

Objetivos. El objetivo principal fue estudiar en pacientes con enfermedad de Parkinson diagnosticados entre los años 2008-2009, la asociación entre la resistencia a la insulina al diagnóstico y el desarrollo de demencia en los siguientes 10 años. Secundariamente se analizó también la asociación de diabetes mellitus, hipercolesterolemia e hipertensión con el desarrollo de demencia.

Material y métodos. Se realizó un estudio de cohortes observacional, analítico, retrospectivo y longitudinal. Se incluyeron un total de 273 pacientes diagnosticados de Parkinson entre los años 2008 y 2009 a los que se le realizó una analítica en el año del diagnóstico y que realizan seguimiento en nuestro centro. La variable principal estudiada fue la presencia de resistencia insulínica en la analítica. La recogida de datos se llevó a cabo mediante la revisión de historias clínicas. Para el análisis estadístico se utilizaron las pruebas Chi cuadrado y test exacto de Fisher.

Resultados. De los 273 pacientes que se incluyeron en, 98 tenían RI al diagnóstico de los que un 60% desarrollaron demencia con un p valor de 0.002 y un RR de 1.5 (IC 95%:1.2-4.7). Además, de los pacientes que tenían DM, un 67%, de los que tenían hipercolesterolemia, un 59% y de los que tenían hipertensión 57%. desarrollaron una demencia.

Conclusión. La resistencia a la insulina actúa como factor de riesgo para el desarrollo de demencia en pacientes con Parkinson. No así se ha podido establecer una relación entre la Diabetes Mellitus, hipercolesterolemia e hipertensión y el desarrollo de demencia.

LACOSAMIDA EN EL TRATAMIENTO DE LA DISCINESIA PAROXÍSTICA CINESOGENICA: DESCRIPCIÓN DE UN CASO

Palacios Mendoza, M.A.; González Sánchez, M.; Pérez Sánchez, J.; Luque Buzo, E.; De la Casa Fages, B.; Contreras Chicote, A.; Massot Tarrús, A.; Grandas Pérez, F.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Objetivos. Describir el caso de una paciente con Discinesia paroxística cinesogénica (DPC) tratada con lacosamida con buena respuesta clínica.

Material y métodos. Mujer de 24 años, con antecedentes de Síndrome de Turner mosaico 45X0-46XX, retraso psicomotor e hipertensión arterial. El cuadro clínico inicia a los 5 años de edad y se caracteriza por episodios paroxísticos de 1-2 minutos de duración de distonía cervical y en miembros superiores que aparecían al iniciar o durante una acción. La exploración física destaca talla baja con fenotipo de Síndrome de Turner, sin hallazgos neurológicos focales.

Resultados. El estudio de laboratorio inicial, así como la resonancia magnética craneal no mostraron alteraciones. Varios vídeo-electroencefalogramas han registrado los episodios anteriormente descritos sin producir cambios en el trazado. El estudio genético mostró una duplicación c.649dupC (p.R217PfsX8), en heterocigosis, en el exón 2 del gen PRRT2. La paciente fue diagnosticada de DPC asociada a mutación del gen PRRT2, iniciándose tratamiento con oxcarbazepina hasta dosis de 540mg cada 12 horas con desaparición de los episodios. En controles analíticos posteriores, la paciente presentó hipertransaminasemia y elevación de la gamma-glutamyl transferasa que se atribuyó a la oxcarbazepina. Se decidió suspender progresivamente dicho fármaco e iniciar

lacosamida en dosis ascendente hasta recibir 100mg por la mañana y 50mg por la noche, sin registrarse efectos adversos o nuevos episodios de distonía durante el seguimiento.

Conclusión. La lacosamida se muestra como una alternativa eficaz y bien tolerada en el tratamiento de la DPC, sobre todo en aquellos pacientes con contraindicaciones o intolerancia al tratamiento convencional.

DISTONÍA CERVICAL REFRACTARIA Y UTILIDAD DE LA INFILTRACIÓN DEL MÚSCULO OBLIQUUS CAPITIS INFERIOR

Beltrán Corbellini, Á.; Rodríguez Jorge, F.; Parra Díaz, P.; Chico García, J.L.; Sánchez Díaz, G.; Pares Moreno, I.; Martínez Castrillo, J.C.; Alonso Cánovas, A.

Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal

Objetivos. La distonía cervical puede ser refractaria a toxina botulínica (TB). La infiltración del músculo obliquus capitis inferior (OCI) puede ser útil en algunos pacientes con torticolis, preferiblemente eco-guiada. Reportamos nuestra experiencia en infiltración del OCI en distonía cervical refractaria.

Material y métodos. Análisis retrospectivo de historias clínicas de pacientes de nuestra Unidad de Trastornos del Movimiento con infiltración de OCI en contexto de distonía cervical refractaria.

Resultados. Incluimos 11 pacientes (4 hombres) con una duración media de enfermedad (DME) de 7,6±6,9 años. Todos presentaban torticolis y habían recibido varios ciclos (8,8±5,9) de infiltración de TB con escasa respuesta en relación con variables clínicas (dolor, temblor, posición y capacidad funcional) valoradas con la Clinical Global Impression-Improvement Scale (CGI-I) (puntuaciones medias 3,0±0,8; 3,1±0,7; 3,0±0,8 y 2±0,6, respectivamente). Tras 2,6±1,5 ciclos de infiltración del OCI (5 pacientes con 57±16 U de onabotulinumtoxinA, 3 con 71±19 U de incobotulinumtoxinA y 3 con 131±23 U de abobotulinumtoxinA) y un seguimiento de 13,1±7,8 meses, 8 mejoraron notablemente, mientras que 3 no reportaron beneficio. La ausencia de mejoría ocurrió en hombres con mayor DME (p=0,02). En los pacientes con beneficio, se observó una tendencia hacia la mejoría en todas las variables de la CGI-I (2,0±1,2; 2,2±1,3; 2,0±1,2; 2,1±1,4, respectivamente). En mujeres, la mejoría fue significativa en dolor y posición (p<0,05). No se observaron efectos adversos ni diferencias en cuanto a la duración del efecto de la TB (2,5-3 meses).

Conclusión. La infiltración del OCI es segura y efectiva, pudiendo ofrecer beneficio clínico a pacientes refractarios a patrones convencionales de infiltración.

MIOCLONÍAS PROPIOESPINALES TRAS NEUMONÍA POR COVID-19

Chico García, J.L.¹; Villadóniga Zambrano, M.²; Regidor Bailly-Baillieri, I.³; Caballero Cadenas de Llano, Á.⁴; Cabestrero Alonso, D.⁴; Baena Álvarez, B.¹; Beltrán Corbellini, Á.¹; Parra Díaz, P.¹; Rodríguez Jorge, F.¹; Martínez Castrillo, J.C.¹; García Ribas, G.¹; Corral Corral, I.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ²Servicio de Neurofisiología. Hospital Ramón y Cajal; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Ramón y Cajal; ⁴Servicio de Medicina Intensiva. Hospital Ramón y Cajal; ⁵Servicio de Medicina. Hospital Ramón y Cajal

Objetivos. Las mioclonías propioespinales (contracciones mioclónicas de un segmento medular con propagación posterior rostral y caudal) son un trastorno del movimiento infrecuente. Aunque a la gran mayoría se les atribuye un origen funcional, este trastorno del movimiento se ha relacionado también con lesiones espinales, atrofia espinal y fármacos.

Material y métodos. Caso clínico.

Resultados. Un varón de 63 años presentó movimientos anormales tras un ingreso prolongado en UVI tras una pancreatitis aguda litiasica complicada con infección respiratoria grave secundaria a infección por Covid-19, presentando diversas complicaciones intercurrentes. Tras 40 días de ingreso en UVI, se empezó a retirar la sedación, tras lo cual se evidenciaron unos movimientos espontáneos anormales axiales de contracción abdominal y cervical, arrítmicos y lentos, por lo que se volvió a reintroducir sedación con propofol, fentanilo y midazolam. Bajo los efectos de estos fármacos, no obstante, seguía presentando estos movimientos al estímulo táctil y doloroso. Un EEG mostró signos de encefalopatía difusa. El EMG mostró contracciones musculares iniciadas en la musculatura supraumbilical con propagación rostral y caudal, compatibles con mioclonías propioespinales. Una RM craneal y medular no mostró hallazgos patológicos. Se inició tratamiento con Clonazepam, con respuesta incompleta, añadiéndose Levetiracetam, con resolución de los movimientos. Se inició la retirada de medicación sedante, con mejoría de los parámetros respiratorios. Sin embargo, el paciente presentó un shock y empeoramiento respiratorio, sin respuesta a medidas avanzadas. Finalmente falleció.

Conclusión. Presentamos un caso de mioclonías propioespinales asociadas a una neumonía e intubación prolongada por Covid-19. El tratamiento sintomático con clonazepam y levetiracetam puede ser útil.

MANIFESTACIONES OTONEUROLÓGICAS EN CANVAS (SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA CON NEUROPATÍA SENSITIVA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR)

Ruiz Fernández, E.¹; Horna Cañete, L.¹; Moreno Loscertales, C.¹; Calatayud Lallana, L.M.²; Fraile Rodrigo, J.²; Gazulla Abio, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet;

²Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario Miguel Servet

Objetivos. Describir el espectro clínico de 4 pacientes con criterios clínicos diagnósticos de CANVAS, dos de ellos con expansión patológica intrónica bialélica en RFC1, centrándonos en los hallazgos otoneurológicos.

Material y métodos. Estudio prospectivo basado en anamnesis, exploración neurológica y Videotest de Impulso Cefálico (vHIT) realizados en todos los pacientes.

Resultados. Anamnesis: inestabilidad progresiva con empeoramiento en oscuridad en todos los casos y tos espasmódica inaugural en dos de ellos. Ninguno refería vértigo, hipoacusia inaugural, ni tinnitus. Exploración neurológica: en todos los casos, síndrome cerebeloso axial y apendicular, pérdida de la sensibilidad propioceptiva en extremidades inferiores, Romberg positivo y marcha muy inestable, disartria, nistagmus evocado por la mirada y test de impulso cefálico alterado. vHIT: hipofunción bilateral de los canales semicirculares horizontales en todos los casos.

Conclusión. Todos los pacientes presentados cumplían los criterios diagnósticos clínicos de CANVAS, consistentes en presencia de 1) síndrome cerebeloso, 2) neuropatía sensitiva, 3) hipofunción vestibular y 4) ausencia de causas alternativas. En la anamnesis destacó la tos espasmódica como síntoma inaugural en los dos casos confirmados genéticamente, lo cual sugiere la posible existencia de diferentes fenotipos dentro del espectro CANVAS. Mediante vHIT se demostró hipofunción vestibular bilateral en todos los casos. La ausencia de síntomas audio-vestibulares en CANVAS hace necesaria la realización de pruebas complementarias para objetivar la hipofunción vestibular de forma sistemática para llegar al diagnóstico clínico. Se precisan futuros estudios para caracterizar de forma completa las manifestaciones de esta enfermedad.

ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA DEL GLOBO PÁLIDO INTERNO BILATERAL COMO TRATAMIENTO DE DISTONÍA MIOCLÓNICA HEREDITARIA REFRACTARIA A TERAPIAS FARMACOLÓGICAS

Morales de la Prida, M.¹; Canovas Iniasta, M.¹; Pérez Navarro, V.M.¹; Lozano Caballero, M.O.¹; Herrero Bastida, P.¹; García Egea, G.¹; Alba Isasi, M.T.¹; Vázquez Lorenzo, J.¹; Gómez López, E.²; Fuentes Rumí, L.¹; Valero López, G.¹; García Molina, E.¹; Jiménez Veiga, J.³; Valldeoriola Serra, F.⁴; Rumià Arboix, J.⁵; López Sánchez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de

la Arrixaca; ²Servicio de Neurología. Hospital General

Universitario Reina Sofía; ³Servicio de Neuropsicología. Hospital

Universitario Virgen de la Arrixaca; ⁴Servicio de Neurología.

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ⁵Servicio de

Neurocirugía. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

Objetivos. La Distonía Mioclónica hereditaria es un raro trastorno del movimiento, de inicio antes de los 20 años, que afecta fundamentalmente a región craneocervical y miembros superiores. Frecuentemente asocia trastornos ansioso-depresivos y/o conductuales. Su herencia es autosómica dominante, con penetrancia y expresividad variable llegando en ocasiones a una discapacidad severa. Se asocia con mutaciones en el gen épsilon-sarcoglicano (SGCE), habiéndose descrito mutaciones en otros genes (ADCY5, KCTD17, RELN, etc.). La cirugía de estimulación cerebral profunda (DBS) se ha descrito como tratamiento efectivo para estos pacientes.

Material y métodos. Se presenta el caso de una mujer de 19 años diagnosticada de Distonía Mioclónica hereditaria con severa afectación funcional que presenta movimientos involuntarios desencadenados con la actividad desde la infancia. Hermano y tías paternas con misma enfermedad, pero con menor afectación. La paciente presentaba una discapacidad severa que repercutía en tareas básicas de la vida diaria como vestirse o comer. Puntuación de 37 puntos sobre 55 en la Sección 1 de la Escala Unificada para Mioclonías.

Resultados. La terapia farmacológica no controla los síntomas motores y se decide DBS con target en Globo Pálido Interno (GPi) bilateral. La terapia resulta satisfactoria con gran mejoría clínica quedando prácticamente asintomática (13 puntos sobre 55). Tras 2 años de la cirugía la paciente continúa con la misma puntuación.

Conclusión. La DBS del GPi bilateral debería considerarse como terapia de elección inicial en pacientes con Distonías Mioclónicas hereditarias severas debido a la refractariedad farmacológica oral, el buen resultado final y la baja tasa de complicaciones si se realiza en centros experimentados.

Trastornos del movimiento P4

ESTIMACIÓN DE PREVALENCIA DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON Y ENFERMEDAD DE PARKINSON AVANZADA (EPA) EN UNA COMUNIDAD UNIPROVINCIAL. SUB-ESTUDIO PARADISE

Pérez Imbernón, J.M.; López Calvo, S.; Reurich Gómez, N.; Martí Sánchez, M.T.; Zambrano Vera, M.M.; Castillo Álvarez, F.; Colina Lizuain, S.; Gómez Eguílaz, M.; Marzo Sola, M.E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospital San Pedro

Objetivos. La prevalencia de la enfermedad de Parkinson (EP) es desconocida. En España se estima entre 150-1500/10.000 habitantes según pequeños estudios regionales. En el estudio PARADISE un 38% tienen EPA y el 19.5% de ellos llevan terapia avanzada (TA). El objetivo será estimar la prevalencia de la EP y EPA en nuestra comunidad, describiendo las características demográficas y clínicas de los pacientes con EP de nuestro hospital.

Material y métodos. Participando en el estudio PARADISE, registramos todos los pacientes con EP durante 1 año (2017-2018), que venían a consultas de nuestro hospital (referencia 250.000 habitantes), seleccionando aleatoriamente 56 para analizar datos demográficos y clínicos de EPA(CDEPA), si llevan TA y su calidad de vida (PDQ8).

Resultados. Registramos 419 pacientes con EP. El 31% tenían EPA. El 12% de los EPA llevaban TA. Entre los EPA sin TA, el 47% fue debido a encontrarse clínicamente estables y en un 29% por no haberse planteado TA. Se vieron 28 pacientes de nuevo diagnóstico. Los pacientes tenían una edad media de 74 años, el 44.5% eran mujeres. La mayoría se encontraban en estadio II y III de Hoehn&Yahr, solo un 10% en estadio IV. Solamente un 23% tenía antecedentes de depresión y en la escala de calidad de vida no tenían sensación de depresión hasta un 46%.

Conclusión. Prevalencia estimada de EP en nuestra área sanitaria de 167.6/100.000 habitantes, con una incidencia anual de 11.2/100.000 habitantes. Menor prevalencia de EPA que la media nacional en probable relación a fallo de seguimiento de pacientes en tratamiento con estimulación cerebral profunda.

SÍNDROME MERRF: UNA PRESENTACIÓN ATÍPICA CON “SÍNTOMA GUÍA”

Conesa García, E.¹; Soria Torrecillas, J.J.¹; Hernández Hortelano, E.¹; Vidal Mena, D.¹; García Carmona, J.A.¹; Díaz Jiménez, I.¹; Quesada López, M.¹; Sánchez Villalobos, J.M.²; Espinosa Oltra, T.³; Sánchez Vizcaíno, C.¹; López López, M.¹; Cerdán Sánchez, M.¹; Khan Mesías, E.¹; Pérez Vicente, J.A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía; ²Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Castillo;

³Servicio de Neurología. Hospital Comarcal del Noroeste de la Región de Murcia

Objetivos. Demostrar la variedad fenotípica de la mutación “m.8344 A>G del gen MTTK” (asociada al síndrome “MERRF”). Destacar el temblor y la lipomatosis como formas de presentación atípicas. Subrayar la lipomatosis múltiple como clave diagnóstica.

Material y métodos. Paciente 67 años que consulta por temblor. La exploración inicial revela temblor postural de miembros superiores, hipoacusia severa y lipoma cervicotorácico gigante. En pocos años presenta empeoramiento del temblor y desarrollo de ataxia cerebelosa, debilidad de cinturas e hipoestesia distal en los cuatro miembros. Antecedentes familiares heterogéneos de temblor y lipoma cervical (patrón de herencia materna).

Resultados. Analítica: CPK 481. TAC craneal: Normal. TAC cervical: lipomatosis simétrica cervical tipo 1 de Madelung. ENG/EMG: polineuropatía crónica sensitiva axonal. Miopatía proximal. Audiometría: Hipoacusia neurosensitiva bilateral. Ecocardiografía: Ligeramente derrame pericárdico. X frágil: normal. Genética MERRF: Portador en heteroplasmia (< 50%) del cambio m.8344A>G en el gen MT-TK.

Conclusión. Este caso, con clínica de temblor, ataxia, polineuropatía, miopatía, sordera y lipomatosis, demuestra la gran variabilidad fenotípica del Síndrome MERRF. En este caso, el inicio tardío de la clínica neurológica (infrecuente según la literatura) es explicable por la heteroplasmia con carga < 50%. El temblor es infrecuente como primera manifestación del MERRF. No obstante, éste es el síntoma inicial en nuestro paciente. Esto resalta la importancia, ante cualquier temblor, de buscar activamente signos que puedan reorientar nuestro diagnóstico. En este caso atípico, de diagnóstico dificultoso, la lipomatosis bilateral y el patrón de herencia materna fueron claves diagnósticas valiosas. Es importante un diagnóstico precoz para prevenir tempranamente posibles complicaciones multisistémicas.

EFFECTIVIDAD DE SAFINAMIDA SOBRE LOS SÍNTOMAS NO MOTORES EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON. ANÁLISIS INTERMEDIO A LOS 3 MESES DEL ESTUDIO SAFINONMOTOR

Santos García, D.¹; Labandeira Guerra, C.²; Yañez Baña, R.³; Cimas Hernando, M.I.⁴; Cabo López, I.⁵; Paz González, J.M.¹; Alonso Losada, M.G.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ³Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Povisa; ⁵Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra

Objetivos. SAFINONMOTOR (an open-label study of the effectiveness of SAFINamide on NON-MOTOR symptoms in Parkinson's disease patients) es un estudio en ejecución cuyo objetivo principal es analizar la efectividad de safinamida sobre la carga total de síntomas no motores (SNM) en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP) a los 6 meses. Presentamos resultados de un análisis intermedio a los 3 meses de seguimiento.

Material y métodos. Estudio abierto prospectivo multicéntrico fase IV. La carga total de SNM se evaluó con la Non-Motor Symptoms Scale (NMSS). Se analizó el cambio a los 3 meses (V3) en la puntuación total de la NMSS con respecto a la visita basal (V1).

Resultados. 50 pacientes fueron incluidos entre Mayo/2019 y Febrero/2020 (edad 68.5 ± 9.12 años; 58% mujeres). A los 3 meses 44 pacientes completaron el seguimiento (88%). La puntuación total de la NMSS se redujo en un 37.5% (de 95.3 ± 39.1 en V1 a 59.6 ± 27.5 en V3; $p < 0.0001$). Por dominios, se observó mejoría en síntomas cardiovasculares (-47.1%; $p = 0.0116$), sueño/fatiga (-48.9%; $p < 0.0001$), depresión/ansiedad (-49%; $p < 0.0001$), síntomas gastrointestinales (-22.6%; $p = 0.0111$), síntomas urinarios (-32.9%; $p = 0.0015$), y dolor/misclánea (-41%; $p < 0.0001$). También mejoró la calidad de vida con una reducción en la puntuación del cuestionario PDQ-39SI de un 25.5% (de 28.2 ± 14.7 en V1 a 21 ± 12.2 en V3; $p = 0.0003$). Se reportaron un total de 13 eventos adversos, siendo 4 severos (no relacionados con safinamida). Discinesias y náuseas fueron los más frecuentes (6%).

Conclusión. Safinamida mejora la carga total de SNM y la calidad de vida en los pacientes con EP a los 3 meses.

ESTUDIO COMPARATIVO DE PACIENTES CON PARKINSON DE INICIO TARDÍO FRENTE A LOS DE INICIO EN LA EDAD MEDIA DE LA VIDA

Aguilar Barbera, M.¹; Soler Girabau, P.²; Cubo, E.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; ³Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos

Objetivos. Analizamos las características del Parkinson de inicio tardío (PK-IT) (≥ 76 años) y lo comparamos al que da comienzo clínicamente en mitad de la vida (PK-IM) (43-66 años).

Material y métodos. Muestra de 141 PK-IM y 86 PK-IT. Estudio protocolizado: estadio (H&Y), actividades vida diaria y dependencia (S&E, UPDRS-II), síntomas motores (UPDRS-III, subescala dopaminérgica (SED), no-dopaminérgica (SEND), complicaciones (motoras, psiquiátrica); manifestaciones no motoras (ENSS), cognición y conducta (UPDRS-I, MMSE, MoCA, T@M, NPI, GDS-Yesavage, Trastorno control impulsos (TCI), alteración sueño REM, Calidad de vida (PDQ39). Tratamiento y comorbilidad.

