hasta la realización del HE, respecto a los pacientes en los que no se detectó FA.

**C0-09**

## **ANÁLISIS DE LAS COMPLICACIONES ASOCIADAS A TROMBECTOMÍA MECÁNICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Evaluar la prevalencia y relevancia clínica de las complicaciones más frecuentes relacionadas con la trombectomía mecánica.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Estudio retrospectivo de una serie de 96 pacientes con ictus isquémico que se han sometido a trombectomía mecánica en el Hospital Álvaro Cunqueiro entre el 1 de enero y el 30 de junio de 2022. Las medidas de resultado primario incluyen las siguientes complicaciones: hemorragia intracraneal, reoclusión arterial, disección arterial y edema cerebral. Analizamos la relevancia clínica de las mismas en términos de mortalidad y discapacidad en el momento del alta.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se incluyeron 96 pacientes con una media de edad de 74 años (47% mujeres, 53% hombres). La media de NIHSS al ingreso fue de 18 y el 92% de los pacientes presentaban un rankin previo de 0-1. En el 41% de los pacientes se había realizado fibrinólisis de forma previa. El porcentaje de recanalización completa fue del 92,5%. Se observó la aparición de complicaciones en el 39,6% de los casos. En orden descendente, la complicación más prevalente fue la hemorragia (18,7%), seguida de la reoclusión (6,3 %) y del edema (5,2%). La hemorragia intracraneal (tanto sintomática como asintomática) y el edema fueron las únicas complicaciones asociadas a mortalidad y dependencia al alta.

La trombectomía mecánica ha supuesto una revolución en el manejo agudo del ictus isquémico. En la práctica diaria es un tratamiento con una tasa considerable de complicaciones, siendo la hemorragia y el edema cerebral las que se relacionan con una mayor morbimortalidad.

**CO-10**

## **HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y GENÉTICA DE UNA FAMILIA CON LA MUTACIÓN G2019S DEL GEN LRRK2**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Las formas mendelianas de la enfermedad de Parkinson (EP) suponen un 5% de los casos. La más frecuente es la mutación de LRRK2. La clínica comienza pasados los 50, con herencia autosómica dominante y penetrancia incompleta. Presentamos una familia con una llamativa heterogeneidad genética y clínica.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

El caso índice es una mujer que comenzó a los 71 con temblor y torpeza derechos. Mejoraron con levodopa. Sus padres eran primos hermanos. Una hermana suya tenía clínica similar desde los 62. Ambas eran portadoras de la mutación G2019S de LRRK2 . La paciente índice tenía 10 hijos. Tres de ellos tienen problemas neurológicos

El primero consulta con 57 por bradicinesia derecha e hipomimia. Se diagnostica de EP. Mejora con medicación dopaminérgica. Es portador de la mutación G2019S.

El segundo, con 58, consulta tras dos años de temblor y torpeza en la mano izquierda. Se diagnostica de EP y se trata con rotigotina. El estudio genético, repetido, es normal.

El tercero comienza con inestabilidad de la marcha y piramidalismo a los 45. Con 59 , comienza con espasticidad en las extremidades inferiores. Se constata hiperreflexia generalizada y reflejo plantar extensor bilateral. Es portador de la mutación G2019S con fenotipo de paraparesia espástica hereditaria (PEH)

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

El nexo entre EP y PEH puede hallarse en la actividad GTPasa, presente tanto en la mutación del gen ATL1 en PEH como en el dominio Roc de LRRK2 en EP. Las fenocopias son frecuentes en familias con enfermedades genéticas. No hay explicación satisfactoria.

## CO-13

### DIFERENCIAS POR GÉNERO EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON. ESTUDIO PROSPECTIVO A 2 AÑOS DE SEGUIMIENTO.

#### INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:

Estudios recientes sugieren que el sexo juega un papel en los mecanismos etiopatogénicos de la enfermedad de Parkinson (EP). Analizamos las diferencias clínicas por género en una cohorte de pacientes con EP.

#### PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:

Se incluyeron pacientes con EP de la cohorte española COPPADIS reclutados entre enero/2016 y noviembre/2017. Se realizó un análisis transversal (visita V0) y un seguimiento prospectivo de 2 años. Se utilizaron análisis univariados y modelos lineales de medidas repetidas.

