

XLVII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD DE NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA DE LAS COMUNIDADES DE VALENCIA Y MURCIA

5 de mayo de 2023. Alzira. Valencia.

1.

Síndrome del túnel carpiano: actualización del protocolo de trabajo

Nerea Joshua Olea, Elvira Millet, María Tárrega, Victoria Cortés, Nico Janone, Juan Aller

Hospital La Fe

Introducción: El síndrome del túnel carpiano (STC) es una afección neuromuscular común, una de las principales causas de incapacidad laboral y es uno de los diagnósticos más frecuentes en las consultas de EMG. Las conducciones sensitivas y motoras (EDX) del n. mediano son estudios fiables y reproducibles para confirmar el diagnóstico clínico de STC con un alto grado de sensibilidad y especificidad. **Material y métodos:** Realizaremos el diagnóstico clínico con los criterios (4 de inclusión y 4 de exclusión) adoptados por la AAPM&R y AANEM basados en las recomendaciones de Rempel&co. Basamos nuestro protocolo EDX en las conclusiones de la revisión de la literatura realizada por la AAPM&R y AANEM. Padua&colls han descrito y validado una clasificación neurofisiológica del STC que permite, de una forma fácil y no arbitraria, la graduación del STC en base a claros puntos de corte neurofisiológicos. **Resultados:** Protocolo adoptado en el hospital la Fé: Conducciones sensitivas: 1. N. mediano 2D-muñeca (ortodrómica) recogiendo valores de VC. 2. Otro nervio, n. cubital 5D-muñeca (ortodrómica) y/o radial (antidrómica) recogiendo valores de amplitud y VC. Si la VC del mediano es normal 3. N. mediano 2D con registro en palma y muñeca, recogiendo valor de latencia 2D-

palma y latencia palma-muñeca; o 4. Conducción mixta palma-muñeca de n. mediano y cubital en un segmento corto 7-8 cm, recogiendo latencias al pico de ambos. Conducciones motoras: N. mediano y n. cubital estimulando en muñeca con registro en m. abductor corto del pulgar y m. abductor del 5º dedo respectivamente, a distancia fija de 8cm, recogiendo valores de latencia y amplitud. **Conclusiones:** El protocolo diagnóstico de STC que realizamos en nuestro hospital es un método sencillo y corto de realizar, que no se basa en valores de amplitud sensitiva ni motora y se centra en claros puntos de corte neurofisiológicos basados en las VC y la presencia o no de respuestas.

2.

Miopatía secundaria a colchicina con enzimas musculares normales

Beatriz Morcillo Escudero, Manuel Vázquez Rosa, David Castillo Escrivá, Andrea Sanchez Femenia, Ernest Balaguer Roselló, Nuria Gil Galiñó

Hospital Universitario Dr. Peset

Hospital Lluís Alcanyis

Introducción: Presento el caso de una paciente con miopatía inducida por colchicina con niveles de enzimas musculares normales. Mujer de 87 años hipertensa, dislipémica, fibrilación auricular con insuficiencia cardíaca, asma, insuficiencia renal grado III con FG 30 y poliartritis gotosa. Presenta de forma subaguda, debilidad muscular proximal en miembros inferiores, evoluciona hasta limitar la deambulación y dejarla encamada en dos semanas, coincide con el aumento de dosis de colchicina. Asocia disnea. A la exploración física

observamos debilidad de MMII 3/5 y de MMSS 4/5, sensibilidad conservada ROTS disminuidos. **Material y métodos:** RNM lumbar, analítica sanguínea completa con CPK, PEC-TAC. Electromiografía de músculos proximales y distales de las 4 extremidades, análisis de Multi-PUMs del músculo vasto externo y deltoides izquierdos. Neurografía sensitiva del N. sural bilateral y N. cubital derecho. Neurografía motora del N. cubital, N. ciático poplíteo externo y N. ciático poplíteo interno con ondas F bilateral. Estimulación repetitiva a 3 Hz del N. cubital izquierdo basal y tras contracción maximal, registrando en el músculo abductor del meñique izquierdo. **Resultados:** Estenosis de canal espinal y foraminal bilateral desde L3 a S1. Analítica sanguínea normal. Condensación pulmonar lóbulo inferior izquierdo. ENG: Disminución de amplitud de potenciales motores de las 4 extremidades. EMG: signos miopáticos difusos de músculos explorados asociados a descargas de alta frecuencia con morfología de fibrilaciones y ondas positivas. PUMs de características miopáticas, polifásicos de baja amplitud entremezclados con PUMs normales. Estudio de transmisión neuromuscular del N. cubital izquierdo es normal. **Exploración y conclusión:** Durante el ingreso la paciente adquiere infección con neumonía por COVID-19 sin síntomas graves. La mejoría clínica ante la retirada de colchicina y negatividad del resto de estudios complementarios apoyan el origen farmacológico de la miopatía diagnosticada por electromiografía a pesar de la normalidad de las enzimas musculares.

3.

Encefalopatía epiléptica

asociada a la mutación SYNGAP1. A propósito de un caso

Araceli Soucase García, Andrea Arciniegas Villanueva, Emilio González García, María José Ortiz Muñoz, Carla Artacho Pérez

Hospital de Manises

Introducción: La encefalopatía epiléptica llamada 'del desarrollo' se asocia a una infrecuente mutación en el gen SYNGAP1, ligado directamente con la maduración y desarrollo de las dendritas. Presenta una prevalencia de 500 casos a nivel mundial, 20 de ellos en España, registrados hasta el 2020. Clínicamente se caracteriza por discapacidad intelectual, epilepsia generalizada y trastornos dentro del espectro autista. Electroencefalográficamente destacamos un enlentecimiento de la actividad basal, así como un abanico de grafoelementos asociados a diferentes tipos de crisis, donde destacan especialmente las epilepsias reflejas y fotosensibles. **Material y métodos:** Presentamos el caso de una paciente de 9 años de edad, estudiada a partir del primer año de vida por hipotonía, retraso en el desarrollo del lenguaje y mioclonías palpebrales. A los dos años se realiza estudio electroencefalográfico que muestra una actividad crítica e intercítica generalizada en forma de puntas y punta-onda acompañada clínicamente de mioclonías palpebrales. A partir de ahí la evolución de la paciente es tórpida. Entonces se realiza estudio genético ampliado y se diagnostica una mutación en el gen SYNGAP1. La encefalopatía epiléptica cursa además con fotosensibilidad y posibles ausencias atípicas, que a día de hoy se controlan parcialmente con medicación y dieta cetogénica. **Resultados y conclusiones:** Nuestra paciente cumple con los criterios clínicos

y electrofisiológicos descritos en otros casos de pacientes con la misma mutación, por tanto, destacamos la importancia del estudio genético precoz. Actualmente y a pesar de que los pacientes afectos son muy escasos, se conoce ampliamente la presentación clínica y su correlación con la encefalopatía epiléptica, que además es muy característica y muy limitante en estos pacientes, que, en la mayoría de los casos, cursan con una discapacidad intelectual de moderada a severa.

4.

Hallazgos neurofisiológicos en el síndrome de Miller Fisher. Serie de 3 casos.

Marina Villamor Villarino, Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Andrea Miró Andreu, Luis García Alonso, Roberto López Bernabé

Hospital General Universitario Reina Sofía (Murcia)

Introducción: El síndrome de Miller Fisher (SMF), variante del síndrome de Guillain-Barré, es un trastorno neurológico poco frecuente. Se caracteriza por la tríada clínica de oftalmoplejía, ataxia y arreflexia. Sin embargo, pueden asociarse otros signos como ptosis palpebral, parálisis facial, debilidad de las extremidades o alteraciones sensitivas. Incluso, puede manifestarse de forma limitada como oftalmoplejía interna bilateral u oftalmoplejía externa unilateral. Los hallazgos neurofisiológicos más consistentes son la reducción de amplitud de los potenciales evocados sensitivos (PES) en las extremidades y/o la ausencia de reflejo H. **Material y métodos:** Presentamos los estudios electrodiagnósticos (EDX) de tres pacientes diagnosticados de SMF, dos de ellos con la tríada clínica característica y otro con una forma limitada.