Resultados. PK-IM mayor puntuación S&E (88.21 ± 75.93 ; $p < 0.0001$), y menor UPDRS-II (10.36 ± 15.06 ; $p < 0.0001$), UPDRS-III (27.11 ± 32.22 ; $p = 0.004$) y SEND (3.18 ± 5.92 ; $p < 0.0001$). Más complicaciones en PK-IM, fluctuaciones ($48.2\% \pm 12.5\%$; $p < 0.0001$); discinesias ($31.4\% \pm 12.5\%$; $p = 0.001$); distonía ($13.1\% \pm 1.3\%$; $p < 0.0001$), psiquiátricas ($27.0\% \pm 5.0\%$; $p < 0.0001$). Puntuación ENSS superior en PK-IT (83.14 ± 64.96 ; $p = 0.050$), y en los dominios cardiovascular ($p = 0.029$), atención/memoria ($p = 0.013$) y sexualidad ($p < 0.0001$). Mejor cognición en PK-IM; MMSE (27.04 ± 24.50 ; $p < 0.0001$), MoCA (23.61 ± 19.89 ; $p = 0.001$), T@M (43.10 ± 36.64 ; $p = 0.050$). Porcentaje a desarrollar deterioro cognitivo PK-IM (37.2%), PK-IT (54.3%). No diferencias en NPI, ni en depresión. Alteraciones sueño REM: PK-IM ($38.0\% \pm 17.5\%$; $p = 0.016$), y TCI ($25.0\% \pm 7.9\%$; $p = 0.017$). Monoterapia con levodopa más frecuente en PK-IT, con dosis inferiores. Comorbilidad sistémica en PK-IT, superior a PK-IM: índice comorbilidad

(2.30 ± 1.44 ; $p < 0.0001$). No diferencias en PDQ39, excepto en subescala de movilidad ($13.63\% \pm 20.12\%$, $p = 0.003$).

Conclusión. El Parkinson de inicio tardío (PK-IT) se diferencia del PK-IM, por la edad media, las manifestaciones clínicas relacionadas con mecanismos no dopaminérgicos, la comorbilidad sistémica y neurodegenerativa, la afectación en las actividades de la vida diaria y en el grado de dependencia.

ASOCIACION DE POLIMORFISMO RS2070744 DEL GEN NOS3 CON EL RIESGO PARA SINDROME DE PIERNAS INQUIETAS

Jiménez Jiménez, F.J.¹; García-Agúndez García, B.²; Gómez Tabales, J.³; Alonso Navarro, H.¹; Turpín Fenoll, L.⁴; Millán Pascual, J.⁴; Díez Fairén, M.⁵; Álvarez Fernández, I.⁵; Pastor Muñoz, P.⁵; Calleja López, M.¹; García Ruiz, R.⁴; Navarro Muñoz, S.⁴; Recio Bermejo, M.⁴; Plaza Nieto, J.F.¹; García-Albea Ristol, E.⁶; García Martín, E.²; García-Agúndez Pérez-Coca, J.A.²

¹Servicio de Neurología. Hospital del Sureste; ²Departamento de Farmacología. Universidad de Extremadura; ³Departamento de Farmacología. Universidad de Extremadura; ⁴Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias

Objetivos. El óxido nítrico y la disfunción endotelial parecen jugar un papel en la patogenia del síndrome de piernas inquietas idiopático según algunos estudios. En el presente estudio investigamos la posible asociación entre las variantes del polimorfismo rs2070744 del gen de la sintasa de óxido nítrico endotelial (eNOS o NOS3, cromosoma 7136.1) y el riesgo para desarrollar síndrome de piernas inquietas en una población caucásica española.

Material y métodos. Se estudiaron las frecuencias de los genotipos y variantes alélicas NOS3rs2070744 en 273 pacientes diagnosticado de síndrome de piernas inquietas idiopático de acuerdo a criterios diagnósticos bien establecidos y 325 controles sanos utilizando un ensayo qPCR TaqMan. También se analizó la posible influencia de los distintos genotipos en la edad de comienzo y de la severidad del síndrome de piernas inquietas, sexo, historia familiar positiva y respuesta a fármacos comúnmente utilizados para el tratamiento de dicho síndrome.

Resultados. Las frecuencias de los genotipos y variantes alélicas NOS3rs2070744 no se asociaron con el riesgo para síndrome de piernas inquietas, no fueron influenciados por el sexo, edad de comienzo, severidad, historia familiar positiva para síndrome de piernas inquietas y respuesta a agonistas dopaminérgicos, fármacos de acción gabaérgica o clonazepam.

Conclusión. El polimorfismo NOS3 rs2070744 no se asoció con el riesgo para síndrome de piernas inquietas en la población caucásica española.

DISEÑO Y EVALUACIÓN DEL LIVING LAB PARA EVALUAR EL SISTEMA VCARE “VIRTUAL COACHING ACTIVITIES FOR REHABILITATION IN ELDERLY” EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

Del Pino Saez, R.¹; Gabilondo Cuellar, I.¹; Gómez Esteban, J.C.²; Caprino, M.³; Schlieter, H.⁴; Gand, K.⁴; Busnati, S.⁵

Martínez, A.⁶; Lynggaard, V.⁷; Philipp, P.⁸; Pannese, L.⁹; Lange, M.¹⁰; Nicolas, L.¹¹; Sadner, E.¹²; Kropf, J.¹³; Vasile, M.¹⁴; Kyriazakos, S.¹⁵

¹Grupo de enfermedades neurodegenerativas. Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ³Neurology. 5 Dept. of Neurorehabilitation Sciences, Casa Cura Policlínico; ⁴Faculty of Business and Economics. Technische Universität Dresden; ⁵Cardiology. Universitatea de Medicina si Farmacie Carol Davila din Bucuresti; ⁶Mysphera; ⁷Cardiology. Hospitalsenheden Vest; ⁸Informatica. FZI Forschungszentrum Informatik am KIT; ⁹Rehabilitación. Imaginary S.R.L.; ¹⁰Ehtel. European Health Telematics Association; ¹¹Ethel. European Health Telematics Association; ¹²Bioingeniería. 13 AIT Austrian Institute of Technology GmbH; ¹³Bioingeniería. 13 AIT Austrian Institute of Technology GmbH; ¹⁴Tecnología. SIVECO Group; ¹⁵BTECH. Aarhus University

Objetivos. Evaluar el proyecto europeo vCare (Virtual Coaching Activities for Rehabilitation in Elderly), la satisfacción y familiaridad del usuario con el sistema vCare, destinado a realizar la rehabilitación doméstica y actividades de la vida diaria de pacientes con enfermedad de Parkinson (EP), con el fin de promover un estilo de vida activo y prevenir posibles peligros.

Material y métodos. Se incluirán a 20 pacientes con EP durante 11 meses para probar la metodología y tecnología de rehabilitación vCARE en un apartamento "Living Lab", que recree el entorno de vida del usuario para observar la interacción con el sistema vCare en situaciones de la vida diaria. El Living Lab durará 3 semanas (2-3 días/semana) y las sesiones serán monitorizadas por personal clínico. La primera sesión será de capacitación y familiarización con la tecnología. Se guiará la interacción paciente-vCare. El personal clínico observará desde otra habitación dicha interacción de manera no intrusiva, los usuarios realizarán actividades de la vida diaria en el Living Lab y cumplimentarán un formulario acerca de la idoneidad de las interacciones y la usabilidad del sistema.

Resultados. Los pacientes interactuarán y se familiarizarán con el sistema de rehabilitación y monitorización vCare. Se obtendrá la usabilidad del sistema para poder desarrollar la siguiente fase del proyecto e instalar la tecnología y sistema virtual vCare en el domicilio del paciente.

Conclusión. El sistema vCare será capaz de establecer una rehabilitación integral e individualizada para cada paciente, así como llevar a cabo la monitorización y seguimiento del paciente en tiempo real.

COREA INDUCIDA POR CICLOSPORINA

Madera Fernández, J.; Cano Abascal, Á.; García Hernández, A.; Gallo Valentín, D.; Manrique Arregui, L.; Sánchez Rodríguez, A.; Venegas Pérez, B.; Mateo Fernández, J.I.; Infante Ceberio, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla

Objetivos. La neurotoxicidad por ciclosporina es conocida y diversa, abarcando un amplio espectro de manifestaciones del SNC y periférico. El temblor es habitual, sin embargo, otros trastornos del movimiento como la corea son excepcionales. Presentamos un nuevo caso de corea inducida por ciclosporina y revisamos los casos publicados hasta la fecha.

Material y métodos. Mujer de 62 años con linfoma T sometida a trasplante de progenitores hematopoyéticos que una semana después de iniciar tratamiento con ciclosporina desarrolla corea generalizada (video). En la literatura se describen únicamente dos casos más. Un varón de 23 años con enfermedad de Wilson (EW) sin clínica neurológica asociada sometido a trasplante hepático, que desarrolla corea dos semanas después del inicio de ciclosporina y un varón de 68 años que lo hizo 19 años después de un trasplante cardíaco. Se hace referencia a otro posible caso tras un trasplante renal.

Resultados. Se descartaron otras causas de corea. Los niveles de ciclosporina estaban en rango normal y la RMN no mostraba hallazgos correlacionables en dos de los tres casos. El caso EW presentaba niveles en rango tóxico de ciclosporina y la RM lesiones típicas de EW. En los tres casos la corea se resolvió tras suspender el fármaco o normalizarse los niveles.

Conclusión. La corea es un efecto adverso muy infrecuente del tratamiento con ciclosporina. Es potencialmente reversible y puede aparecer con niveles normales del fármaco. Su patogenia es desconocida y podría relacionarse con una interferencia en la neurotransmisión dopaminérgica.

OPICAPONA EN LA PRACTICA REAL DE UNA CONSULTA DE NEUROLOGÍA.

Abril-Jaramillo, J.; Pérez Díaz, H.; Mauri, L.; Rodríguez Uranga, J.

Servicio de Neurología. Centro de Neurología Avanzada

Objetivos. Mejoría del tiempo off y aumento del tiempo ON sin discinesias comapando 6 meses de evolución con fármaco, frente al situación basal. Determinar la tasa de cambio del tiempo ON con/ sin discinesias incapacitantes, sintomatología motora, calidad de vida y efectos adversos.

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo para medir la eficacia en la práctica clínica de Opicapona como alternativa a los pacientes con fluctuaciones motoras en fases iniciales y tardías. Los datos se obtuvieron de historias clínicas, se incluyeron pacientes que tenía realizado una UPDRS previa, con mínimo 3 años de evolución de la enfermedad y fluctuaciones al menos 3 meses previos al inicio del fármaco y con dosis estables de medicación. Se utilizó escalas de PDQ39 y PGCI.

Resultados. N: 25 55 % H, 6.56 años de evolución (3-14.5), H&Y 2.77. Comparación de los 6 meses frente a la situación basal: Reducción de la Dosis diaria y equivalente de levodopa en 146.2mg/día y 192.7 mg/día respectivamente. Reducción del tiempo off en 64.1 min, aumento de tiempo ON en 77,3 min, y sin discinesias incapacitantes en 42.8 min. Cambio en UPDRSIII 26.52/19.5 puntos en situación basal, mejoría en PDQ39 de 15.6 puntos y 4.3 puntos en PGCI. EA: 40 %, fueron leves-moderados siendo las alucinaciones y discinesias los más frecuentes.

Conclusión. Se consiguió una reducción del tiempo off en 64 min aumento del ON en 77 min, mejoría en 42 min en discinesias molestas con un beneficio en fases iniciales de fluctuaciones motoras incluso en pacientes con terapia de segunda línea.