#### RESULTADOS Y CONCLUSIONES:

Resultados: Un total de 681 pacientes con EP fueron incluidos en la visita V0, siendo 410 (60,2%) hombres y 271 (39,8%) mujeres. No hubo diferencias entre ambos grupos (varón vs mujer) ni en la edad media ( $62,36 \pm 8,73$  vs  $62,8 \pm 9,24$ ;  $p=0,297$ ) ni en el tiempo de duración de enfermedad ( $5,66 \pm 4,65$  vs  $5,21 \pm 4,11$ ;  $p=0,259$ ). Síntomas como depresión ( $p<0,0001$ ), fatiga ( $p<0,0001$ ) y dolor ( $p<0,00001$ ) fueron más frecuentes y/o severos en las mujeres mientras que otros como hipomimia ( $p<0,0001$ ), problemas del habla ( $p<0,0001$ ), rigidez ( $p<0,0001$ ) e hipersexualidad ( $p<0,0001$ ) lo fueron en los hombres. La percepción de calidad de vida fue peor en las mujeres (PDQ-39,  $p=0,002$ ; EUROHIS-QOL8,  $p=0,009$ ). Después de 2 años de seguimiento, la carga global de síntomas no motores (Non-Motor Symtoms Scale) aumentó más significativamente en los hombres ( $p=0,012$ ) pero la capacidad funcional (ADLS) se redujo más en las mujeres ( $p=0,001$ ).

**Conclusión:** El presente estudio demuestra que existen importantes diferencias por género en la EP. Se necesitan estudios comparativos prospectivos a largo plazo.



## CO-12

### **ESTADIAJE DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON MEDIANTE LA CLASIFICACIÓN MNCD (MOTOR/NON-MOTOR/COGNITION/DEPENDENCY). RELACIÓN CON LA GRAVEDAD Y CALIDAD DE VIDA.**

#### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Introducción: Recientemente se ha propuesto una simple clasificación de la enfermedad de Parkinson (EP) denominada MNCD, que se basa en 4 ejes principales (Motor; Non-motor; Cognition; Dependency) y que permite definir 5 estadios (Diagnostics 2021;12:55).

Objetivos: Nuestro objetivo fue aplicar por primera vez la clasificación MNCD en una cohorte de pacientes con EP y analizar la correlación con la calidad de vida (CdV) y la gravedad de la enfermedad.

#### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Métodos: Se utilizaron datos de la visita basal de pacientes con EP de la cohorte COPPADIS para aplicar la clasificación MNCD. La CdV se midió con 3 instrumentos: 39-item Parkinson's disease Questionnaire (PDQ-39); PQ-10; EUROHIS-QOL 8-item index (EUROHIS-QOL8).

#### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Resultados: Se incluyeron 439 pacientes ( $62,05 \pm 7,84$  años; 59% varones). El estadio MNCD fue: estadio 1, 8,4% (N=37); estadio 2, 62% (N=272); estadio 3, 28,2% (N=124); estadio 4-5, 1,4% (N=6). Un estadio MNCD más avanzado se asoció con una puntuación más alta en el PDQ39 ( $p < 0,0001$ ) y una puntuación más baja en el PQ-10 y EUROHIS-QOL8 ( $p < 0,0001$ ). En muchos otros aspectos, como la duración de enfermedad, la dosis equivalente diaria de levodopa, los síntomas motores, síntomas no motores y la autonomía para las actividades de la vida diaria, se observó una asociación entre el estadio y la gravedad, con datos que indican una mayor gravedad de enfermedad cuanto más avanzado es el estadio.

**Conclusión:** La estadificación de la EP según la clasificación MNCD se correlacionó con la CdV y la gravedad de la enfermedad, sugiriendo su posible uso para monitorizar la EP.

COMUNICACIONES ORALES  
SESION SÁBADO 09:30

**CO-07**

## **LEUCOENCEFALOPATÍA TÓXICA: SERIE DE CASOS**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La leucoencefalopatía tóxica es una entidad caracterizada por el daño de la sustancia blanca en relación con el consumo de sustancias (heroína, cocaína...) y medicamentos. La clínica neurológica es variable en función de las áreas de afectación encefálica, y la resonancia magnética nuclear (RMN) es el método diagnóstico de elección, siendo necesaria la exclusión de otros diagnósticos diferenciales.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Presentamos 3 casos de pacientes con antecedentes de consumo de múltiples tóxicos, que son ingresados tras presentar alteración del nivel de consciencia, deterioro cognitivo y alteraciones conductuales.