Resultados: De los dos pacientes diagnosticados de SMF con la tríada clínica característica, uno mostró un reflejo trigémino-facial alterado bilateralmente y, el otro, ausencia del reflejo H bilateralmente, así como disminución de amplitud en los potenciales evocados motores del nervio facial izquierdo con registro en músculo orbicular del ojo y nasal, del nervio facial derecho con registro en músculo mentoniano y del nervio tibial posterior izquierdo con registro en músculo

abductor del dedo gordo. En el paciente diagnosticado de SMF con clínica limitada, se observó un reflejo trigémino-facial alterado bilateralmente y un importante descenso de amplitud en los PES de los nervios mediano y cubital izquierdos, en los segmentos dedo III y dedo V-muñeca respectivamente, con lentificación de velocidad de conducción sensitiva del nervio mediano en dicho segmento. **Conclusiones:** Los estudios EDX son de gran utilidad en el diagnóstico precoz y de confirmación del SMF. Además, como los hallazgos neurofisiológicos comunicados por diferentes autores son variables en el SMF, se requiere de un estudio EDX amplio para que la evaluación en estos pacientes sea adecuada.

5.

Las consecuencias del ayuno neuronal

Eugenio Barona Giménez, Marina Villamor Villarino, Estefanía García Luna, Andrea Miró Andreu, Sofía Ortigosa Gómez, Roberto López Bernabé

Hospital general universitario Reina Sofía de Murcia

Hospital clínico universitario virgen de la Arrixaca

Introducción: La epilepsia crónica tiene una incidencia del 0,5-1% de la población, de los cuales hasta el 50% se presentan en la infancia, mientras que un 20-30% evolucionan hacia una forma refractaria al tratamiento farmacológico. Desde la antigüedad, se describe como el ayuno reducía el número de crisis en pacientes epilépticos, lo que en 1911 se confirmó científicamente. En 1925 Wilder sugirió que una dieta con alto contenido en lípidos y bajo en carbohidratos tendría una respuesta metabólica similar al ayuno, lo que permitió al hospital Johns Hopkins comenzar con la aplicación de esta dieta como tratamiento de la epilepsia refractaria. **Material y métodos:** Escolar de 6 años en seguimiento por neuropediatría desde los dos años de edad por retraso del lenguaje, epilepsia mioclónica y deficiencia del transportador de glucosa cerebral tipo 1. Se realiza V-EEG de duración intermedia en el que se observan 2 crisis electroclínicas generalizadas. **Resultados:** Tras varios tratamientos farmacológicos no se consiguió el control de las crisis, iniciándose una dieta cetógena,

consiguiendo un control total de las mismas, así como una significativa mejoría en el V-EEG, registrándose una actividad bioeléctrica cerebral normal. **Conclusión:** La dieta cetógena es una alternativa no farmacológica en la epilepsia. Consiste en una dieta muy baja en carbohidratos, lo que genera una situación metabólica de cetosis. Estos cuerpos cetónicos son capaces de atravesar la barrera hematoencefálica, y usarse como fuente de energía alternativa al SNC. El tratamiento a largo plazo no sólo supone un reto debido a su difícil cumplimiento, por la fácil desaparición de la situación de cetosis con el consumo mínimo de hidratos. Sino que también podría asociarse a consecuencias negativas tras un uso prolongado, existiendo la necesidad de investigar el efecto a largo plazo del estado de cetosis crónica, así como posibles alternativas terapéuticas.

6.

Miotonías no distróficas. A propósito de una familia

Reetika Mukesh Baharani Baharani, María Concepción Maeztu Sardiña, María de la Paz Moreno Arjona, Patricia Vázquez Alarcón, Víctor Hugo Rubio Suárez, Pilar Martínez Martínez

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

Introducción: Las miotonías no distróficas son un grupo de enfermedades neuromusculares poco frecuentes monogénicas, autosómicas dominantes y recesivas. Son canalopatías asociadas con mutaciones de los canales del cloro y del sodio presentes en el sarcolema que provocan un estado de hiperexcitabilidad de la membrana muscular, manifestándose clínicamente con rigidez muscular que produce dificultad para la relajación de los músculos tras la contracción. **Material y métodos:** Se presenta una familia con afectación que se remonta a cuatro generaciones, habiéndose estudiado a cinco de sus miembros con clínica común de rigidez muscular en manos, cara y piernas de inicio en la infancia, que empeora con el frío, el ayuno, el estrés y el ejercicio intenso, sin debilidad ni episodios de parálisis y sin afectación de otros órganos. El motivo de consulta de la paciente índice fue rigidez muscular. Se realiza anamnesis, exploración neurológica, estudio electromiográfico, Test corto de Fournier y

estudio genético. **Resultados:** Los cinco pacientes estudiados presentaban fenómeno miotónico clínico en ojos, manos y piernas, cuyo correlato electromiográfico fue de abundantes descargas miotónicas en musculatura facial, proximal y distal de miembros superiores e inferiores. Los potenciales de unidad motora, los trazados voluntarios y la electroneurografía fueron normales. Todos los pacientes mostraban un patrón III en el Test corto de Fournier. La confirmación diagnóstica se realizó mediante el estudio genético con resultado positivo para heterocigosis de la variante patogénica c.3877G>A p. (Val1293Ile) en el gen SCN4A compatible con Paramiotonía congénita de Von Eulenburg. **Conclusiones:** Se sospechará una miotonía no distrófica ante la clínica de rigidez. El estudio neurofisiológico es de gran importancia en la orientación diagnóstica y deberá confirmar la presencia de descargas miotónicas. El Test corto de Fournier ayudará en la clasificación de las miotonías no distróficas, siendo el estudio genético la prueba Gold estándar.

7.

Alteraciones visuales en la lipofuscinosis tipo 6: a propósito de un caso

Álvaro Montero Sánchez, María Jesús Estarrelles Marco, Dra. Belén Martín Parra, José Vicente Orenga Orenga, Silvia Parra Escorihuela, Sandra Liliana Beltrán Castro

Servicio de Neurofisiología, Hospital General Universitario de Castellón

Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Castellón

Introducción: las lipofuscinosis neuronales ceroides (CLN) son un grupo de trastornos genéticos del almacenamiento lisosomal, caracterizados por epilepsia, deterioro motor progresivo y pérdida de visión, en pacientes con un neurodesarrollo previo normal. A pesar de ser los trastornos neurodegenerativos más frecuentes en la niñez, son enfermedades muy raras, con una incidencia de 1.3-7 por cada 100.000 nacimientos vivos. Afecta principalmente a la infancia y es incurable, llevando a una muerte temprana. Se han descrito 14 formas de CLN, la más frecuente es la CLN2, seguida por la CLN6. La CLN6 tiene dos variantes: a) la infantil tardía, más frecuente, con sintomatología que comienza entre los 3 y 8 años,

presentando un curso progresivo y muerte alrededor de los 20 años. b) la adulta, que se inicia alrededor de los 30 años. No hemos encontrado en la literatura ningún estudio que describan el tipo de afectación retiniana de la CLN6 mediante registro de electroretinograma (ERG). **Objetivos:** describir las alteraciones visuales, objetivadas en los estudios electrofisiológicos visuales, de una paciente de 8 años diagnosticada de CLN6. Es portadora en heterocigosis de una variante patogénica y de otra variante incierta. Tiene una hermana mayor con la misma enfermedad. **Material y métodos:** se realizaron ERG-flash y PEV-flash bajo sedación, para evaluar la afectación visual antes del inicio de un tratamiento experimental. **Resultados:** en el ERG se observó una afectación retiniana bilateral, principalmente de conos. Los PEV-flash presentaron una respuesta simétrica en ambos ojos. **Conclusión:** el ERG-flash es útil para objetivar la afectación retiniana de esta enfermedad y puede servir para la evaluación de tratamientos experimentales, que normalmente se realiza únicamente con la clínica, así como para la investigación y el seguimiento de la enfermedad. Las dificultades en la realización se pueden evitar haciendo el registro bajo sedación.

8.