EXPERIENCIA CON OPICAPONA COMO TRATAMIENTO PRECOZ EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON

Bermejo Velasco, P.E.¹; Dorado Taquiguchi, R.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda; ²Servicio de Neurología. Instituto Neurológico Beremía

Objetivos. La opicapona es un fármaco que actúa como inhibidor de la catecol-O-metiltransferasa y que se administra de forma conjunta con la levodopa en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP). Sin embargo, la experiencia es limitada en estadios tempranos e intermedios de la enfermedad. El objetivo de este estudio consiste en evaluar la respuesta a largo plazo de los pacientes con EP que reciben opicapona en los momentos iniciales de la enfermedad.

Material y métodos. Se trata de un estudio observacional y retrospectivo. Se incluyen 23 pacientes que iniciaron tratamiento de levodopa/carbidopa (Sinemet Plus 300 mg al día repartido en tres tomas) junto con opicapona 50 mg (iniciado tras dos semanas de iniciar el tratamiento con levodopa) y se valora la respuesta clínica en base a la eficacia (según la escala UPDRS), tolerabilidad y adherencia tras dos años de tratamiento.

Resultados. La respuesta de los pacientes fue positiva en la mayor parte de los casos, no existiendo ninguno en el que debiese retirarse la opicapona. Sin embargo, sí que existieron dos casos en los que se debió de retirar la levodopa por mala tolerabilidad y, de este modo, retirar también la opicapona. La respuesta se mantuvo estable durante los dos años de tratamiento y sólo dos pacientes (9,4%) tuvieron que aumentar la levodopa a lo largo del estudio.

Conclusión. La utilización de opicapona desde los estadios iniciales de la EP se asocia a buena respuesta clínica, tanto desde el punto de vista de la eficacia como tolerabilidad, ayudando a mantener niveles plasmáticos estables de levodopa.

ATAXIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA SECUNDARIA A SIALIDOSIS

Vélez Gómez, B.¹; Jesús Maestre, S.¹; Macías García, D.¹; Palomar Simón, F.J.²; Adames Gómez, A.D.¹; Carrillo García, F.¹; Mir Rivera, P.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Virgen del Rocío

Objetivos. Las Ataxias Mioclonicas Progresivas (AMP) son enfermedades raras de almacenamiento lisosomal, clínicamente heterogéneas, lo que dificulta su diagnóstico, con pronóstico sombrío. Nuestro objetivo es describir las características clínicas, evolutivas y terapéuticas de una paciente con AMP secundaria a sialidosis, y los hallazgos diagnósticos claves para su sospecha.

Material y métodos. Se describen las características clínicas, evolución y opciones terapéuticas. Se realizaron pruebas diagnósticas incluyendo estudio enzimático y estudio neurofisiológico con promediación retrógrada.

Resultados. Mujer de 53 años sin antecedentes familiares, comienza a los 30 años con temblor, inestabilidad, pérdida de visión binocular y audición. Cuadro progresivo, apareciendo movimientos incontrolados con la acción, trastorno del lenguaje y empeoramiento de la inestabilidad con caídas, precisando silla de ruedas. En la exploración presentaba mioclonías generalizadas en reposo, empeorando con la acción. Movimientos oculares de persecución rotos y sacadas lentas, disartria. Se objetivó mancha rojo-cereza en retina e hipoacusia neurosensorial bilateral. El estudio neurofisiológico clasificó las mioclonías como corticales exacerbadas con movimientos

voluntarios. El estudio enzimático confirmó una reducción significativa de la actividad de neuraminidasa en fibroblastos, confirmándose el diagnóstico de sialidosis. Se probaron diferentes fármacos en distintas combinaciones sin mejoría.

Conclusión. La sialidosis es un tipo de AMP, autosómica recesiva, debida a mutaciones en el gen NEU1. El diagnóstico se establece confirmando dicha mutación o demostrando niveles reducidos de neuraminidasa. Son claves para su sospecha la presencia de mancha rojo-cereza en retina, mioclonías corticales exacerbadas con movimientos voluntarios y ataxia progresiva. El tratamiento es sintomático. Se están investigando nuevas líneas terapéuticas como la terapia de reemplazo enzimático o génica.

SÍNTOMAS NO MOTORES EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON (EP) ¿QUÉ OCURRE TRAS LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA (ECP)?

Muñoz Ruiz, T.¹; Pons Pons, G.²; García Trujillo, L.¹; Romero Moreno, L.²; Serrano Castro, P.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Carlos Haya;

²Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario Carlos Haya

Objetivos. Los síntomas no motores (SNM) y las fluctuaciones no motoras (FNM) son una causa importante de pérdida de calidad de vida en la EP, su fisiopatología y el efecto de la ECP es aún incierta. Analizamos la evolución de los SNM en pacientes sometidos a ECP

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo de SNM en pacientes con EP tratados con ECP. Se recogieron datos demográficos, escalas de valoración clínica y registro de fármacos empleados basalmente y 1 año post-ECP

Resultados. Se incluyeron 40 pacientes (23V, 17M) sometidos a ECP (34NST, 6 GPI) con tiempo de evolución media de 11,2 años (3,9 sd). El 100% presentaban basalmente SNM (32,6 moderados/graves), el 63,5% FNM. Tras un año de evolución no se encontraron diferencias en el NMS-q (7,5, 2-14), sólo un 32,5% reconocían mejoría global en SNM y hasta el 85% continuaban presentado FNM. El 90% presentaba empeoramiento/no mejoría de la ansiedad y/o síntomas depresivos. El dolor y el sueño mejoraron en un 17,5% y 22,5% respectivamente. La reducción de la dosis equivalente de Levodopa fue de 525,12mg, el 57,5% habían reducido los AD en >50%. El 27% de los pacientes habían requerido iniciar o aumentar el tratamiento con benzodiazepinas o antidepresivos, el 5% habían iniciado anticolinérgicos/alfabloqueantes y otro 5% anticolinesterásicos.

Conclusión. La ECP no demostró eficacia significativa en la reducción de los SNM, así como en las FNM. La reducción de los fármacos dopaminérgicos derivada de la mejoría motora post-ECP podría tener efectos negativos en las FNM y conllevar aumento del consumo de otros fármacos sintomáticos

ANÁLISIS DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON DE INICIO PRECOZ DE NUESTRA ÁREA HOSPITALARIA

Marhuenda Bermejo, L.¹; Álvarez Sauco, M.¹; Freire Álvarez, E.¹; Valdeolivas Urbelz, E.¹; Rubio Alcántud, A.¹; Ballester Berman, C.¹; Moya, A.²; Alom Poveda, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General de Elche; ²Servicio de Estadística. Hospital General de Elche

Objetivos. Realizar descripción del fenotipo clínico y características demográficas asociadas a enfermedad de Parkinson de inicio precoz (EPIP), definida como inicio clínico previo a 50 años, en muestra de pacientes de nuestra área hospitalaria. Identificar marcadores clínicos y genéticos de peor pronóstico, y comparar dicha muestra con grupo control de pacientes con EP de inicio tardío (EPIT), definida como inicio sintomático >50 años.

Material y métodos. Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo tipo serie de casos. Mediante muestreo de casos consecutivos en consultas externas, incluimos 35 pacientes con EPIP desde julio 2018 hasta septiembre 2019 y 35 pacientes con EPIT (grupo control). Análisis estadístico mediante programa R project versión 3.6.2

Resultados. Nuestra muestra tiene una mediana de edad de 53 años, y mediana inicio clínico de 40 años. 51% fueron mujeres. 77% tenían estudio genético, siendo la alteración gen parkina la más frecuente. El fenotipo inicial más frecuente fue tremórico (43%), seguido del rígidoacínético (37%) y distonía (11%). 71% de los pacientes presentaron fluctuaciones motoras y 63% discinesias. El tratamiento inicial más empleado fue IMAO (38%), seguido de AD (35%) y levodopa (18%). 17% fue sometido a ECP y 26% fue tratado con infusiones continuas. Los pacientes con EPIP presentaron más fenómenos distónicos iniciales y mayor tasa de TCI y fluctuaciones versus EPIT.

Conclusión. La gran heterogeneidad clínica de los pacientes con EP de nuestra población se correlaciona en gran parte con la edad de debut clínico. El reconocimiento temprano de estos aspectos nos ayudará al conocimiento de esta enfermedad y optimizar terapias-calidad vida de los pacientes.

LOCALIZACIÓN ESPACIAL Y TRACTOGRAFÍA EN RELACIÓN CON LA APATÍA TRAS CIRUGÍA DE ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON

Izquierdo Tapiz, A.¹; Aracil Bolaños, I.¹; Kulisevsky Bojarski, J.¹; García Sánchez, C.¹; Gironell Carreró, A.¹; Campolongo Perillo, A.¹; Rodríguez Rodríguez, R.²; Álvarez Holzapfel, M.J.²; Sampederro Santalo, F.³; Pascual Sedano, B.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

²Servicio de Neurocirugía. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

³Servicio de Neurociencias. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Objetivos. La apatía tras la cirugía de estimulación cerebral profunda (ECP) en la enfermedad de Parkinson (EP) es una complicación relativamente frecuente. La interacción de los electrodos con estructuras vecinas es una potencial causa de este trastorno. El uso de herramientas de localización espacial de los electrodos permite analizar el impacto de los campos eléctricos sobre núcleos y tractos de sustancia blanca.

Material y métodos. Se revisaron 32 pacientes intervenidos en nuestro centro y se analizaron las secuencias de resonancia magnética y tomografía computarizada mediante el software Lead-DBS. Se extrajo información topográfica y de activación de tractos y se calcularon regresiones con los valores de apatía postoperatoria a los 6 meses mediante la Frontal Systems Behavior Scale (FrSBe).

Resultados. 4 pacientes presentaron mejoría de la apatía postoperatoria, 3 empeoraron y 25 no exhibieron cambios. El estudio de regresión con la apatía postoperatoria mostró solapamiento con el subtálamo asociativo, al tiempo que una menor apatía se asoció con fibras frontoparietales dirigidas al córtex cingulado anterior, ínsula y frontal bilateral.

Conclusión. La apatía postoperatoria en la cirugía de ECP de la EP parece estar relacionada con la interacción de la estimulación con el subtálamo asociativo. Además, los pacientes con menor apatía activan regiones ejecutivas del córtex frontal de forma bilateral, junto con zonas clave del córtex límbico como la ínsula y el córtex cingulado anterior. Por tanto, concluimos que el emplazamiento de electrodos no sólo modifica la respuesta motora tras la cirugía, sino que también modula estructuras relacionadas con la capacidad ejecutiva, asociativa y emocional.

30 AÑOS DE EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO DOPAMINÉRGICO EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON. MODIFICACIONES EN FUNCIÓN DE LA EDAD DE INICIO Y DEL GÉNERO

Aguilar Barbera, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa

Objetivos. El tratamiento personalizado de la enfermedad de Parkinson (EP) viene condicionada por la evidencia científica y la experiencia. Aportamos nuestra casuística acumulada durante 30 años (periodo 1990-2020).

Material y métodos. Muestra de 570 pacientes (255 hombres/ 315 mujeres). Recogida sistemática del tratamiento dopaminérgico inicial, los cambios a lo largo del proceso y en el último control. Su frecuencia de prescripción, las dosis y el número de combinaciones. Se analizan las diferencias por género y edad de inicio: Parkinson Joven (PK-IJ) (<43 años) (N=14), mitad de vida (PK-IM) (43-66 años) (N=202), Senior (PK-IS) (67-77 años) (N=215) y Tardío (PK-IT) (>77 años) (N= 84).