Únicamente en 1 de los 3 casos pudo detectarse positividad en orina para cocaína y opiáceos. En todos los casos se observaron en RMN lesiones en sustancia blanca de distribución simétrica y confluyente, con predominio en territorios frontera, sin captación de contraste y con restricción de la difusión.

La evolución de los pacientes fue fluctuante durante las primeras semanas. Dos pacientes presentaron mejoría parcial quedando con secuelas importantes; otra paciente presentó un deterioro progresivo, falleciendo finalmente tras 7 semanas de ingreso hospitalario.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

La leucoencefalopatía tóxica es una patología que puede estar infradiagnosticada, debido a que los síntomas pueden asociarse a un trastorno neuropsiquiátrico o al propio consumo de tóxicos, y puede no llegarse a realizar una prueba de imagen. Además, ningún tratamiento ha demostrado una eficacia real en la evolución clínica y pronóstico de los pacientes.

Esta entidad es, por tanto, un verdadero reto diagnóstico y terapéutico tanto para neurólogos como para otros especialistas.

**CO-02**

**INMUNOSENESCENCIA Y MIASTENIA GRAVIS: ¿CAMBIA EL PERFIL DE LA ENFERMEDAD EN MAYORES DE 65 AÑOS?**

**INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Describir los hallazgos clínicos, diagnósticos y tratamientos empleados en pacientes con Miastenia Gravis (MG) según la edad al diagnóstico.

**PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Estudio observacional retrospectivo de pacientes diagnosticados de MG seguidos en el CHUVI entre 2019-2020, clasificados según la edad al diagnóstico. Análisis de variables clínicas, métodos diagnósticos y tratamientos utilizados

**RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Resultados:

Entre los 76 pacientes analizados, 19(25%) tenían al menos 65 años al diagnóstico ( $\geq 65$ ). Este grupo presentaba más factores de riesgo cardiovascular frente al resto: HTA (42,1 vs 19,3%), DM (21,1 vs 8,8%), dislipemia (42,1 vs 15,8%). A la inversa, fue menor la presencia de patología autoinmune concomitante (0 vs 36,8%). A nivel diagnóstico, 68(92,5%) fueron seropositivos. Según la edad los resultados fueron similares. A nivel clínico, el síntoma debut fue ocular en aproximadamente el 80% de ambos grupos. Evaluando el grado de afectación clínica destaca que 11(57,9%) de los  $\geq 65$  años alcanzan un estadio 3 en comparación con 20(35,1%) de los más jóvenes. El manejo terapéutico fue semejante, un 100% de  $\geq 65$  utilizaron piridostigmina, un 85% corticoides y un 52% ahorradores de corticoides. 3(15,78%) de ellos, recibieron IGIV. Ninguno empleo plasmaféresis ni rituximab. A nivel quirúrgico fueron timentomizados 2 pacientes (10%).

Conclusiones:

La MG es una enfermedad autoinmune que puede presentarse a cualquier edad de forma similar. En nuestra serie destacamos la ausencia de copatología autoinmune en  $\geq 65$  años, así como una mayor presencia de factores de riesgo cardiovascular.

**CO-04**

**A LA VANGUARDIA DEL ESPECTRO DFT-ELA. NUEVA MUTACIÓN EN OPTINEURINA CON EXTRAORDINARIA VARIABILIDAD FENOTÍPICA.**

**INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La demencia frontotemporal (DFT) es la causa de demencia más prevalente por debajo de los 45 años y la tercera en frecuencia en términos globales. Aunque con muy baja frecuencia, mutaciones en el gen de la optineurina se han visto asociadas a casos de DFT y, asimismo, a otros con esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

**PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Presentamos una serie de cuatro pacientes, dos de ellos con clínica sugestiva de DFT (variante conductual y afasia primaria progresiva de tipo no fluente) y dos de enfermedad de neurona motora (una forma hemipléjica de Mills).

**RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Las pruebas complementarias apoyan las sospechas clínicas en todos los casos. A pesar de las evidentes diferencias fenotípicas, el estudio genético revela en los cuatro casos la misma variante patogénica en OPTN (NM\_021980.4:c.1552C>T (p.Gln518\*)) en heterocigosis. Se realiza una revisión sistemática que ratifica la asociación no sólo de OPTN con ELA, sino también con el espectro ELA/DFT y DFT aislada. Esta relación parece sustentarse en que variantes patogénicas del gen OPTN afectan a dominios implicados en el mecanismo de la autofagia, causando acúmulo de agregados proteicos y disfunción mitocondrial.

Presentamos una nueva mutación patogénica no conocida a nivel mundial, y con una gran expresividad fenotípica. Sus consecuencias fisiopatológicas a nivel molecular, podrían aportar valiosa información no solo sobre las bases celulares de la patología tanto de la DFT como de la ELA con alteraciones genéticas, si no especialmente sobre la proyección fenotípica que estas pueden tener y del espectro clínico al que una misma variante patogénica puede dar lugar

**CO-05**

## **EL ESPECTRO CLÍNICO DE LA PUNTA-ONDA DURANTE EL SUEÑO. A PROPÓSITO DE UN CASO.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Indagar en el diagnóstico diferencial de la punta-onda durante el sueño en una paciente con posible síndrome de Landau-Kleffner diagnosticado en la infancia.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Presentamos una mujer de 25 años con desarrollo normal hasta los 2 años de vida; con posterior pérdida del lenguaje adquirido, hiperactividad, discapacidad intelectual (DI) leve y crisis de ausencia que cedieron a los 8 años de edad. Los electroencefalogramas (EEG) fueron repetidamente patológicos, presentando un patrón de polipunta-onda lenta y punta-onda durante el sueño, diagnosticándose de posible síndrome de Landau-Kleffner.

En la consulta de neurología de adultos continuaba sin crisis y con EEG patológicos. Destacaba además una DI ya moderada con alteraciones del comportamiento; manos y pies pequeños y antecedente de menarquia precoz. Todo ello no encajaba en el espectro del síndrome de Landau-Kleffner por lo que se solicitó un estudio genético.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Realizamos un array de CGH en nuestro centro que mostró una duplicación intersticial heterocigota en el brazo corto del cromosoma X, citobandas Xp11.23p11.21(7.688,2 Kb), de la cual hay descritos pocos casos en la literatura. En nuestro caso dicha duplicación incluía los genes SHROOM4 y HUEW1, para los que se han descrito según "The Clinical Genome Resource" asociaciones fenotípicas y clínicas compatibles con la clínica de nuestra paciente.

Nuestra sospecha clínica debe guiar la elección de pruebas complementarias, integrando que las alteraciones genéticas tienen cada vez un peso mayor en nuestra práctica clínica habitual. Debemos tener presente que la clínica y los hallazgos en las pruebas complementarias son raramente patognomónicos de una enfermedad o síndrome.

**C0-03**

## **MANEJO DE LAS DISPLASIAS CORTICALES FOCALES TIPO II: DIEZ AÑOS DE EXPERIENCIA EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Las displasias corticales focales (DCF) tipo-II son causas habituales de epilepsia farmacorresistente (EFR), con características propias, tanto en su expresión clínica como en su diagnóstico. Se ha visto que, en muchas ocasiones, muestran buena respuesta a un abordaje quirúrgico.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Estudio observacional descriptivo de pacientes con hallazgos compatibles con DCF tipo-II en RM cerebral 3-Teslas realizada con protocolo de epilepsia y evaluadas por neurorradiólogo experto, desde el año 2012. Se recoge el diagnóstico, correlación clínica y con EEG/vídeoEEG y PET-FDG, y la indicación quirúrgica.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se incluyeron 50 pacientes (50% mujeres), todos ellos con epilepsia de inicio focal. El 68% presentaban EFR. Hasta un 10% presentaron episodios compatibles con crisis psicógenas asociadas. El 70% padecía una frecuencia de crisis diaria o semanal. Las DCF se localizaban más frecuentemente en lóbulos frontales (68%), especialmente en regiones precentral y dorsolateral. Un 87% correlaciona la región de DCF con un hipometabolismo en el PET-FDG. Se intervinieron 24 pacientes, y otros 5 están en lista de espera. La libertad total de crisis a los 2 años se alcanzó en el 79% de los intervenidos.