El papel indispensable de la Neurofisiología Clínica en la cirugía de la epilepsia

Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Marina Villamor Villarino, Andrea Miró Andreu, Roberto López Bernabé

Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia

Introducción: La epilepsia refractaria al tratamiento farmacológico puede tratarse mediante cirugía, solamente en aquellos casos en los que existe una zona epileptógena bien delimitada y resecable quirúrgicamente. **Material y métodos:** Adolescente de 15 años diagnosticada de epilepsia secundaria a un astrocitoma temporal derecho desde los 3 meses de edad. Intervenido quirúrgicamente para su exéresis debido a la existencia de múltiples episodios de pérdida de consciencia con correlato eléctrico refractarios al tratamiento. Tras la cirugía a los 15 meses, la paciente queda asintomática

www.neurologia.com Rev Neurol 2024

durante varios años. Sin embargo, posteriormente vuelve a debutar con episodios similares con correlato epileptiforme y de nuevo refractario al tratamiento, en este caso secundarios a la esclerosis mesangio-temporal derecha. Repitiéndose la cirugía, con actual control de las crisis y desaparición de la actividad epileptiforme. **Resultados:** La cirugía de la epilepsia es una alternativa terapéutica en algunos casos de epilepsia refractaria a tratamiento, donde los estudios neurofisiológicos son indispensables. Inicialmente debe establecerse el área epileptógena anatómicamente mediante estudios de imagen, y funcionalmente mediante electroencefalogramas subdurales y/o sobre el scalp. El electroencefalograma permite determinar diferentes regiones corticales: zona irritativa, zona de inicio ictal, zona de déficit funcional y zona de la lesión epileptógena. Además, durante la intervención quirúrgica es necesaria la monitorización intraoperatoria neurofisiológica mediante la realización de potenciales evocados motores, somatosensoriales, electromiografía, electroencefalografía y/o mapeo cortical dependiendo de la localización del área resecable. Así mismo, una vez realizada la intervención quirúrgica, serán necesarios de nuevo electroencefalogramas seriados que verifiquen el control de la enfermedad. **Conclusiones:** El electroencefalograma es indispensable antes, durante y después de la cirugía de la epilepsia. Nos permite determinar el foco de actividad epileptiforme, asegurar el correlato clínico, y posteriormente confirmar la desaparición de dicha actividad, y en caso de persistencia, el grado de respuesta a los tratamientos antiépilépticos.

9.

Distrofia muscular congénita de Ullrich

Cristina Ipiens Escuer, Carla Blanco Pino, Ana María Muñoz Mateo, Javier Puertas Cuesta

Hospital Universitario de La Ribera, Alzira (Valencia)

Introducción: La distrofia muscular congénita de Ullrich es una miopatía relacionada con la síntesis de colágeno VI, causada por mutaciones de los genes COL6A1, COL6A2 y COL6A3, aunque se ha descrito su

asociación con el colágeno XII. Los individuos afectados presentan una debilidad muscular generalizada de inicio temprano y progresión lenta, contracturas articulares proximales, hiperlaxitud distal, insuficiencia respiratoria progresiva e inteligencia normal. **Material y métodos:** Niño de 14 meses en estudio por hipotonía y debilidad muscular, dolicocefalia, cifosis dorsal y facies peculiar, con hendiduras palpebrales hacia arriba, cara alargada, retrognatia y rotación de orejas hacia atrás. Se solicita un estudio neurofisiológico que muestra una marcada disminución de la amplitud de los potenciales de respuesta motora, con latencia distal y velocidad conservadas, presencia de ondas F y ausencia de signos de denervación activa o inflamatorios en la electromiografía, con ausencia de actividad muscular voluntaria por falta de colaboración; normalidad de las conducciones nerviosas sensitivas. Los hallazgos y la clínica orientaron al diagnóstico de miopatía. **Resultados:** Se derivó a hospital de referencia para estudio de miopatía congénita. La biopsia muscular mostró cambios miopáticos acusados de perfil distrófico. El estudio genético reveló que era homocigoto para la variante c.998-9A>G (NM_004370.5) en el gen COL12A1, demostrando una alteración en el ARNm implicado en la síntesis del colágeno XII. Las variantes clínicamente significativas del gen COL12A1 están asociadas, con patrón de herencia autosómico recesivo, con la distrofia muscular congénita de Ullrich. **Conclusiones:** Las distrofias musculares congénitas asociadas a la alteración en la síntesis de colágeno son una entidad muy infrecuente, pero que ha de sospecharse en niños en estudio de miopatía con enzimas musculares normales y anomalías dismórficas y articulares. Se trata de una enfermedad rara de la que se han descrito menos de 50 casos molecularmente confirmados en todo el mundo.

10.

Manifestaciones neurológicas de la sarcoidosis. A propósito de un caso.

Ana María Muñoz Mateo, Cristina Ipiens Escuer, Carla Blanco Pino, Andrés Salas Redondo, Celio Martínez Ramírez, Javier Puertas Cuesta

Hospital Universitario de la Ribera,

Alzira. Valencia.

Introducción: La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica granulomatosa que suele afectar a adultos jóvenes. Produce afectación pulmonar, mediante la aparición de adenopatías hiliares y afección parenquimatosa, pudiendo llegar a desencadenar fibrosis pulmonar. Asimismo, puede dar manifestaciones neurológicas, dermatológicas y oftalmológicas. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos y radiológicos, junto con la confirmación histopatológica. La neurosarcoidosis consiste en la afectación del sistema nervioso, en forma de neuropatías, meningitis aséptica, hidrocefalia o incluso miopatía. La complicación neurológica más frecuente es la afectación del VII par craneal, aunque están descritas otras neuropatías axonales y su agrupación en mononeuropatía múltiple. **Material y métodos:** Mujer de 64 años que es derivada desde ORL por parálisis facial bilaterales recurrentes, sin recuperación total. Había sido intervenida de síndrome del túnel carpiano bilateral, actualmente presentaba parestias en dedos 4º y 5º de mano izquierda. Estaba en estudio de una probable sarcoidosis, dado el hallazgo de una adenopatía pulmonar hilar, ya biopsiada. **Resultados:** En la electromiografía se evidenciaron datos de axonotmesis parcial del nervio facial bilateral, con escasa reinervación reciente y tendencia a la cronicación. También, se objetivó una lesión focal del nervio cubital izquierdo en codo. Ante estos resultados y antecedentes de la paciente, se planteó la posibilidad de mononeuropatía múltiple secundaria a sarcoidosis. **Conclusión:** Las neuropatías periféricas asociadas a sarcoidosis se pueden evidenciar de forma temprana tras el diagnóstico de la enfermedad, o incluso preceder al hallazgo de ésta. La afectación del nervio facial es la neuropatía más frecuente en estos pacientes. Es de importancia realizar un estudio neurofisiológico completo en caso de una neuropatía periférica aislada en un caso de sarcoidosis, ya que su asociación en formas de mononeuropatía múltiple es frecuente.

11.

Neuropatía por atrapamiento del nervio femoral

como manifestación de hematoma del músculo iliaco.

Elena Giménez López, Altea Martínez de Quintana, Cristina Tudor Franco, María Elena Canovas Casado, Ángel Molina León, Ramón Sobrino Torrens

Hospital Vega Baja

Hospital Santa Lucía

Introducción: Tanto el músculo iliopsoas como el músculo cuádriceps se encuentran inervados por el nervio femoral. La mayoría de las lesiones de dicho nervio son de origen traumático o existe algún antecedente traumático, sin embargo, la neuropatía compresiva por hematoma es una entidad rara. **Material y métodos:** Paciente de 63 años con antecedente de adenocarcinoma de colon que ingresó en mayo de 2022 a cargo de Oncología Médica por diarrea secundaria a toxicidad de QT con buena evolución clínica. Durante su ingreso, el paciente presentó un dolor intenso de forma súbita a nivel inguinal derecho, irradiado a MID, junto con pérdida de fuerza proximal que le impedía elevar la pierna y la deambulación. **Resultados:** TC realizado durante el ingreso informado como hematoma en músculo iliaco derecho con extensión a ingle y raíz del muslo con signos de sangrado activo. EMG realizada 5 meses tras ingreso informado como neuropatía del nervio femoral derecho, con nivel lesional proximal a la salida de la rama para el músculo iliopsoas, en estadio subagudo-crónico de evolución y grado moderado. **Conclusiones:** Los hematomas en el músculo iliaco producen un aumento del tamaño de dicho músculo que pueden producir neuropatías por compresión. Los nervios más afectados suelen ser el nervio obturador y el nervio femoral, y de ahí la importancia de las pruebas neurofisiológicas como son la electro-neurografía y la electromiografía.