Resultados. Dosis máxima levodopa 650.22±329.46: PK-IJ (708.93), PK-IM (732.38), PK-IS (596.85), PK-IT (579.46). Dosis último control 574.28 ±291.57: PK-IJ (600.00), PK-IM (632.39), PK-IS (596.90), PK-IT (523.94). La monoterapia con levodopa es la formulación más prescrita de inicio, durante el proceso y en el último control; su porcentaje se incrementa con la edad. PK-IT siguen con levodopa sola (62.2%) y combinada (35.4%). La prescripción de otros fármacos dopaminérgicos se reduce con la edad. En el último control en el PK-IJ siguen con agonistas (93.4%) y en el PK-IT (21.8%). El subgrupo PK-IT es más simple en la combinación de fármacos. No existen diferencias en función del género en ninguno de los parámetros analizados.

Conclusión. El tratamiento dopaminérgico de la enfermedad de Parkinson varía en función de la edad de inicio, y no en función del género. La levodopa es el fármaco que se elige tanto como inicio, a lo largo del proceso, y en el último control.

ENFERMEDAD POR ANTI-IGLON5: UNA OPORTUNIDAD PARA LA INMUNOTERAPIA

Villacieros Álvarez, J.¹; Ordás Bandera, C.¹; Prieto Jurczynska, C.²; Díez Barrio, A.²; Torres Gaona, G.²; Gaig, C.³; Dalmau, J.³; Graus, F.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Rey Juan Carlos;

²Servicio de Neurología. Hospital Infanta Elena; ³Servicio de Neuroinmunología Clínica. Hospital Clínico i Provincial de Barcelona

Objetivos. La enfermedad por anti-IgLON5 es una entidad recientemente descrita que abarca un espectro clínico amplio, pero con características muy específicas, como el patrón único de trastorno de sueño. Describimos un caso de larga evolución que respondió parcialmente a inmunoterapia.

Material y métodos. Descripción de un caso clínico de enfermedad anti-IgLON5 que respondió a inmunoterapia.

Resultados. Mujer de 74 años en seguimiento por cuadro progresivo de 5 años de evolución de inestabilidad de la marcha con caídas recurrentes, asociando inicialmente calambres musculares dolorosos en MMII. Posteriormente inicia temblor cefálico y vocal, con habla entrecortada, así como disfagia progresiva. Desde el inicio describe cuadro de alteración del sueño, consistente en somnolencias, movimientos frecuentes, probable SAHS y estridor laríngeo. No asociaba deterioro cognitivo ni trastorno disautonómico. A la exploración destaca distonía laríngea, ptosis bilateral, limitación severa de la supraversion, piramidalismo global y alteración grave de reflejos posturales. Las pruebas complementarias (incluyendo analítica completa, RM cerebral, Dat-scan y PET cerebral) no evidenciaron alteraciones relevantes. Se realizó PL con citobioquímica normal. Se confirmó en suero y LCR positividad para anticuerpos anti-IgLON5 por CBA e inmunohistoquímica. Recibió inmunoterapia (metilprednisolona 1g e inmunoglobulinas 0,4mg/kg iv durante 5 días) con mejoría significativa del cuadro.

Conclusión. La enfermedad anti-IgLON5 es una entidad infrecuente descrita recientemente, de probable origen autoinmune con degeneración secundaria en forma de taupatía. Su espectro clínico es amplio, destacando un trastorno de sueño específico, cuadro bulbar y cuadro PSP-like. La sospecha diagnóstica es fundamental por la posible respuesta a inmunoterapia a pesar de curso crónico.

SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS FUNCIONALES AL DEBUT DE ENFERMEDAD DE CREUTZFELD-JACOB ESPORÁDICA. SERIE DE CASOS

Gómez Mayordomo, V.A.¹; Kojovic, M.²; Ibrulj, S.²; López Valdés, E.¹; Alonso Frech, F.¹; Horga Hernández, A.¹; Fernández Rodríguez, R.³; Parés Moreno, I.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Neurology. Ljubljana University Medical Centre; ³Servicio de Neurología. Hospital La Luz; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal

Objetivos. Las maniobras de distraibilidad e inconsistencia en la exploración física son datos que apoyan el diagnóstico de los trastornos neurológicos funcionales (TNF). No obstante, la presencia de estos signos puede objetivarse en otras enfermedades neurológicas.

Material y métodos. Serie de casos de enfermedad de Creutzfeldt-Jacob (ECJ) esporádica con signos funcionales predominantes en su debut.

Resultados. Paciente 1. Varón de 49 años que consulta por movimientos anormales en pierna y brazo izquierdos. En la exploración presenta claudicación en bloque de la extremidad, temblor variable, distraible, con acompasamiento y cese con movimiento balísticos contralaterales. Al mes progresa a síndrome corticobasal izquierdo. Paciente 2. Mujer de 55 años que presenta temblor brusco e inquietud en brazo izquierdo. En la exploración se objetiva habla infantil, claudicación en bloque de la extremidad, temblor distraible y signo de Hoover en pierna izquierda. A los dos meses progresa a síndrome corticobasal izquierdo. Paciente 3. Varón de 63 años que consulta por movimientos anormales en mano derecha tras traumatismo leve. La exploración muestra temblor en mano derecha con distraibilidad y acompasamiento, movimientos erráticos de la mano en reposo. Al mes progresó a disartria grave, distonía de la mano y ataxia. Los tres pacientes cumplieron criterios de probable ECJ esporádica y fallecieron a los 2-3 meses de evolución, confirmando el diagnóstico por autopsia en uno de ellos.

Conclusión. Los signos positivos característicos de TNF se pueden observar en otras patologías, algunas tan graves como las enfermedades priónicas, especialmente si existe afectación del lóbulo parietal. Es importante interpretar estos signos en el contexto clínico adecuado.

XVIII Jornadas de la Sociedad Española de Neurorrehabilitación

EVOLUCIÓN INESPERADA DE UN BROTE DE SARS-COVID19 EN UNA UNIDAD DE NEURORREHABILITACIÓN

Romero Muñoz, J.P. ^{1,2*}; Benito León, J. ^{3,4,5}; Bravo Martín, A. ¹; Oliva Navarrete, P. ¹; Sánchez Cuesta, F. ²; Ríos Lago, M. ^{1,6}

¹ Unidad de Daño Cerebral. Hospital Beata María Ana. Madrid

² Facultad de Ciencias Experimentales. Universidad Francisco de Vitoria. Madrid. ³ Servicio de Neurología, Hospital 12 de Octubre, Madrid ⁴ Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). ⁵ Facultad de medicina, Universidad Complutense, Madrid ⁶ Departamento de Psicología Básica II, UNED, Madrid

Objetivos. Se ha catalogado a los pacientes hospitalizados con daño cerebral a como de alto riesgo para una infección grave por SARS-COV2 debido a la preexistencia de desnutrición, vitamina D baja y reducción de la capacidad respiratoria. Reportamos el resultado de un brote en una unidad de neurorrehabilitación con 20 pacientes hospitalizados donde 16 fueron positivos.

Material y Métodos. Se obtuvieron datos clínicos y de laboratorio de la infección aguda y basales además de antecedentes de infecciones en el último año.

Resultados. 20 pacientes (edad 57,7 ± 14,9; 6 mujeres; 2 a 71 meses después de la lesión, escala Rankin > 4 100%). PCR positiva por 26 a 61 días. 1 paciente falleció por causas preexistentes, 12 pacientes permanecieron casi asintomáticos y 3 tuvieron neumonía leve sin criterios de dificultad respiratoria grave. Todos recibían heparina subcutánea profiláctica y los positivos recibieron hidroxycloquina y acetilcisteína durante 5 días. Se prescribió metilprednisolona (40 mg / día) a los pacientes con neumonía. Todos fueron infectados por al menos una bacteria en el último año.

Conclusión. No se encontraron correlaciones significativas entre los valores de laboratorio y el riesgo de infección o evolución salvo nivel más bajo de proteínas séricas en los infectados. La anticoagulación profiláctica podría desempeñar un papel protector, el tratamiento con corticosteroides en pacientes con neumonía puede haber evitado la respuesta inflamatoria exagerada, la inmunosupresión relacionada con lesiones cerebrales podría proteger contra una inflamación desregulada y finalmente una subespecie benigna de SARS-COV2 puede haber sido la responsable de este brote.

TELE-NEUROREHABILITACIÓN Y COVID EN PERSONAS CON LESIÓN MEDULAR (PLM)

Milian, M.; González, G.; Cascante, L.

Departamento de Fisioterapia. Fundación del Lesionado Medular. Madrid

Objetivo. Valorar la aplicabilidad de la tele-neurorrehabilitación en PLM.

Material y Métodos. Estudio retrospectivo. Material: 16 vídeos publicados en redes sociales oficiales de centro especializado en rehabilitación en PLM. Método: Evaluación: número de vídeos publicados, visualizaciones, likes y veces compartido desde el día 17/03/20 al 24/06/20. Análisis de feedback de usuarios mediante seguimiento telefónico.

Resultados. Nº: Número vídeos; V: Visualizaciones; L: Likes; Comp: Compartido. Global miembro superior: Nº:2; V:1057; L:158; Comp:38. Específico: Hombro: Nº:2; V:352; L:55; Comp:16. Mano: Nº:2; V:3961; L:199; Comp:38. Cuello: Nº:1; V:270; L:102; Comp:4. CORE: Nº:1; V:641; L:114; Comp:13. Destreza manual: Nº:2; V:3368; L:230; Comp:45. Respiratorio: Nº: 2; V:1670; L:272; Comp:33. Equilibrio Nº:1; V:419; L:114; Comp:9. Aeróbico: Nº:1; V:333; L:116; Comp:29. Cinesiterapia: Nº:1; V:474; L:269; Comp:68. Estiramiento: Nº:1; V:337; L:31; Comp:22. Se realizó seguimiento telefónico a 171 usuarios. En 69 casos, se recogió feedback sobre visualización, realización y beneficios de los ejercicios de vídeos. De ellos, 61(88'4%) los vieron y realizaron, 8(11'6%) lo vieron y no lo realizaron. El 100% de los 61, percibe beneficios.

Conclusión. Al ser una red social pública, no podemos verificar que el acceso a los vídeos sea únicamente de PLM. El más visto: tratamiento de la mano. El que más ha gustado: cinesiterapia. El 100% de los usuarios de los que se recogieron datos de tele-neurorrehabilitación, perciben mejoría. La tele-neurorrehabilitación complementa la rehabilitación presencial y también puede servir de alternativa, únicamente cuando ésta no es posible.

EJERCICIO INTERVÁLICO DE ALTA INTENSIDAD EN PACIENTES CON DAÑO CEREBRAL

Castillo Gallardo, D.A.; Peraita Espinoza, J.; López Pascua, C.

Centro Lescer. Madrid

Objetivos. El ejercicio interválico de alta intensidad (HIT) está tomando auge en la rehabilitación de múltiples patologías como salud mental, cáncer y accidente cerebro vascular. Se ha decidido realizar un diseño de estudio de casos sobre pacientes con daño cerebral adquirido que acuden a un centro de día.