La mayoría de DCF tipo-II son causa de EFR, aunque hay casos con buen control. Necesitan una evaluación completa en una unidad médico-quirúrgica de epilepsia, y con cirugía se obtiene un elevado porcentaje de libertad de crisis.

**CO-06**

**ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS: RECOPIACIÓN DE ASPECTOS ELECTROCLÍNICOS, HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN Y DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES ATENDIDOS EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA.**

**INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Las nuevas técnicas de diagnóstico han revolucionado las encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo, permitiendo la identificación de síndromes etiológicos concretos. Sin embargo, una proporción relevante de pacientes, estimada en un 50%, permanece sin diagnóstico etiológico concreto.

**PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Análisis retrospectivo de pacientes atendidos en consulta de epilepsia durante el último año con epilepsia fármacorresistente (EFR) de inicio antes de los 12 años y alteraciones del neurodesarrollo.

**RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se incluyeron N=67 pacientes (29 hombres, 38 mujeres), con una edad media de 35,22 años. Todos presentan registro EEG de 24 horas. Se realizaron RM con protocolo de epilepsia en N=45(67%). Se solicitaron pruebas genéticas, incluyendo N=25(37%) estudios de exoma.

N=32(48%) consiguieron un diagnóstico etiológico definitivo, destacando N=19(28%) con etiología genética (15 de ellos de origen monogénico) y N=13(19%) de etiología estructural (más frecuentemente ulegiria y DCF tipo 1). N=35(52%) no llegaron a diagnóstico etiológico definitivo, estando N=13(19%) con resultados pendientes. N=4(5,9%) presentan etiología desconocida a pesar de estudio completo.

Los pacientes tienen una media de 3,84 ASM. Con el tiempo, N=17 (26%) están bien controlados.

Conclusiones:

A pesar de los nuevos avances en técnicas diagnósticas, aún existe un porcentaje de pacientes sin diagnosticar.

La secuenciación del exoma completo es particularmente relevante para identificar mutaciones monogénicas asociadas a la encefalopatía epiléptica que pueden no identificarse con otras técnicas.

Dado que estos pacientes presentan mal control de las crisis, es importante afinar el diagnóstico para optimizar el abordaje terapéutico.



**C0-08**

## **ASISTOLIA ICTAL DURANTE LA MONITORIZACIÓN VIDEO-EEG: REGISTRO DE 4 CASOS.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

•Introducción: La asistolia ictal, definida como un cese súbito de la actividad cardíaca mayor de 3 segundos en el contexto de una crisis epiléptica, es una entidad poco frecuente pero con importantes implicaciones clínicas.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

•Métodos: presentamos un estudio observacional retrospectivo de los pacientes de la unidad de monitorización videoEEG prolongada, en los que se detectó la presencia de asistolia ictal entre el año 2011 y 2023. Definimos características demográficas, clínicas y de la asistolia.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

•Resultados: se identificaron 3 pacientes, 1 mujer y 2 varones. En otra mujer, por episodios de asistolia se implantó un marcapasos, y en el videoEEG se objetivó bradicardia con activación del marcapasos posterior. La edad media de detección de asistolia en el videoEEG fue de 56 años. Todos ellos tenían epilepsia farmacorresistente y tomaban al menos un bloqueante de los canales de sodio. En el momento de la asistolia ictal, todas las crisis fueron focales y con implicación temporal, derecha en tres de los casos e izquierda en uno. Todas menos una, asociaron alteración de la consciencia. La duración de la asistolia fue de al menos 10 segundos y autolimitada en todos los casos. Entre los pacientes no tratados, dos recibieron un marcapasos definitivo tras el diagnóstico y otro está pendiente de una ablación por parte de cardiología.