12.

Síndrome de Mowat-Wilson: a propósito de un caso

Andrea Sánchez Femenía, Pau Giner Bayarri, Rosa Chilet Chilet, Beatriz Morcillo Escudero, Manuel Vázquez Rosa, David Castillo Escobar

Hospital Universitario Dr. Peset Valencia

Introducción: El síndrome de Mowat-Wilson se caracteriza por un fenotipo

facial distintivo y expresión feliz, discapacidad intelectual con importante alteración del lenguaje, crisis epilépticas (frecuentes, describiéndose de todos los tipos: ausencias, crisis tónico-clónicas generalizadas, mioclónicas y focales), enfermedad de Hirschsprung y diferentes malformaciones congénitas. Se estima una prevalencia entre 1/50.000 y 1/70.000 nacidos vivos. Está causado por variantes patogénicas en heterocigosis en el gen ZEB2 (2q22.3), tratándose de un trastorno autosómico dominante. **Material y métodos:** Se presenta un caso de un varón de 6 años, natural de Colombia, diagnosticado de Síndrome de Mowat-Wilson a los 9 meses de edad que ingresa por estatus convulsivo (3 crisis de unos 10 minutos de duración a lo largo de 12 horas). Nacimiento a las 39 semanas de edad gestacional, requirió ingreso en UCIP por hipotonía generalizada, hipospadias y fenotipo peculiar (microcefalia, pabellones auditivos en copa con implantación en rotación posterior, hipertelorismo, cejas anchas, epicanthus inverso y puente nasal alto y ancho). Entre sus antecedentes destacan, epilepsia iniciada a los 18 meses, en tratamiento con ácido valproico y levetiracetam; enfermedad de Hirschsprung, intervenido a los 30 días de vida; hipospadias corregida a los 4 años; cateterismo por estenosis valvular pulmonar a los 5 años; lobectomía izquierda por tumoración benigna. **Resultados:** Se realiza un registro electroencefalográfico que evidencia paroxismos continuos de punta-onda a 1-1,5 Hz en regiones anteriores de predominio izquierdo, que en ocasiones generalizan, con una duración de 1 a 3 segundos, sobre un trazado de base de ligera encefalopatía. Durante el ingreso, el paciente recibe tratamiento con perfusión continua de valproico y levetiracetam intravenosos, sin presentar nuevos eventos convulsivos, con una buena evolución. **Conclusiones:** Las exploraciones neurofisiológicas, en especial el electroencefalograma, es de utilidad tanto para la caracterización de las crisis comiciales, como para el control de las complicaciones (status epiléptico). Se ha descrito un patrón electroclínico dependiente de la edad y una alta prevalencia de patrón de punta-onda continua durante el sueño, por lo que los estudios de sueño en estos pacientes son altamente recomendados.

13-

Coma alfa sin mal pronóstico: a propósito de un caso.

Elena Giménez López, Altea Martínez de Quintana, Marina Villamor Villarino, Estefanía García Luna, Eugenio Barona Giménez, Cristina Tudor Franco

Hospital Vega Baja

Hospital Reina Sofía

Introducción: El patrón electroencefalográfico coma alfa se define por la aparición en un paciente con disminución de conciencia de una actividad bioeléctrica cerebral con frecuencias alfa (8-13 Hz) de manera difusa y arreactiva a estímulos. **Material y métodos:** Paciente de 39 años ingresado en UCI por intoxicación medicamentosa (ingesta medicamentosa masiva de comprimidos de Quetiapina, bupropion, flurazepam y Topiramato) por intento autolítico. Tuvo dos crisis T-C en el momento del ingreso y solicitaron vídeo-EEG que se realizó al día siguiente. **Resultados:** Vídeo-EEG informado como una actividad bioeléctrica cerebral formada por ondas de 8-10 Hz y 15-20 mcv de amplitud que se distribuyen de manera difusa sobre el scalp. Esta actividad no muestra signos de reactividad a la apertura y cierre de los párpados, al dolor ni a la estimulación luminosa intermitente. **Conclusiones:** Entre las muchas indicaciones del EEG en pacientes en coma en una UCI se encuentra establecer el pronóstico y valorar la posibilidad de supervivencia. Entre los patrones electroencefalográficos indicativos de mal pronóstico en pacientes en coma se encuentra el patrón de Coma Alfa por encefalopatía anóxica cuya evolución suele ser la muerte en escasos días o el estado vegetativo persistente. Sin embargo, el patrón de Coma Alfa producido por intoxicación puede tener un pronóstico más favorable.

14.

Trauma por Electrocuación

Sandra Liliána Beltrán Castro, Silvia Parrá Escorihuela, Álvaro Montero Sanchez, Claudia Collado Andrés, Lledó Orenga Pachés, Josep V. Orenga Orenga

Hospital General Universitario de Castellón

Introducción: Las lesiones por

electrocuación representan un 7% de las admisiones a unidades de quemados cada año. Hasta un 22% de los pacientes tienen lesiones nerviosas permanentes, pero la gravedad de las lesiones sistémicas puede hacer que pasen desapercibidas. **Caso clínico:** Paciente remitido para estudio EMG por sospecha de lesión del nervio peroneal de 3 meses de evolución. El paciente sufrió un accidente laboral como trabajador de mantenimiento electromecánico con amnesia del episodio. Fue hallado inconsciente a las 7 horas cuando su turno finalizaba a las 22:00. Se ingresó de urgencias con sospecha de lesión cardíaca y renal (CPK 49.709UI/l). A los 12 días de estancia hospitalaria se evidenció posible síndrome compartimental y signos de quemadura eléctrica en pierna izquierda, orientando hacia una posible electrocuación y tratado de forma conservadora. Desde entonces presentaba hipoestesia en ese pie y dolor muy intenso. En el momento del estudio neurofisiológico se observó edema distal, debilidad en la movilidad de los dedos, hipoestesia en dorso y planta del pie, y ROT aquileo ausente. El estudio ENG mostró ausencia de potenciales sensitivos y motores distales, leve afectación proximal. En el estudio EMG de aguja denervación muy abundante en musculatura intrínseca del pie, escasa en músculos tibial anterior y peroneal largo, y ausencia de denervación en gemelo. La grave afectación axonal del nervio peroneal y tibial posterior con un claro predominio distal orientó a un síndrome compartimental como la etiología más probable. **Conclusiones:** En pacientes con antecedentes de trauma por electricidad es importante valorar la posibilidad de lesión neurológica periférica durante el ingreso. La lesión nerviosa puede ser debida a daño directo del nervio o a isquemia por aumento de presión en los compartimentos. El estudio EMG de musculatura intrínseca del pie fue clave a la hora de interpretar los hallazgos.

15.

Epilepsia de punta-onda continua durante el sueño en un paciente con epilepsia rolándica. A propósito de un caso.

Ana María Muñoz Mateo, Habib Azzi Azzi, Andrés Salas Redondo, Cristina

Ipiens Escuer, Carla Blanco Pino, Javier Puertas Cuesta

Hospital Universitario de la Ribera, Alzira. Valencia.

Introducción: La epilepsia rolándica, también conocida como epilepsia benigna de la infancia con puntas centro-temporales, es un síndrome epiléptico de origen focal que suele aparecer sobre todo en niños de entre 7 y 10 años. Los pacientes suelen presentar crisis parciales simples breves (motoras o sensitivas), siendo la mayor parte de las crisis durante el sueño. En la mayoría de las ocasiones, no suelen precisar de tratamiento dada su remisión espontánea durante la adolescencia. Sin embargo, en algunos casos pueden evolucionar a epilepsia de punta-onda continua durante el sueño (POCS), un tipo de encefalopatía epiléptica que presenta puntas y ondas continuas durante la mayor parte del sueño y que también puede asociar alteraciones cognitivas. **Material y métodos:** Paciente varón de 2 años que consultó por episodios de desviación de la comisura bucal hacia la izquierda y desconexión del medio durante el sueño. Su padre presentó episodios de convulsiones febriles que precisaron tratamiento hasta los 8 años, con buena evolución posterior del cuadro. **Resultados:** En EEG se observó actividad epiléptica en región centrotemporal izquierda, que considerando la clínica del paciente orientaba a una epilepsia rolándica. El paciente presentó mal control a pesar del tratamiento farmacológico, consistente en altas dosis de ácido valproico y levetiracetam. Con la privación de sueño, se pudo ver actividad paroxística de punta-onda atípica de mediano-alto voltaje en regiones frontales, que se evidenció en todas las fases del sueño, aumentando de frecuencia en el sueño NREM, lo que se consideró una evolución atípica. **Conclusión:** De entre el 1 al 7% de los pacientes con epilepsia rolándica suelen presentar evoluciones atípicas, como por ejemplo a POCS. Si integramos los datos obtenidos en EEG con la información clínica del paciente y su evolución, podemos llegar al diagnóstico de POCS.