Material y métodos. Se seleccionan 7 pacientes con daño cerebral adquirido crónico, capacidad de deambulación con ayuda técnica o libre, que acuden a un centro de día de atención al paciente con daño cerebral. Todos reciben tratamiento individual y grupal de fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y neuropsicología; y han experimentado previamente el HIT. Durante el mes de agosto se realizará una primera sesión de valoración donde se recogerán datos de saturación de oxígeno, pulsaciones en reposo, escala BORG,

test de 6 minutos marcha, Timed Up and Go y 30-seconds-sit-to-stand test. Posteriormente se realizarán dos sesiones individuales de HIT durante 4 semanas y en la quinta semana se realizará una reevaluación.

Resultados. Teniendo en cuenta los resultados que se han obtenido en estudios previos sobre el HIT en pacientes tras un ictus se puede esperar mejora tras la intervención.

Conclusión. Actualmente se considera que el paciente crónico que acude a un centro de día tiene poco margen de evolución tras un daño cerebral adquirido. Esta metodología de trabajo podría ser el estímulo necesario para fomentar una modificación de fibras musculares, la resistencia cardio-vascular y la neuroplasticidad.

RECUPERACIÓN FUNCIONAL POST-COVID

De Andrés García, S.; Soro Conde, I.; Losar Sogues Colom, A.

Limbic NeuroRehabilitación. Valencia

Objetivos. Estudio de la intervención global del paciente post-COVID tras alta hospitalaria.

Material y Métodos. Mujer, 51 años, ingresada en Unidad de Cuidados Intensivos con insuficiencia respiratoria aguda, confirmada COVID-19 con PCR positiva, intubación orotraqueal y ventilación mecánica. Alta hospitalaria tras 1 mes, diagnosticada de polineuropatía del paciente crítico. Se evalúa a nivel motor (escala de test de tronco, escala de sedestación del Hospital de Sagunto, escala de Tinetti y de Berg, Functional Ambulation Category, Timed get up and go y 6 minutos marcha), funcional (FIM-FAM, Box and Blocks, Balance muscular) y cognitivo (CPT, WAIS-IV, TAVEC, TOL, Neuronorma) pre y post intervención ambulatoria.

Resultados. Los resultados de la valoración inicial reflejan afectación principalmente motora en balance muscular, transferencias y marcha inestable; dificultades en AVDs básicas (alimentación, aseo personal y desplazamiento); bradipsiquia y disfunción ejecutiva. Tras el tratamiento principalmente motor y funcional se observa mejoría generalizada reflejada en mayor autonomía en su vida diaria.

Conclusión. Los coronavirus pueden invadir el sistema nervioso central y causar patologías neurológicas como la polineuropatía reflejada en este estudio. La intervención y terapia multidisciplinar es eficaz en la recuperación y rehabilitación de estos pacientes, llegando a alcanzar los niveles de funcionalidad similares al estado previo a la enfermedad. Es necesaria mayor investigación sobre las secuelas neurológicas derivadas de la infección por COVID para intervenir mejor en pacientes con esta patología y mejorar su calidad de vida.

CARACTERÍSTICAS Y EVOLUCIÓN DE PACIENTES CON DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO CON COVID-19 ASOCIADA RESPECTO A LOS NO COVID-19, EN UNA UNIDAD HOSPITALARIA PRIVADA DE NEURORREHABILITACIÓN DURANTE LA PANDEMIA

Orcajo Oteo, E.¹; Juárez Belaúnde, A.¹; Lejarreta Andrés, S.¹; Dávila Pérez, P.²; León Álvarez, N.¹

¹Unidad Avanzada de Neurorrehabilitación. Hospital Los Madroños. Brunete (Madrid) ²Servicio de Neurofisiología. Hospital Los Madroños. Brunete (Madrid)

Objetivos. Describir las diferencias en las características y evolución de los pacientes con Daño Cerebral Adquirido (DCA) con COVID-19, respecto a pacientes no COVID-19, en una unidad de neurorrehabilitación.

Material y métodos. Estudio longitudinal a 3 y 6 meses (en evolución actual) de los ingresos en una unidad de neurorrehabilitación privada, durante la pandemia, de pacientes con DCA que han sido afectados por COVID-19 en algún momento de su evolución. Comparación con los ingresos no COVID-19 en el mismo periodo de tiempo. Se evalúan datos demográficos, gravedad de la afectación neurológica (Escala NIHSS), funcionalidad (Escala de Rankin modificado y Barthel), depresión (Escala de Beck), ansiedad (Escala de Hamilton), dolor (EAV del dolor), fatiga (Escala FSS) y calidad de vida percibida (Escala EQ5D).

Resultados. En los pacientes con COVID-19 asociada se ha observado una mayor demora en el ingreso a la unidad de neurorrehabilitación. Además, la gravedad de la afectación neurológica aparenta ser mayor, y más su discapacidad, con una mayor tasa de depresión y peor calidad de vida relacionada con la salud. La evolución de estos parámetros, durante la neurorrehabilitación, también se ve afectada de manera negativa.

Conclusión. Los pacientes con DCA que en algún momento han sufrido COVID-19, han accedido más tarde a la Neurorrehabilitación, encontrándose más afectados y presentando una peor evolución funcional en el tiempo.

RESULTADOS EN SALUD Y EXPERIENCIA PERCIBIDA EN EL ICTUS: HACIA LA TRANSFORMACIÓN DEL MODELO ASISTENCIAL

Mateos Segura, C.¹; Fernández Ferro, J.²; Cutillas Ruiz, R.³; García Torres, A.⁴; Díaz Cardona, T.⁵; Zamarbide Capdepon, I.⁶; Covaci Covaci, O.⁷; Aranda Calleja, M.A.⁸; Guillán Rodríguez, M.⁹; Del Olmo Rodríguez, M.¹⁰; Arcos Campillo, J.¹¹; Cruz Álvarez, S.¹²; Bonillo Gómez, M.A.¹³; Herrero González, A.¹⁴

¹Rehabilitación, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ²Neurología, Jefe Servicio integrado Hospital General de Villalba, Hospital Infanta Elena, Hospital Rey Juan Carlos, Madrid; ³Rehabilitación, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁴Neurología, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁵Rehabilitación, Hospital Infanta Elena, Valdemoro, Madrid; ⁶Neurología, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁷Rehabilitación, Hospital General de Villalba, Collado Villalba, Madrid; ⁸Neurología, Hospital Infanta Elena, Valdemoro, Madrid; ⁹Neurología, Hospital Rey Juan Carlos, Móstoles, Madrid; ¹⁰Directora de Información y Atención al Paciente y Coordinadora de la Unidad de Innovación Clínica y Organizativa UICO: proyecto E-Res Salus. Hospitales Públicos de Quirónsalud, Madrid; ¹¹Subdirector Médico Hospital General de Villalba y Coordinador de la UICO: E-Res Salud. Hospitales Públicos de Quirónsalud, Madrid; ¹²Analista de sistemas; ¹³Técnico de sistemas; ¹⁴Director de sistemas

Objetivos. El ictus es la principal causa de discapacidad en el adulto y la causa más frecuente de demencia. La calidad de vida relacionada con la salud y la experiencia percibida son indicadores clave de resultados en la asistencia sanitaria, aunque su medición no está aún sistematizada. Nuestro objetivo es desarrollar e implementar un plan de medición sistemática que escuche a los pacientes, conserve indicadores tradicionales,

y considere el ictus como un proceso único con diversos servicios implicados.

Material y métodos. Análisis de trabajos a nivel internacional y adaptación a nuestro entorno y posibilidades de desarrollo (proyecto multicéntrico). Selección de escalas validadas y momentos de aplicación. Vía clínica multidisciplinar: citas organizadas y alternas entre los diferentes servicios implicados (Neurología, Rehabilitación, etc).

Resultados. Entre los grupos de trabajo más importantes, destacar ICHOM-stroke. Selección de indicadores de: eficacia clínica (NIHSS, mRS, Barthel, EVA, mortalidad, %ictus atendidos en Unidad de Ictus -UI- y %que reciben tratamiento recanalizador), salud y calidad de vida (PROMIS-ICHOM, smRSq), eficiencia (estancia media en UI y planta, %de reingresos, media de sesiones de rehabilitación y consultas sucesivas), y experiencia del paciente (escala propia). Desarrollo de una vía clínica con formulario de historia común a los diferentes servicios, escalas automatizadas en el “Portal del paciente”, y sistema de alertas que generen cita en consulta.

Conclusión Presentamos un modelo sistemático de medición de resultados en salud centrado en el paciente con ictus y su familia, que persigue mejorar la calidad de la asistencia y la experiencia percibida a lo largo de todo el proceso asistencial.

ESTUDIO DE LA HIGIENE BUCAL, EL ESTADO NUTRICIONAL Y LA DISFAGIA, EN UNA MUESTRA DE PACIENTES INGRESADOS EN UN CENTRO DE MEDIA ESTANCIA Y DAÑO CEREBRAL

Bielsa Geli, M.; Bahamonde Román, C.; Graffigna García, D.; Hernández Medero, M.; Murie-Fernández, M.

Unidad de Neurorrehabilitación. Hospital Ciudad de Telde. Grupo ICOT. Las Palmas de Gran Canaria

Introducción. Los pacientes hospitalizados con trastornos neurológicos, y en particular aquellos con disfagia, suponen un riesgo elevado de neumonía por aspiración, eso sumado a la alta prevalencia de patologías y trastornos bucodentales en esta población, obliga a mantener un protocolo de salud e higiene oral.

Objetivos. Estudiar la higiene bucal, la disfagia y el estado nutricional en una muestra de pacientes en un hospital de larga estancia y con una unidad de daño cerebral. Establecer un protocolo de higiene oral adecuado a pacientes con DCA, para prevenir neumonías por aspiración, favorecer la activación de los reflejos de deglución y succión y Fomentar la realización sistemática del mismo.

Material y métodos. Se incluyeron de forma prospectiva 131 pacientes ingresados en el Hospital entre diciembre 2018 y febrero 2019, con sospecha de disfagia, riesgo de desnutrición e infecciones respiratorias de repetición. A todos ellos se les aplicó la escala OHAT, el test de volumen-viscosidad y la escala mininutricional assesment.

Resultados. EL 71% de se encontraba malnutrido y un 22% en riesgo de malnutrición. El 52% presentaba disfagia. El 29% puntuaban dentro de poco salubre y un 6% insalubres en la escala de OHAT.

Conclusión. Hay un elevado porcentaje de pacientes afectados en los tres puntos estudiados simultáneamente: malnutrición,

elevado riesgo de atragantamiento (disfagia), mala higiene oral y que cursan con infecciones respiratorias de repetición. Postulamos que una mejora de la higiene, una correcta nutrición a través de la adaptación de la dieta y un mayor control de las infecciones, mejorara el pronóstico y la situación nutricional del paciente.

REHABILITACIÓN FÍSICA ESPECÍFICA PARA LOS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO FUNCIONALES. EXPERIENCIA DE NUESTRA UNIDAD DE NEURORREHABILITACIÓN

Martín Rojo, B.; Martínez López, L.; Rada Romero, P.; Borda Nuín, B.; Sanz Amador, M.; Vicente Torcal, M.C.; García-Ibáñez, M.; Riva Amarante, E.; Franch Ubía, O.; Kurtis Urrea, M.; Pareés Moreno, I.

Servicio de Neurología, Hospital Ruber Internacional, Madrid

Objetivos. Los Trastornos Funcionales del Movimiento (TMF) son una causa común de consulta neurológica que llega a producir una discapacidad importante. En los últimos años, la rehabilitación física especializada ha surgido como un tratamiento prometedor. Presentamos nuestra experiencia del programa de rehabilitación intensiva específica para los TMF que realizamos en nuestro centro.