**Conclusión:** la incidencia de asistolia ictal es baja y de curso generalmente benigno pero puede asociar consecuencias potencialmente graves. Su detección mediante videoEEG y ECG simultáneos, son fundamentales para esclarecer los mecanismos subyacentes y optimizar el tratamiento

# COMUNICACIONES PÓSTER

**PO-01**

## **SÍNDROME DE LAMB-SHAFFER: A PROPÓSITO DE UN CASO.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

El síndrome de Lamb-Shaffer es un trastorno del neurodesarrollo causado por alteraciones genéticas que producen insuficiencia del gen SOX5 (SRY-related high-mobility-group box5). Este gen se encuentra en el cromosoma 12p12.1 y es clave durante el desarrollo neural.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Presentamos el caso de una mujer de 32 años valorada en Neurología por episodios iniciados a los 16 años consistentes en desconexión del medio con aleteo palpebral, versión ocular y temblor de ambas manos de segundos de duración. Estos episodios consiguieron ser controlados con Lamotrigina (100 mg/12h) y Valproico (400 mg/12h), encontrándose libre de crisis desde los 26 años.

Como antecedentes destacaba la presencia de retraso del desarrollo psicomotor incluyendo retraso en la adquisición del lenguaje, discapacidad intelectual y autismo leves; así como talla corta, estrabismo y estenosis ureteral.

Los sucesivos electroencefalogramas mostraron la presencia de actividad paroxística epileptiforme generalizada en forma de brotes de complejos punta y polipunta-onda bilaterales.

Como estudio etiológico se realizó una RM cerebral, un análisis de sangre completo y un array de CGH con resultados normales. Posteriormente se procedió a realizar un exoma, en el que se objetivó una mutación del gen SOX5 (NM006940.6):c.1017+1G>T en heterocigosis, con alta probabilidad de tratarse de una mutación de novo al no objetivarse en sus progenitores.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

El Síndrome de Lamb-Shaffer consiste en un trastorno de neurodesarrollo caracterizado por un retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, desarrollo pobre del lenguaje y anomalías conductuales. Además, pueden estar presentes otras características como epilepsia, estrabismo, talla baja, problemas de aprendizaje o rasgos faciales dismórficos.

**PO-02**

## **SIGNO DE LA BANDA MOTORA EN LA ELA**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

El diagnóstico de la ELA puede ser un reto por la heterogeneidad en la presentación clínica y el solapamiento con otras enfermedades neurológicas. En la práctica clínica el estudio de resonancia magnética se limita a la exclusión de otras patologías.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Varón de 47 años, que ingresa para estudio de paraparesia espástica. Destaca la presencia de debilidad en las cuatro extremidades con atrofia lingual, fasciculaciones generalizadas y clonus aquileo. El ENMG fue compatible con alteración sistematizada de segunda motoneurona. La RMN de columna fue normal y en RMN cerebral se informó de sutil alteración de la señal en ambas vías corticoespinales y el istmo del cuerpo calloso, asociado a depósito de hierro en córtex perirrolándico bilateral "signo de la banda". Ante estos hallazgos se confirma el diagnóstico de ELA y se inicia tratamiento con Riluzole.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

El signo de la banda motora aparece en cortes axiales y en secuencias SWI como una línea curvilínea hipointensa dentro de la sustancia gris cortical exclusivamente a lo largo del córtex motor primario, en el giro precentral. Está presente hasta en un 78% de los pacientes con ELA cuando disponemos de imágenes de SWI si bien no es específico de la entidad habiéndose descrito en Alzheimer, Parkinson, SCA 17 e individuos sanos asociado a la edad. Es inusual en las paraparesias espásticas hereditarias.

## **PO-03**

### **EXPERIENCIA INICIAL CON CENOBAMATO COMO OPCIÓN DE TRATAMIENTO PARA PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL FÁRMACORRESISTENTE EN UN CENTRO DE REFERENCIA EN CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA.**

#### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

A pesar de los avances terapéuticos recientes en epilepsia, el 25% de los pacientes continúan siendo fármacorresistentes.

Cenobamato (CNB) es un bloqueante de canales de sodio y modulador del receptor GABA que ha demostrado un buen impacto en la reducción de crisis en pacientes con epilepsia focal fármacorresistente en ensayos clínicos, proporcionando una nueva alternativa terapéutica con efecto en su calidad de vida.

Nuestro objetivo es evaluar la respuesta a este fármaco en la práctica clínica diaria.

#### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Análisis retrospectivo de efectividad, seguridad y tolerabilidad del cenobamato en epilepsia focal refractaria en un centro de referencia para evaluación quirúrgica.

#### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se ha iniciado cenobamato en 64 pacientes (33 mujeres, 31 hombres) con una edad media de 38,78 años, un promedio de 4.5 MAC y el 37,5% portadores de un estimulador de nervio vagok ml.. 17 pacientes tienen 3 meses de seguimiento y 26 tienen más de 6 meses. N=31(51,16%) presentaron una reducción >50% de crisis a los 3 meses y N=18(58,3%) a los 6 meses, incluidos pacientes con reducción de hasta el 90%. Se identificaron somnolencia (50%) y mareo (26,6%) como los efectos adversos más frecuentes, mejorando en su mayoría tras ajuste de dosis de los restantes MACs. En seis pacientes se retiró el fármaco por efectos adversos, en tres de ellos a pesar de dosis bajas.

#### **Conclusiones:**

En una muestra altamente refractaria, cenobamato ha demostrado una eficacia significativa en la reducción de crisis.

La tolerabilidad del fármaco se puede optimizar ajustando la dosis de MACs concomitantes.

**PO-04**

## **FISTULA ARTERIOVENOSA, UNA CAUSA INFRECUENTE DE NEURALGIA OCCIPITAL.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

Se define como neuralgia occipital al dolor uni o bilateral localizado en la parte posterior del cuero cabelludo, en la distribución de los nervios occipitales. Suele asociarse a hipersensibilidad en la salida del nervio afectado y puede acompañarse de alteraciones sensitivas (disestesias/hipoestesia) en el territorio correspondiente.

Aunque en la mayoría de casos la etiología es desconocida o atribuida a contracturas cervicales, deben descartarse causas secundarias como traumatismos, malformación de Chiari, neoplasias, fibromialgia, infecciones, malformaciones vasculares o arteritis de células gigantes.

A continuación presentamos un caso de neuralgia occipital secundaria a una fístula arteriovenosa.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Mujer de 60 años con dolor paroxístico y lancinante occipital izquierdo irradiado a la región temporoparietal ipsilateral, con hipersensibilidad del cuero cabelludo y dolor a la palpación del punto de Arnold izquierdo. Tratada con amitriptilina y eslicarbazepina con escaso éxito, se realiza bloqueo del punto de Arnold con corticoide y anestésico local, con desaparición del dolor por 2-3 semanas. La RM cerebral objetiva una fístula arteriovenosa del seno transversal izquierdo que se confirma mediante arteriografía. Tras la embolización de la fístula el dolor desaparece.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Si bien la mayoría de los casos se consideran idiopáticos, en todos los pacientes con una neuralgia occipital deben descartarse causas secundarias. Las fístulas arteriovenosas son una etiología poco frecuente de neuralgia occipital que en determinadas ocasiones pueden asociar clínica medular, aunque no en nuestro caso. La realización de una prueba de imagen es mandatoria para el correcto diagnóstico etiológico y la selección del tratamiento más adecuado en función del mismo.

**PO-05**

## **SÍNCOPE DE PERFIL CARDIOGÉNICO SECUNDARIOS A NEURALGIA DEL VAOGLOsofaríngeo: A PROPÓSITO DE UN CASO**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La neuralgia del glossofaríngeo es un tipo de algia facial rara que se caracteriza por descargas dolorosas en el territorio sensitivo del nervio glossofaríngeo. Se puede acompañar de síncope cardiogénicos y entonces recibe el nombre de neuralgia vaoglossofaríngea. A continuación, se presenta un caso de neuralgia vagoglossofaríngea con bloqueo auriculo-ventricular (AV) completo y síncope.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Presentamos a un varón de 66 años que acude a Urgencias sin ningún antecedente médico de interés. Consulta por dolor lancinante en la región preauricular y en el ángulo de la mandíbula izquierda. Casi todos los episodios se acompañan de síncope, y en alguno de ellos presenta mioclonías en las extremidades.

Se coloca telemetría y durante uno de los ataques se registra un bloqueo AV completo y a continuación se normaliza a un ritmo sinusal.

Entre los episodios el paciente está asintomático, y su exploración física y neurológica es normal.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Ingresa en la UCI y se inicia tratamiento con aleudrina. Las pruebas complementarias descartan cardiopatía estructural, por lo que se hace el diagnóstico de bloqueo AV secundario a una neuralgia vaoglossofaríngea. Se comienza tratamiento con carbamazepina y se consigue suspender la aleudrina. El paciente no vuelve a tener más ataques de neuralgia ni de bloqueo cardiaco por lo que recibe el alta.