16.

Síndrome de Parry-Roomberg

Andrea Miró Andreu, Marina Villamor Villarino, Eugenio Barona Giménez,

www.neurologia.com Rev Neurol 2024

Estefanía García Luna, Roberto López Bernabé

Servicio de Neurofisiología Clínica del Hospital Universitario Reina Sofía

Introducción: La hemiatrofia facial progresiva o síndrome de Parry-Roomberg es una patología rara, que cursa con una atrofia lenta y progresiva de los tejidos cutáneos, subcutáneos, grasa, músculo, cartílago y/o huesos de una hemifascies. Es una patología de etiología desconocida, aunque de probable origen autoinmune/inflamatorio, por su elevada prevalencia en mujeres y características anatomopatológicas, así como la respuesta al tratamiento corticoideo. Este síndrome cursa con afectación principalmente cutánea y grasa, siendo característica la esclerodermia en "estocada de sable". Un 20% presenta clínica neurológica, con mayor afectación del sistema central principalmente migrañas, epilepsia y atrofia cerebral. Mientras que, a nivel del sistema nervioso periférico destaca la atrofia muscular facio-cervical que puede deberse a daño directo neurológico y/o muscular. Esta afecta principalmente al orbicular oris, masetero y/o miogloso del mismo lado, ya que la afectación muscular contralateral es muy rara. También se han descrito clínica oftalmológica secundaria daño de los tejidos periférico (endoftalmos, ptosis, estrabismo) o directo (ceguera). **Caso clínico:** Presentamos el caso de una mujer de 40 años remitida desde Neurología con clínica de atonía muscular en platisma izquierdo. A la exploración la paciente presenta una muy discreta asimetría estática, con por un leve hundimiento malar derecho; y dinámica por una sutil desviación de la sonrisa a la izquierda. Desde hace varios meses percibe incapacidad para la movilización del platisma con aplanamiento de la piel de la región cervical izquierda, y discreta dificultad para la deglución. Presenta episodios de disminución de la agudeza visual. **Resultados:** Los estudios de las conducciones nerviosas sensitivas, motoras, onda F y Blink Reflex son normales y simétricos bilateralmente. La electromiografía mostró una moderada pérdida de potenciales motores evocados con una muy importante pérdida unidades motoras en el platisma izquierdo. Y unos potenciales evocados visuales normales **Conclusión:** Los estudios neurofisiológicos son de gran utilidad para completar el diagnóstico sindrómico, lo que permite establecer el diagnóstico definitivo, eliminado

patologías fácilmente confundibles como la esclerodermia lineal o neurofibromatosis.

17.

Ganglionopatía sensitiva, de la electromiografía al diagnóstico final.

Carla Blanco Pino, Cristina Ipiens Escuer, Andrés Felipe Salas Redondo, Celio Valentín Martínez Ramírez, Ana María Muñoz Mateo, Francisco Javier Puertas Cuesta

Hospital La Ribera (Alzira)

Introducción: En las ganglionopatías o neuronopatías sensitivas se produce una afectación del soma de la primera neurona sensitiva del ganglio de la raíz dorsal. La etiología más frecuente es la adquirida, entre ellas la paraneoplásica asociada al carcinoma microcítico de pulmón, también hay formas hereditarias e idiopáticas. La clínica habitual es un déficit sensitivo con arreflexia. El estudio de conducciones nerviosas corresponderá a una polineuropatía axonal sensitiva pura. **Material y métodos:** Presentamos el caso de un varón de 50 años con antecedentes de tabaquismo y enolismo crónico. Ingresó por cuadro de debilidad en MMII que evoluciona a paraplejía bilateral. A la exploración presentaba ligera debilidad (4+/5) y reflejos patelares ausentes bilateralmente. **Resultados:** Se realiza estudio EMG donde se observan unos valores de amplitud de las conducciones sensitivas disminuidos de forma muy severa, con normalidad de las conducciones motoras. Tras los hallazgos de EMG se solicita RMN lumbar objetivándose lesión posiblemente tumoral a nivel T4-T5 que provoca compresión medular. Posteriormente se realizó TAC tórax para el estudio de extensión mostrando una masa tumoral en lóbulo pulmonar superior izquierdo, con sospecha de cáncer microcítico de pulmón. **Conclusión:** Las polineuropatías axonales sensitivas puras deben hacernos pensar en un proceso paraneoplásico, o menos frecuentemente, disautoinmune. Ante unos resultados anómalos en una prueba neurofisiológica, es imprescindible conocer las patologías relacionadas con los hallazgos para poder orientar al diagnóstico final.

18.

El niño que moja la cama, a propósito de un caso.

Carla Blanco Pino, Habib Halim Azzi, Andrés Felipe Salas Redondo, Cristina Ipiens Escuer, Ana María Muñoz Mateo, Francisco Javier Puertas Cuesta

Hospital La Ribera (Alzira)

Introducción: La enuresis nocturna se define como la emisión espontánea de orina durante el sueño, se considera el diagnóstico a partir de los 5 años. En su fisiopatología se han involucrado factores genéticos, urodinámicos, hormonales, psiquiátricos, síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS), y epilepsia, entre otros. **Material y métodos:** Paciente de 6 años que acude remitido desde otorrinolaringología para realización de una polisomnografía nocturna por sospecha de SAOS. El paciente presenta amigdalitis de repetición, ronquido y enuresis nocturna. No presenta antecedentes personales ni familiares de interés. Buen rendimiento escolar, buen descanso nocturno. No refiere episodios compatibles con crisis, ni cefalea matutina. Exploración física normal. **Resultados:** En la polisomnografía se objetiva en el registro electroencefalográfico (montaje reducido) una actividad paroxística punta-onda en regiones posteriores de persistencia moderada, sin clínica acompañante. Se descartó SAOS con un índice de apnea-hipoapnea de 0,6/hora. Tras la prueba se confirma enuresis en pañal. Se realiza posteriormente un electroencefalograma con privación de sueño, confirmando la presencia de abundantes paroxismos punta-onda atípica de alto voltaje a 1-2 Hz en regiones parieto-occipitales de predominio derecho con tendencia a la propagación. **Conclusión:** La enuresis es una condición limitante para la adecuada integración y autoestima del niño y por ello es importante un correcto diagnóstico etiológico para su resolución. En este caso la polisomnografía fue clave no solo para descartar la sospecha inicial, sino para orientar y confirmar el diagnóstico de epilepsia como posible causa de la enuresis nocturna del paciente.

19.

Importancia del vídeo EEG (vEEG) en el diagnóstico de los Espasmos Epilépticos (EE): a propósito de un caso.