Material y Métodos. Estudio observacional prospectivo incluyendo pacientes de los años 2017-2019. El programa de rehabilitación se basa en el consenso internacional para fisioterapia de TMF. Se analizaron las características clínicas y demográficas de los pacientes. Se comparó el grado de mejoría con la escala de Impresión Clínica Global (ICG) y la situación funcional (Escala de Rankin Modificada) al finalizar el programa, al mes, 3 meses y 6 meses.

Resultados. Se incluyeron 35 pacientes: 54,3% mujeres, 46,7% hombres, edad media 44 años, tiempo de evolución 37 meses. El 65,7% se encontraba de baja/incapacidad laboral. Un 60% necesitaba ayuda en alguna AVD. Tras finalizar el programa el 79,3% refirió encontrarse “mucho mejor” o “moderadamente mejor” y el 83,3% a los 6 meses de seguimiento ($p < 0,0001$). Disminuyó el nivel de dependencia para las AVD (26,7% a los 6 meses) y el uso de ayudas técnicas para la marcha (inicio: 75,9%, 6 meses 34,8%).

Conclusión. Nuestros resultados están en concordancia con los publicados recientemente en la literatura y coinciden con la creciente evidencia que sugiere que la rehabilitación física especializada es una pieza clave en el abordaje de los TFM. Se requieren más estudios controlados que valoren los resultados a largo plazo.

USO DE LA “TWT” PARA DESCRIBIR UNA MUESTRA DE “MIP”: RESULTADOS

López, J.; Anníbal, C.; De Gorostegui, A.; Pulido, I.; Martín, J.A.; Gómez, D.; Rausell, E.

Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes

Objetivos. La marcha idiopática de puntillas (MIP) es una condición de posible origen multifactorial en la que no hay taloneo durante la marcha y que precisa descartar clínicamente patologías neurológicas. El cuestionario “*Toe Walking Tool*” (TWT, 10.1016/j.gaitpost.2010.07.011) ayuda en esta evaluación. Objetivo: validar y definir una muestra de MPI mediante TWT para su posterior estudio en laboratorio.

Material y Métodos. Estudio observacional, descriptivo, transversal, retrospectivo, de prevalencia en niños con MIP derivados a rehabilitación entre 2008-2018. Criterios excluyentes: <2 años, cirugía Aquilea, trastorno neuromuscular, neurológico o traumatológico. Se realizó análisis descriptivo de variables clínicas con relevancia estadística incluyendo acortamiento aquileo, trastorno atencional, anonimizada según LOPD y C. Ética HUIS.

Resultados. 78 niños MIP entre 3-14 años (media 7.2), 76.92% varones, fueron incluidos. El 38.46% refirió dolor, y el 44.16% tenían antecedentes familiares. El 15.38% nacieron con <2500 gramos, el 12.82% fueron prematuros, y el 3.85% había requerido UCI pediátrica. El 34.62% usó tacatá. El 97.4% caminaba antes de 20m. El 37.18% exhibía Aquiles corto (Dorsiflexión con rodilla en extensión <10°), debiéndose exclusivamente al acortamiento del m. gastrocnemio en el 22.73%. El 10.26% tenía los mm. isquiotibiales acortados. El 8.97% tenían diagnóstico de TDAH, 20.51% sospecha (dx DSM5+sospecha: 29,48%), y el 47.44% tenían reflejo rotuliano alterado.

Conclusión. La prevalencia de acortamiento aquileo es inferior a la de otros estudios siendo las demás características comparables. La muestra es válida y homogénea para estudio instrumental. La MPI no suele justificarse por acortamiento aquileo, pero es signo de alerta para TDAH, apoyando su origen multifactorial.

EVOLUCIÓN DE NIÑOS EN ESTADO ALTERADO DE LA CONCIENCIA POR DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO

Colomer Font, C.; Noé Sebastià, E.; Moliner Muñoz, B.; Llorens Rodríguez, R.; Ferri Campos, J.

NEURORHB. Servicio Neurorrehabilitación. Hospitales Vithas. Fundación Vithas. Valencia

Objetivo. Valorar la evolución de población pediátrica en Estado Alterado de Conciencia (EAC) por daño cerebral adquirido.

Material y Métodos. 21 niños de edades entre 2-16 años (media=9.4 años (DS:4.7). Daño cerebral traumático en siete niños y no traumático en 14, incluidos en un programa específico de rehabilitación multidisciplinar. Evaluación al ingreso, mensual y tras un año con la Coma Recovery Scale-Revised (CRS-R). Se empleo estadística descriptiva y regresión logística.

Resultados. Al ingreso, ocho pacientes (42.9%) se encontraba en Estado de Vigilia sin Respuesta (EVSr), nueve (38.1%) en Estado de Mínima Conciencia – (EMC -) y cuatro (19%) en Estado de Mínima Conciencia + (EMC +). Solo un paciente en EVSR recuperó la conciencia. Diez pacientes diagnosticados de EMC al inicio (76.9%) superan este estado al alta ($p=0.01$). El canal de salida de EMC más frecuente fue el ítem “comunicación funcional” bien de forma aislada ($n=5$) o en combinación con el ítem “uso funcional de objetos” ($n=4$). La mayoría de los pacientes (72.7%) emergieron de EMC antes de cumplir seis meses desde la lesión inicial. Como predictores de emerger de EMC aparece una menor cronicidad ($p<0.01$) y una mayor puntuación inicial en la CRS-R ($p<0.05$).

Conclusión. La evolución de una población infantil >2 años en EAC puede determinarse con la escala CRS-R.

Reunión Anual del Club Español de Neuropatología

DETERIORO COGNITIVO SUBAGUDO-CRÓNICO COMO PRESENTACIÓN DE AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRETINA. APRENDIENDO DE LO INFRECUENTE

Montecino Romanini, C.¹; Sánchez-Miranda Román, I.²; Díaz Díaz, A.²; Pérez Hernández, A.²; Báez Acosta, B.¹, Ruiz Onandi, R.³

¹Servicio de Anatomía Patológica; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria; ³Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Álava-Txagorritxu, Vitoria Gazteiz, País Vasco

Objetivos. La angiopatía amiloide cerebral por depósito de proteínas no beta-amiloide constituyen una entidad neuropatológica infrecuente. Presentamos un caso de Amiloidosis hereditaria por transtiretina (AhTTR) cuyas particularidades clínicas, radiológicas, histopatológicas y genéticas supusieron un reto diagnóstico

Material y métodos. Varón de 49 años, natural de Galicia, consumidor de tóxicos en su juventud con vitritis en seguimiento. Ingresó por deterioro cognitivo multidominio subagudo-crónico asociado a ideas paranoides. La RMN craneal muestra realce paquí y leptomeníngeo difuso con calcificaciones leptomeníngeas. El análisis de LCR revela hiperproteínoorraquia aislada de 67 mg/dL. Tras amplio estudio que descarta causas vasculares, autoinmunes, infecciosas, neoplásicas, metabólicas y tóxicas, se decide realizar biopsia meníngea y cerebral.

Resultados. Microscópicamente se identifica duramadre con fibrosis, calcificaciones distróficas y vasos de pequeño calibre con material amorfo positivo para Rojo Congo con birrefringencia verde manzana positiva con luz polarizada y reactividad intensa con Tioflavina-S. Técnica inmunohistoquímica positiva para Amiloide P, negativa para Amiloide A, beta-amiloide y AT8 y ausencia de restricción de cadenas ligeras Kappa y Lambda. Posterior biopsia cutánea con hallazgos histopatológicos superponibles. El estudio genético ulterior, amplificando y secuenciando la región codificante del gen TTR, identifica al paciente como portador heterocigoto de la variante c.265T>C, p. El conjunto de los hallazgos confirma el diagnóstico de AhTTR con afectación óculo-leptomeníngea.

Conclusión. Dada la infrecuencia y variabilidad clínico-radiológica de la variante óculo-leptomeníngea, la principal sospecha deriva de la histopatología, precisando confirmación genética. Este caso ilustra la necesidad de un abordaje multidisciplinar para un mejor manejo de estos pacientes.

VARÓN DE 61 AÑOS CON SÍNDROME BULBAR Y PIRAMIDALISMO RÁPIDAMENTE PROGRESIVO

Martínez-Sáez, E.¹; Vilaseca-Jolonch, A.²; Melgar, S.¹; Moreno Martínez, D.³; Lucas del Pozo, S.²; Camacho, J.¹; Hernández-Vara, J.²

¹Servicio de Anatomía Patológica; ²Servicio de Neurología; ³Servicio de Medicina Interna, Unidad de Enfermedades Minoritarias, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona

Varón de 60 años, independiente para actividades básicas e instrumentales de la vida diaria previamente al episodio actual, con antecedentes patológicos de HTA e hipercolesterolemia en tratamiento, HBP con prostatitis crónica y gota episódica. Antecedentes de ictus isquémico (infarto cerebral bulbar-medular medial) 5 años antes. En el estudio etiológico se realizó resonancia magnética (RM) cerebral que objetivó lesión isquémica aguda en ambos bulbos mediales e infartos lacunares crónicos en contexto de enfermedad de pequeño vaso; se diagnosticó una fibrilación auricular paroxística y se realizó una ecocardiografía transtorácica que mostró una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, con panel de genes de miocardiopatía hipertrófica, gen GLA (ante la sospecha de enfermedad de Fabry) e hibridación genómica comparativa sin alteraciones. Como antecedentes familiares, su madre presentó infarto cerebral sin causa filiada a los 60 años.

En el contexto de nueva exacerbación de prostatitis crónica, el paciente consulta por dificultad en la deambulación y alteración del habla en forma de disartria de meses de evolución debido a rigidez progresiva de inicio en extremidades inferiores, con progresión a extremidades superiores, musculatura axial y región cráneo-cervical en pocos meses, con lentitud y torpeza. Destaca la presencia de signos de bradicinesia bilateral y espasticidad en extremidades izquierdas. Los familiares refieren deterioro cognitivo leve de predominio apráxico asociado.

Con la orientación de parkinsonismo atípico, se realizó SPECT con isoflupano (DaT-SCAN) con afectación nigroestriatal bilateral. Se decidió inicio de Levodopa como prueba diagnóstica-terapéutica sin mejoría. La RM cerebral mostró alteración de la señal de la sustancia blanca de las regiones fronto-parietales de forma bilateral y simétrica, añadidos a hallazgos previos. Se realizó un PET de 18-Fluorodesoxiglucosa que mostró un hipometabolismo parieto-occipital izquierdo orientando a un proceso neurodegenerativo posterior del sistema nervioso central. Se realizó estudio genético con panel para enfermedades metabólicas sin alteraciones. Tras diversos estudios genéticos negativos, se realizó realizar exoma clínico. El paciente falleció en el contexto de neumonía broncoaspirativa antes de conocer el resultado.

NEURONOPATÍA SENSITIVO-MOTORA DE INICIO FACIAL: DEL SÍNDROME AL MICROSCOPIO

López Martínez, M.J.¹; Barahona Hernando, R.²; Rábano Gutiérrez, A.³

¹Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Ruber Juan Bravo, Madrid; ³Banco de Tejidos de la Fundación CIEN, Madrid

Objetivos. Nuestro trabajo persigue profundizar en el conocimiento fisiopatológico de la neuronopatía sensitivomotora de inicio facial.

Material y métodos. Descripción de un caso clinicopatológico.