La neuralgia del glossofaríngeo es una patología rara y que se puede asociar a síncope cardiogénicos. El tratamiento inicial es el farmacológico, pero la cirugía puede ser necesaria en casos refractarios. Además, en pacientes seleccionados se puede necesitar marcapasos.

**PO-06**

## **LEUCOENCEFALOPATÍA MULTIFOCAL PROGRESIVA, SERIE DE CASOS Y REVISIÓN.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La leucoencefalopatía multifocal progresiva (LMP) es una enfermedad desmielinizante causada por el virus JC (JCV) que infecta al 55%-85% de la población general y se reactiva en situaciones de inmunosupresión celular. Exponemos una serie de casos y una revisión de la literatura.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Realizamos una búsqueda de pacientes del área sanitaria de Ferrol diagnosticados de LMP en los últimos 13 años y una revisión de la literatura disponible.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Se encontraron 8 casos: 5 pacientes VIH+, 2 con trasplante de órgano sólido y 1 con linfoma no Hodgkin. Presentaron una mortalidad del 50% con una supervivencia media de 2.17 meses. Todos los supervivientes mantienen secuelas neurológicas, la mayoría significativas. La presentación de la LMP es heterogénea, el diagnóstico se basa en la presencia de clínica e imagen por resonancia magnética compatibles y la detección del JCV en LCR mediante PCR (sensibilidad >95%). La estrategia terapéutica actual es la reconstitución del sistema inmune. Evidencia reciente sugiere que el uso de nuevas estrategias, como los inhibidores de checkpoint o administración de células T virus específicas, podrían ser efectivas. El pronóstico es variable, con una alta mortalidad. La mayoría de supervivientes tienen secuelas neurológicas irreversibles. Conclusión: La LMP tiene un pronóstico heterogéneo con una alta mortalidad. El éxito del tratamiento depende del diagnóstico temprano, limitada progresión de la enfermedad y una rápida reconstitución inmunológica. Evidencia reciente apoya el uso de nuevas estrategias que pudieran mejorar la supervivencia de estos pacientes.



**PO-07**

## **DISTONÍA EXTENSORA EN ENFERMEDAD DE PARKINSON DE INICIO TEMPRANO.**

### **INTRODUCCIÓN U OBJETIVO:**

La distonía extensora (DE), en forma de retrocollis o extensión troncal (ETD), ha sido poco reportada en enfermedad de Parkinson idiopática (EPI). La bibliografía sugiere mayor frecuencia en enfermedad de inicio temprano pero su prevalencia exacta se desconoce. Describimos tres casos de DE en EPI de inicio temprano.

### **PACIENTES Y METODO O CASO CLÍNICO:**

Realizamos una búsqueda en la base de datos de pacientes del H. Sant Pau (Barcelona). Se incluyeron pacientes con EPI que hayan presentado DE en cualquier punto de su seguimiento.

### **RESULTADOS Y CONCLUSIONES:**

Tres mujeres (65, 66 y 69 años) con EPI de inicio a los 44, 47 y 52 años, respectivamente, cumplieron criterios de DE. Dos están con estimulación cerebral profunda (DBS) subtalámica bilateral a los 11 y 14 años del debut. Una presenta retrocollis durante los períodos OFF, con adecuada respuesta a Levodopa y, posteriormente, a DBS. Otra presenta ETD continua con empeoramiento en OFF, manteniendo deambulación independiente. La última presenta ETD dolorosa con alteración postural severa y múltiples caídas. Se infiltró toxina botulínica en los músculos principalmente afectados demostrando escasa respuesta. Deambula con andador y es dependiente para sus actividades básicas. Conclusión: La DE afecta de forma significativa la vida y función motora de los pacientes con EPI. La mayoría de casos reportados son en pacientes con enfermedad de inicio temprano pero faltan estudios sistemáticos para determinar la prevalencia exacta y sus asociaciones. Como estos tres casos sugieren, pueden existir distintos mecanismos involucrados y el tratamiento debe ser individualizado.