Claudia Collado Andrés, Alina Ghinea Nuta, Sonia Carratalá Monfort, Sandra Liliana Beltrán Castro, Lledó Orenga Pachés, Josep Orenga Orenga

Hospital General Universitario de Castellón

Introducción: Durante el periodo de lactante existen numerosos síndromes epilépticos que pueden manifestarse como espasmos epilépticos (EE) que son crisis frecuentes consistentes en una serie de movimientos anormales (episodios paroxísticos) que nos pueden confundir a la hora de valorar dichos síndromes. El síndrome de West es la encefalopatía epiléptica más característica en lactantes y consiste en EE, hipsarritmia y regresión del neurodesarrollo. **Material y métodos:** Lactante de 6 meses, sin antecedentes de interés y desarrollo psicomotor normal. Presenta episodios, de unos 5 minutos de duración, de flexión brusca de miembros superiores y tronco (video), sin periodo post-crítico ni otra clínica acompañante. Exploración física normal. **Resultados:** se realiza vEEG que muestra un patrón compatible con hipsarritmia que determina el inicio del tratamiento con Vigabatrina y nuevo VEEG a los 10 días. En el momento del segundo vEEG la paciente ya no presenta la clínica, ni se registra el patrón de hipsarritmia, pero sí alteración del ritmo de base y actividad epiléptica en áreas parieto-temporales de predominio hemisferio izquierdo. El tercer vEEG (al mes) presenta mejoría electroencefalográfica e incluso presencia de grafoelementos de sueño (spindles) y la paciente sigue asintomática. RM cerebral: lesión isquémica crónica en hipocampo derecho, circunvolución subesplénica y lingual hipilaterales. Asimetría de volumen entre lóbulos occipitales, temporales y tálamos a favor del hemisferio izquierdo. **Conclusión:** Los EEs son fácilmente confundibles con variedad de movimientos paroxísticos. El vEEG es una herramienta imprescindible para confirmarlos y valorar la presencia de hipsarritmia y por lo tanto determinar el inicio precoz del tratamiento. Es conocido que el Síndrome de West representa un riesgo significativo para el neurodesarrollo a largo plazo y se cree que el mayor daño ocurre en el curso temprano de la enfermedad.

20.

Restricción de sueño en

PEAT, ¿uso melatonina?

Sara Giménez Roca, Sheila Picorelli Ruiz, Merche Galvañ Berenguer, Andrea Aliaga Díaz, Lucía Soto Manzano, Alba Sánchez Tudela

Hospital General Universitario Doctor Balmis

Hospital General Universitario de Elche

Introducción: Los Potenciales Evocados Auditivos de Troncoencéfalo (PEAT) son un estudio que conviene realizar en niños durante el sueño para obtener resultados fiables. Pueden ser útiles la privación de sueño y/o el uso de melatonina. Ciertos estudios comparan la efectividad de diferentes dosis/pautas de melatonina como método único. Nuestro estudio pretende comparar si el empleo de dosis única de melatonina en pacientes previamente privados de sueño mejora la inducción y mantenimiento del sueño con respecto a aquellos que únicamente realizaron privación. **Material y métodos:** Realizamos un estudio prospectivo en 50 niños en consulta de PEAT, entre noviembre 2022 y marzo de 2023, con edades comprendidas entre los 0 y los 9 años. Excluimos lactantes y pacientes sin restricción de sueño. Incluimos 44 pacientes. Dividimos la muestra en dos grupos: Grupo A (privación de sueño) y Grupo B (privación de sueño y melatonina ajustada por peso). Tomamos como variables de estudio: Latencia de Sueño (LS), duración de la prueba y calidad del sueño. Analizamos su variación en función la existencia de microsueños durante la privación, llanto durante la preparación y diagnóstico de TEA. **Resultados:** Estudiamos 30 varones y 14 mujeres, entre 1 a 9 años, siendo el 89,7 % <5 años y la media de edad de 3,25 años. El grupo A representa el 43,6% y el B el 56,4%. En el grupo A la LS media es de 12,29 min y en el B de 6,36 min, no encontrándose diferencias estadísticamente significativas (p 0.146). El grupo A presenta una duración media de estudio de 18,1 min y el B de 17,8 min. El sueño sólo fue discontinuo en el 5,9% del grupo A y en el 4,6% del B. **Conclusión:** La privación de sueño es un método efectivo para inducir el sueño en estudios PEAT y su empleo en combinación con dosis única de melatonina no ha demostrado un aumento significativo de efectividad que justifique el uso de este fármaco en nuestras exploraciones.

21.

Cambios en el EEG en la migraña hemipléjica: A propósito de un caso.

P. R. Martínez Martínez, P. Vázquez Alarcón, S. Ortigosa Gómez, C.M. Garnés Sánchez, R. M. Baharani Baharani, V. H. Rubio Suárez

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. MIR-1 Neurofisiología Clínica.

Introducción: La migraña hemipléjica es un subtipo de migraña caracterizada por asociar debilidad motora unilateral reversible y síntomas visuales, sensoriales y/o del lenguaje. Puede asociar somnolencia, disminución de conciencia e incluso coma. Entre los diagnósticos diferenciales destacan el accidente cerebrovascular, la encefalitis-meningitis y las crisis epilépticas. **Material y métodos:** Se describe el caso de un paciente al que se le realizaron estudios EEG durante un episodio de migraña hemipléjica en el Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia y se revisa la bibliografía. **Resultados:** Se trata de un varón de 30 años que ingresa con cuadro de somnolencia, tendencia al mutismo, hemianopsia homónima izquierda, hemiparesia izquierda 4-/5 con actitud distónica de mano y RCP izquierdo extensor. En Urgencias el TC craneal descarta una lesión aguda. El paciente asocia fiebre sin aparente foco con leucocitosis, se realiza punción lumbar que muestra discreta proteinorraquia sin celularidad. Debido al mayor deterioro de nivel de conciencia y dudosas clonías en brazo izquierdo, se solicita un EEG urgente. El EEG muestra una asimetría interhemisférica, registrando en hemisferio derecho actividad lenta y de baja amplitud, con ausencia de ritmo posterior y grafoelementos de sueño que sí se identifican en el hemisferio contralateral. Durante el ingreso, se realiza una RM cerebral que muestra un realce lineal difuso de meninges supratentoriales derechas inespecífico. A los 3 días se realiza un nuevo EEG donde persiste la asimetría interhemisférica. El paciente presenta mejoría progresiva, quedando asintomático tras una semana de ingreso. A posteriori, en el estudio genético se halla una variante heterocigota de significado incierto/probablemente patogénica del gen ATP1A2. **Conclusiones:** En el EEG de la migraña hemipléjica se han descrito hallazgos como la actividad suprimida o lentificada en el hemisferio

contralateral a la hemiparesia. Además, es de utilidad para descartar crisis o estatus epiléptico como en nuestro paciente.

22.

Epilepsia familiar neonatal-infantil autolimitada (SeLFNIE): a propósito de un caso.

Victor Hugo Rubio Suárez, Carmen M. Garnés Sánchez, Davinia de San Nicolás, Sofía Ortigosa Gómez, Reetika Baharani Baharani, Pilar Rosario Martínez Martínez

Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

Introducción: SeLFNIE es un síndrome autosómico dominante, causado predominantemente por variantes patogénicas del gen SCN2A. Las crisis, generalmente afebriles, suelen iniciarse entre los 2 días y los 7 meses, presentando características tónicas focales con desviación cefálica y ocular, que en ocasiones evolucionan a clónicas, generalmente agrupándose varias al día. Suelen desaparecer a los 12-24 meses de edad. El video-electroencefalograma (VEEG) muestra una actividad de fondo normal. Durante el periodo más activo pueden observarse anomalías focales predominantemente en regiones posteriores o un entorpecimiento generalizado. Las crisis suelen tener un inicio focal, variable entre crisis, pueden extenderse a ambos hemisferios, y terminar frecuentemente en el hemisferio contralateral al inicio de la crisis. **Material y métodos:** Se revisa historia clínica y exploraciones complementarias de lactante de 2 meses de edad, con antecedentes de epilepsia infantil paterna, tras varios episodios de rigidez generalizada, rubefacción facial y desviación oculocefálica (variando la lateralización y asociando en algunos clonías) de 1-2 minutos seguidos de somnolencia y palidez, requiriendo ingreso en UCI. **Resultados:** El VEEG en UCI objetivó 3 crisis electroclínicas de inicio focal (2 fronto-centro-temporales izquierdas y 1 fronto-centro-temporal derecha), extendiéndose a ambos hemisferios, finalizando algunas de ellas en el hemisferio contralateral al del inicio. Se administraron varios fármacos, controlándose con fenitoína. RM cerebral resultó inespecífica. El exoma mostró variante

patogénica del gen SCN2A c.773G>T de origen paterno. Es dado de alta libre de crisis con oxcarbacepina. Se realizó VEEG a los 4 meses con resultado normal. **Conclusión:** El VEEG es una herramienta fundamental en la orientación diagnóstica de los síndromes epilépticos. En nuestro caso, el paciente presentaba antecedentes familiares, semiología ictal y patrón VEEG característicos, se solicitó exoma detectando variante patogénica del gen SCN2A, confirmándose el diagnóstico de SeLFNIE.