Resultados. Un hombre de 82 años, hipertenso y sin otros antecedentes médicos de interés, debuta con alteración sensitiva hemifacial izquierda y en mano ipsilateral. A lo largo de 9 meses la sintomatología progresa a una alteración sensitiva en territorio trigeminal bilateral, disartria flácida, disfagia y debilidad en ambas manos, sin presentar signos de primera motoneurona. En las pruebas complementarias destaca una RM del neuroeje con moderada leucoaraiosis y un estudio neurofisiológico con alteración bilateral del "blink reflex", con TC body y LCR normales. Tras empeoramiento de la disfagia se produce el exitus del paciente secundario a una neumonía.

En el estudio neuropatológico se objetiva una intensa pérdida neuronal y gliosis, de forma bilateral, en los núcleos del tracto solitario y del nervio vago y, en menor medida, en los núcleos ambiguo y del nervio hipogloso. Estas alteraciones se acompañan de imágenes de neuronofagia, ocasionales cuerpos de Bunina e inclusiones hialinas en los núcleos afectos. En el estudio inmunohistoquímico, la tinción para TDP-43 únicamente reveló positividad en escasas estructuras de apariencia neurítica en los núcleos del tracto solitario y del nervio hipogloso.

Conclusión. La neuronopatía sensitivo-motora de inicio facial (FOSMN) constituye un infrecuente síndrome, con solo 6 reportes neuropatológicos en la literatura. Aun tratándose de una enfermedad rara, resulta reconocible por su inicio y patrón de progresión característicos, comenzando con una alteración sensitiva en territorio trigeminal que da paso a síntomas bulbares de distribución rostro-caudal. Los hallazgos neuropatológicos se correlacionan con esta sintomatología y comparten algunas características con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Esto último, unido a la presencia de patología TDP-43 apunta a que la FOSMN pueda tratarse de un trastorno neurodegenerativo enmarcado en el espectro de la ELA.

QUISTE FRONTAL INTRAAXIAL CON PROLIFERACIÓN DE TIPO EPENDIMOMA: ¿QUISTE NEUROECTODÉRMICO O NEUROENTÉRICO?

Archilla, I.¹; Guerrero, J.¹; Reyes, LA.²; Capurro, S.³; Bombí, J.A.¹; Ribalta, T.¹; Aldecoa, I.^{1,4}

¹Servicio de Anatomía Patológica; ²Servicio de Neurocirugía;

³Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Clínic de Barcelona.

⁴Banco de Tejidos Neurológicos. BioBanco IDIBAPS

Objetivos. Descripción de un quiste intraparenquimatoso frontal asociado a una proliferación glial de tipo ependimoma sin signos histológicos de malignidad.

Material y métodos. Revisión del caso con estudios inmunohistoquímicos y microscopía electrónica

Resultados. Varón de 58 años de edad que consulta por cefalea intensa de un mes de evolución. En las pruebas de imagen se identificó una lesión no captante en la convexidad frontal derecha que presenta dos focos con componente sólido y un gran componente quístico. Histológicamente, se observó un componente sólido formado por una proliferación glial compuesta por células con núcleos redondeados a alargados sin atipia evidente distribuidas sobre un fondo fibrilar acelular. Las células eran difusamente positivas para PFAG y negativas para Olig2, mientras que EMA mostró una positividad paranuclear y Ki67 fue positivo en menos del 1% de las células. El componente quístico mostraba rasgos superponibles entre un quiste neuroentérico y un quiste ependimario. Estaba revestido por un epitelio pseudoestratificado con núcleos basales redondeados y citoplasma eosinófilo, y era positivo de manera difusa para CK7 y parcheada para EMA, GFAP y S-100. En el estudio con microscopía electrónica se observó una membrana basal homogénea sin rupturas focales ni signos de diferenciación ependimarios en el componente sólido.

Conclusión. Las lesiones quísticas del sistema nervioso central presentan unos rasgos morfológicos, inmunohistoquímicos y una localización característica. Sin embargo, puede existir una zona gris donde estas lesiones presentan características que son superponibles entre ellas. Pueden asociarse a proliferaciones gliales que presentan una diferenciación ependimaria, con un potencial biológico difícil de predecir.

TUMORACIÓN CEREBELOS A MULTICÉNTRICA Y ASINTOMÁTICA

Ferrer Lozano; J.¹, García Gómez; E.¹, Martínez Martínez; J.C.², Palanca Suela; S.³, Gironés Sarrió; R.⁴

Servicios de Anatomía Patológica¹, Radiología², Análisis Clínicos³, Oncología Médica⁴. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España

Objetivos. Presentación de un caso de características histopatológicas y clínicas poco frecuentes.

Material y métodos. Mujer de 38 años sin antecedentes personales de interés, con historia familiar de neoplasias cerebrales, que se somete voluntariamente a RNM cerebral para despistaje de lesiones preclínicas. El estudio radiológico mostró una tumoración multicéntrica afectando a vermis y hemisferio cerebeloso izquierdo, con áreas irregulares de realce en secuencia T2 en la tumoración mayor. Dicha tumoración fue objeto de resección quirúrgica.

Resultados. El estudio histológico mostró una zona central hiper celular de apariencia embrionaria, con formación de columnas de espongiblastos y signos de necrosis y proliferación microvascular. En transición directa con esta zona, la periferia del tumor presentaba una apariencia monótona de aspecto neurocítico maduro. El estudio inmunohistoquímico mostró una positividad intensa y difusa de toda la masa tumoral frente a sinaptofisina, así como un marcaje focal en ambos componentes frente a NeuN. La porción periférica del tumor fue positiva frente a GFAP. La tinción frente a INI1/SMARCB1 estaba conservada. Estos y otros hallazgos determinaron un diagnóstico anatomopatológico de meduloblastoma, de tipo morfológico clásico. La paciente se sometió a tratamiento adyuvante con quimioterapia y radioterapia. Ante la estabilidad posterior de las lesiones menores, se decide la resección quirúrgica secuencial

de las mismas. Su análisis anatomopatológico excluyó un componente anaplásico, mostrando únicamente una población neurocítica monótona, acompañada en grado variable por células de apariencia lipidizada. El perfil inmunohistoquímico fue similar al de la lesión mayor. El análisis molecular de las distintas lesiones no mostró mutaciones en el gen de la beta-Catenina o en el promotor de TERT.

Conclusión. Las características histológicas, inmunohistoquímicas y moleculares de esta lesión multicéntrica permiten reclasificarla como un liponeurocitoma anaplásico, un tumor muy infrecuente, de pronóstico impredecible.

UNA NUEVA MUTACIÓN DE MAPT CON PRESENTACIÓN CLÍNICA ATÍPICA

Jiménez Almonacid, J.¹; Guiu Antem, J.M.²; Hernández Laín, A.¹; Toldos González, O.¹; López Martínez, M.J.¹; Pytel, V.²; Matías Guiu Guía, J.²; Rábano Gutiérrez, A.³

¹Hospital 12 de Octubre; ²Hospital Clínico San Carlos;

³Fundación CIEN

Objetivos. Presentamos los hallazgos neuropatológicos en el caso de una paciente con una enfermedad neurodegenerativa en el que se identificó una mutación de *MAPT* (*microtubule associated protein tau*) no descrita previamente.

Material y métodos. Se realizó estudio macroscópico y microscópico del cerebro de la paciente de 51 años con estudio inmunohistoquímico con fosfotau (AT8), TDP43, alfa sinucleína y p62 en distintas regiones anatómicas.

Resultados. Se trata de una paciente que inicia un cuadro de trastorno de conducta a los 38 años seguido de una tretraparesia espástica y disfagia, cuyo padre presentó un cuadro similar, en la que se halla una nueva mutación en *MAPT* no conocida previamente (P364A). En el estudio neuropatológico se observó macroscópicamente una marcada atrofia frontal y temporal anterior, así como gliosis y desestructuración citoarquitectural de la corteza de estas regiones. Con el estudio con fosfotau (AT8) se apreciaron frecuentes inclusiones neuronales, inclusiones citoplasmáticas globulares en astrocitos e inclusiones globulares en oligodendrocitos con afectación relevante de la sustancia blanca.

Conclusión. Los hallazgos histopatológicos son compatibles con una degeneración frontotemporal ligada a nueva mutación de *MAPT* con presencia de inclusiones globulares gliales que requieren estudio de más casos para valorar si dicha mutación se asocia de forma característica a esta morfología.

UNA DEMENCIA NO TAN RÁPIDAMENTE PROGRESIVA

Rábano Gutiérrez, A.¹; López Martínez, M.J.²; Guerrero Márquez, M.C.³; Jiménez Almonacid, J.²; Hernández Laín, A.²; Herrero San Martín A.O.²

¹Departamento de Neuropatología y Banco de Tejidos, Fundación CIEN, ISCIII, Madrid; ²Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ³Unidad de Anatomía Patológica y Banco de Tejidos Neurológicos, Hospital Universitario Fundación Alcorcón

Objetivos. Se presenta un nuevo caso de prionopatía con sensibilidad variable a proteasa (VPSPr), una entidad muy infrecuente que se presenta ocasionalmente en los bancos de tejidos neurológicos sin sospecha clínica de prionopatía.

Material y métodos. Se trata de un varón sin antecedentes personales o familiares de interés, que comienza a los 53 años con desorientación espacial y síndrome confusional, progresiva alteración de la lectoescritura, en el lenguaje (repetitivo) y en la memoria reciente. Presentaba asimismo ocasionales episodios de inquietud psicomotriz con estereotipias verbales y motoras. Un año después se aprecia escasa emisión de lenguaje verbal espontáneo, sin respuesta a órdenes verbales, y síndrome rígido-acinético con marcha a pequeños pasos y alteración de reflejos posturales. SPECT: Hipoperfusión frontotemporal izquierda. EEG: Sin alteraciones. El paciente presenta empeoramiento progresivo de las alteraciones conductuales y motoras, con imposibilidad para la marcha, necesidad de silla de ruedas y dependencia total para todas las actividades. Fallece a los 7 años del inicio con un diagnóstico clínico de demencia avanzada de perfil frontotemporal, asociada a un síndrome rígido-acinético atípico.

Resultados. Se extrae el cerebro de acuerdo con el protocolo del Banco de Tejidos (peso = 1020 g), y se procesa el hemiencéfalo izquierdo para diagnóstico neuropatológico. Macroscópicamente, se observa moderada atrofia cortical global de predominio frontal con intensa dilatación ventricular. Histológicamente, el córtex cerebral, globalmente conservado, muestra espongiosis neuropílica de intensidad moderada, de vacuola pequeña y mediana, que se extiende de forma generalizada a regiones subcorticales. En córtex cerebral se aprecian mediante H/E ocasionales placas densas de pequeño tamaño escasamente delimitadas. La inmunotinción para proteína priónica (PrP) revela abundantes depósitos granulares coalescentes, más intensos en córtex cerebral y cerebeloso (molecular).

Conclusión. Los hallazgos son muy compatibles con una prionopatía con sensibilidad variable a proteasa (VPSPr) en un sujeto probablemente portador del haplotipo VV en el codón 129 del gen *PRNP*. Este diagnóstico deberá ser confirmado mediante Western blot y estudio genético que descarte mutaciones patogénicas en *PRNP*. La VPSPr se presenta con frecuencia con tiempos de evolución prolongados y debe ser considerada en el diagnóstico diferencial de una demencia frontotemporal.