23.

Descripción electroclínica de la epilepsia secundaria a la aciduria glutárica tipo 1

Nicolás Jannone-Pedro, Juan Sebastián Aller-Álvarez, Nerea Joshua-Olea, Isabel Sastre-Bataller, Irene Teresi-Copoví, Pilar Rubio-Sánchez

Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

Introducción: La aciduria glutárica tipo 1 (AG1) es una enfermedad rara autosómica recesiva causada por el déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa. La manifestación neurológica habitual es una encefalopatía aguda con lesión bilateral de los ganglios basales y posterior tetraparesia distónica. La epilepsia es rara y el electroencefalograma (EEG) se ha descrito vagamente. El propósito es proporcionar una descripción más detallada de las características del EEG. **Material y métodos:** Descripción electroclínica de dos casos tratados en nuestro centro. **Resultados:** Varón de 17 años diagnosticado de AG1 tras una crisis encefalopática cuando tenía un año de edad. A pesar de la terapia dietética (vegetariana, carnitina y riboflavina), desarrolló una tetraparesia espástica y distonía. Se empezó a administrar baclofeno y trihexifenidilo. La resonancia magnética mostró una atrofia estriatal. Ingresa en nuestro centro por una infección sistémica y presenta una crisis tónico-clónica. El EEG muestra lentificación de la actividad de fondo (theta a 6,5 Hz), descargas de polipunta-onda generalizada de predominio occipital y respuesta fotoparoxística tipo III de Waltz. Se inicia levetiracetam y las crisis no reaparecen. Mujer de 13 años con antecedentes de AG1 y dos crisis encefalopáticas al año de edad. Se inició tratamiento dietético, pero desarrolló corea y distonía. Se introdujo

entonces el trihexifenidilo. En la resonancia magnética se observó atrofia del cuerpo estriado. Ingresa en nuestro centro tras sufrir una crisis tónico-clónica. El EEG muestra lentificación de la actividad de fondo (theta a 7,5 Hz) y descargas de polipunta-onda a 4 Hz generalizada de predominio frontal que aumentan tras el despertar. No presenta crisis tras iniciar levetiracetam. **Conclusiones:** Los hallazgos EEG en nuestros casos son similares a los de una epilepsia mioclónica sintomática. El EEG durante la crisis encefalopática y los hallazgos no epileptiformes han sido descritos previamente, pero no la actividad epileptiforme en fase crónica, como se ha presentado aquí.

24.

Epilepsia secundaria asociada a encefalitis límbica con anticuerpos anti-LGI-1 positivos (leucine rich glioma inactivated protein 1)

Alba Sánchez Tudela, Lucía Soto Manzano, Sara Gimenez Roca, Andrea Aliaga Díaz, Manuel Warnken Dieter, Luis Moreno Navarro

HGUA Dr Balmis MIR Neurofisiología clínica

Introducción: La encefalitis autoinmune con anticuerpos frente a la proteína 1 inactivada del glioma rica en leucina (LGI-1) se caracteriza por la presencia de crisis distónicas faciobraquiales siendo una de las encefalitis autoinmunes con un perfil epiléptico mejor descrito. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y el proceso diagnóstico de un caso de encefalitis anti-LGI1 a partir de un caso de epilepsia. **Material y métodos:** Varón de 59 años que consulta por sospecha de primera crisis epiléptica durante el sueño presenciada por su pareja, que describe como la emisión de un sonido gutural seguido de rigidez de las cuatro extremidades de 10 minutos de duración, con somnolencia y confusión posterior. En los meses previos, refiere que ha presentado alteraciones de la conducta, mostrándose más apático, así como episodios de movimientos bruscos, autolimitados e involuntarios en los brazos varias veces al día. En el último mes asocia varios episodios de desorientación e incoherencia en el habla. Resultados En la exploración destaca la alteración de la

memoria a corto plazo, así como de la memoria anterógrada. En el análisis básico de sangre se observó una leve hiponatremia. En el estudio de LCR se objetiva discreta hiperproteinorraquia y predominio mononuclear. En el estudio de autoinmunidad hubo positividad para anticuerpos anti LGI1 en suero y líquido cefalorraquídeo. En la resonancia cerebral se objetivaron áreas de hiperintensidad en región temporal bilateral, de predominio derecho. En primer EEG previo al tratamiento, en paciente post-crítico, se registra actividad de fondo lentificada, una actividad epileptiforme ictal en área temporal izquierda y actividad epileptiforme intercristica bifrontal. En el EEG post-tratamiento persisten descargas intercristicas bifrontales con maniobras de provocación. En el PET-TC se descartaron focos hipermetabólicos fuera del SNC. **Conclusiones:** Ante un caso de primera crisis epiléptica es importante realizar historia clínica exhaustiva buscando datos que sugieran síndromes asociados como es la encefalitis autoinmune y el EEG tiene importancia diagnóstica y evolutiva de la respuesta terapéutica.

25.

Mioclonías negativas como debut de encefalitis anti-receptor NMDA

Nicolás Jannone-Pedro, Juan Sebastián Aller-Álvarez, Nerea Joshua-Olea, Irene Teresi-Copoví, Pilar Rubio-Sánchez

Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

Introducción: La encefalitis anti-receptor NMDA es una enfermedad autoinmune que afecta especialmente a adultos jóvenes y niños. Las manifestaciones más habituales incluyen alteraciones conductuales, trastornos de movimiento y crisis epilépticas. En niños son más frecuentes los síntomas atípicos como la ataxia cerebelosa. El objetivo es describir un caso de debut con mioclonías negativas. **Material y métodos:** Descripción electroclínica de un caso valorado en nuestro centro. **Resultados:** Mujer de 13 años con debilidad y sacudidas en hemicuerpo izquierdo. Dos semanas después asocia inestabilidad de la marcha, alteración de memoria anterógrada y ansiedad. Días después presenta un pico febril asociado a alucinaciones auditivas y agitación psicomotriz. Ingresa en

Neuropediatría e inicia tratamiento con clorazepato y haloperidol. La resonancia magnética cerebral muestra una hiperintensidad en corteza cerebelosa izquierda. Se realiza una punción lumbar que muestra anticuerpos anti-receptor NMDA a título 1/10, y se inicia tratamiento con corticoides e inmunoglobulinas. Presenta crisis focales con alteración de consciencia y se inicia tratamiento con levetiracetam y ácido valproico. El EEG muestra una lentificación de la actividad de fondo (delta a 3,5 Hz) y brotes de actividad delta rítmica con actividad beta sobreimpuesta (extreme delta brushes) en hemisferio derecho. Se registran mioclonías negativas en deltoides izquierdo objetivadas con EMG y sin correlato EEG. Ante la falta de mejoría se inicia tratamiento con rituximab. **Conclusiones:** El caso descrito presenta hallazgos típicos de una encefalitis anti-receptor NMDA (extreme delta brushes y lentificación de la actividad de fondo). La paciente presenta una ataxia cerebelosa, que es un síntoma atípico, pero propio de niños con esta entidad. El debut en forma de mioclonías negativas sólo se ha descrito previamente en un caso pediátrico, cuyo origen cortical sólo pudo demostrarse mediante promediación retrógrada.

26.

Síndrome de Jeavons; reporte de caso.

Ana Paola Salvatella Gutiérrez, María Dolores Coves Piqueres, Andrea Aliaga Díaz, Sara Giménez Roca, Rocío Jadraque Rodríguez, Isabel Tormo Cantos

Hospital General Universitario Dr. Balmis

Introducción: El síndrome de Jeavons descrito por primera vez en 1977, es una epilepsia idiopática generalizada con debut en la infancia (pico 6 a 8 años), predominio en mujeres, y con un desarrollo neurológico y cognitivo normal. Se caracteriza por la tríada clásica de a) mioclonías palpebrales con o sin ausencias, b) paroxismos generalizados de punta/polipunta onda en el EEG, y c) desencadenadas por el cierre palpebral y/o estimulación lumínica intermitente. **Caso Clínico:** Mujer de 12 años de edad que presentó crisis febriles a los 9 años con buen desarrollo neurológico y psicomotor, así como pruebas de imagen normales. Inicia medicación antiépiléptica tras presentar crisis parcial secundariamente generalizada con control de las mismas.

Posteriormente presenta episodios de desviación de la mirada con movimientos palpebrales asociados seguidos de pérdida de conocimiento que no son interpretados como comiciales por su progenitor. Los electroencefalogramas seriados muestran abundante actividad epileptiforme a pesar de lo cual, se remite a la paciente para EEG de control previo a retirada de FAEs por sospecha de pseudocrisis. En el registro actual presenta frecuentes descargas generalizadas de actividad epileptiforme favorecidas por el cierre palpebral y la estimulación lumínica intermitente a favor de un Síndrome de Jeavons. A propósito de este caso clínico, realizamos una revisión bibliográfica y presentamos los casos diagnósticos de Síndrome de Jeavons en los últimos cinco años evaluados en nuestro departamento de salud. **Conclusión.** La triada clásica del Síndrome de Jeavons se presenta a lo largo de la evolución clínica por lo que resulta un reto diagnóstico para el clínico. El electroencefalograma es una herramienta diagnóstica que resulta de gran valor para ayudar a caracterizar este síndrome y diferenciarlo de otras entidades, entre ellas las pseudocrisis como en el caso que presentamos.

27.

Paraparesia subaguda: presentación atípica en hemangioma vertebral.

Andrea Aliaga Díaz

Pedro Jerez García, Montserrat Asensio Asensio, Alba Sánchez Tudela, Ana Paola Salvatella Gutiérrez, Sara Giménez Roca

Hospital General Universitario Dr. Balmis

Introducción: Los hemangiomas vertebrales son tumores vasculares benignos que se desarrollan a partir del endodermo de los vasos sanguíneos. Estas lesiones generalmente son asintomáticas, constituyendo un hallazgo incidental limitado a un cuerpo vertebral en las pruebas de imagen. En raras ocasiones pueden adoptar un carácter agresivo, extendiéndose al espacio epidural y comprimiendo la médula espinal. **Material y métodos:** Paciente de 55 años con antecedente de enolismo crónico que consulta por caída accidental asociada a deterioro del estado general, evidenciándose aumento del perímetro abdominal y

edemas hasta tercio distal de ambas extremidades inferiores con parestesias asociadas, por lo que ingresa en Medicina Digestiva para estudio ante sospecha de cirrosis hepática. En la exploración física destaca afectación de la flexo-extensión patelar con hiperreflexia en miembro inferior izquierdo e hipoestesia en ambas extremidades inferiores y territorio cubital de miembro superior izquierdo. **Resultados:** Se realiza ENG/EMG que evidencia polineuropatía mixta de grado moderado y hallazgo de patrón neurógeno crónico en las extremidades estudiadas. Se completa estudio con PESS que confirman afectación cordonal posterior compatible con mielopatía compresiva. Se realiza RM columna apreciándose lesión del cuerpo vertebral D6, sugerente de hemangioma. Inicialmente se decide tratamiento con esclerosis percutánea, apreciándose tras el procedimiento déficit sensitivo-motor de nueva aparición en miembro inferior derecho asociado a incontinencia de esfínteres. En RM de control se observa persistencia de hemangioma agresivo en D6 y extensión del mismo hacia niveles superiores, por lo que se realiza intervención quirúrgica con exéresis vertebral. Tras tratamiento rehabilitador se aprecia discreta mejoría clínica. A pesar de ello el paciente rechaza continuar tratamiento con radioterapia. **Conclusiones:** Ante clínica de paraparesia progresiva y hallazgos electrodiagnósticos sugerentes de mielopatía compresiva se deben descartar mediante pruebas de imagen lesiones destructivas en la columna, como es el caso, aunque no de forma frecuente, del hemangioma vertebral agresivo.

28.

Epilepsia secundaria asociada a encefalitis límbica con anticuerpos anti-LGI-1 positivos (leucine rich glioma inactivated protein 1)

Alba Sánchez Tudela, Lucía Soto Manzano, Andrea Aliaga Díaz, Manuel Dieter Warnken Miralles, Luis Moreno Navarro, Sara Giménez Roca

HGUA Dr Balmis MIR Neurofisiología Clínica

Introducción: La encefalitis

autoinmune con anticuerpos frente a la proteína 1 inactivada del glioma rica en leucina (LGI-1) se caracteriza por la presencia de crisis distónicas faciobraquiales siendo una de las encefalitis autoinmunes con un perfil epileptico mejor descrito. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y el proceso diagnóstico de un caso de encefalitis anti-LGI1 a partir de un caso de epilepsia. **Material y Métodos:** Varón de 59 años que consulta por sospecha de primera crisis epiléptica durante el sueño presenciada por su pareja, que describe como la emisión de un sonido gutural seguido de rigidez de las cuatro extremidades de 10 minutos de duración, con somnolencia y confusión posterior. En los meses previos, refiere que ha presentado alteraciones de la conducta, mostrándose más apático, así como episodios de movimientos bruscos, autolimitados e involuntarios en los brazos varias veces al día. En el último mes asocia varios episodios de desorientación e incoherencia en el habla. **Resultados:** En la exploración destaca la alteración de la memoria a corto plazo, así como de la memoria anterógrada. En el análisis básico de sangre se observó una leve hiponatremia. En el estudio de LCR se objetiva discreta hiperproteinorraquia y predominio mononuclear. En el estudio de autoinmunidad hubo positividad para anticuerpos anti LGI1 en suero y líquido cefalorraquídeo. En la resonancia cerebral se objetivaron áreas de hiperintensidad en región temporal bilateral, de predominio derecho. En primer EEG previo al tratamiento, en paciente post-crítico, se registra actividad de fondo lentificada, una actividad epileptiforme ictal en área temporal izquierda y actividad epileptiforme intercrítica bifrontal. En el EEG post-tratamiento persisten descargas intercríticas bifrontales con maniobras de provocación. En el PET-TC se descartaron focos hipermetabólicos fuera del SNC. **Conclusiones:** Ante un caso de primera crisis epiléptica es importante realizar historia clínica exhaustiva buscando datos que sugieran síndromes asociados como es la encefalitis autoinmune y el EEG tiene importancia diagnóstica y evolutiva de la respuesta terapéutica.

29.

Trastorno circadiano por retraso de fase en pacientes derivados por insomnio

www.neurologia.com

e hipersomnolencia. (sólo póster, miembro de la Junta, no opta a premio)

Nerea Torres Caño, Teresa Oviedo Montés, María Roldán Gómez, Mario Clar Peris, Rafael Colomar Andreu, Nuria Biedicho March

Hospital Francesc de Borja, Gandía

Introducción: El insomnio y la hipersomnolencia son dos motivos de consulta frecuentes en la práctica clínica. Para su estudio es fundamental realizar una anamnesis completa, y a menudo el diario de sueño y la actigrafía pueden ayudar al diagnóstico diferencial de los trastornos del ritmo circadiano con otras patologías. **Material y métodos:** La actigrafía es un dispositivo económico y cómodo que resulta de gran utilidad en el estudio de los trastornos del ritmo circadiano. Se utiliza de manera habitual antes de la realización de polisomnografía y test de latencias múltiples del sueño para estudio de la actividad motora y los hábitos del sueño del paciente en su entorno habitual. Se presentan dos casos clínicos (paciente de 13 años con hipersomnolencia diurna por sospecha de narcolepsia, y paciente de 21 años con insomnio pertinaz e hipersomnolencia diurna), y se analizan los resultados obtenidos. **Conclusión:** El retraso de fase es el trastorno del ritmo circadiano más frecuente, sobre todo en adolescentes, en los que existe un retraso circadiano asociado a la pubertad, sumado al hábito de uso de ordenadores, móviles etc. Tanto el insomnio como la hipersomnolencia diurna pueden deberse a un retraso de fase y en ocasiones a malos hábitos de sueño, por lo que es importante realizar el diagnóstico correcto. Para ello, la actigrafía es de gran utilidad, ya que permite analizar los patrones de sueño del paciente en su entorno habitual.

Rev Neurol 2022

