

19250. ESTADO EPILEPTICO FOCAL FRONTAL COMO FORMA DE DEBUT DE UNA DEMENCIA FRONTOTEMPORAL. UN CASO DE PROTEINOPATIA MULTISISTEMICA VALOSIN-CONTAINING PROTEIN (VCP)

Montalvo Olmedo, C.¹; Gómez Dabo, L.²; Iza Achutegui, M.²; Girame Rizzo, L.²; Elosua Bayes, I.²; Boy García, B.²; Rodrigo Gisbert, M.³; Codina Sole, M.⁴; Ballve Martín, A.⁵; Delgado Martínez, P.⁵; Fonseca Hernández, E.⁶; Santamarina Pérez, E.⁶; González Martínez, M.⁷

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Unidad de Ictus. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁴Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁵Unidad de Demencias. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁶Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁷Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: La presencia de variantes *missense* del gen VCP causa una proteinopatía multisistémica que se ha asociado a miopatías por cuerpos de inclusión, ELA, enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal (DFT).

Material y métodos: Presentamos un caso de debut de DFT en forma de status epiléptico focal frontal izquierdo en una portadora de la variante p.Arg159His del gen VCP.

Resultados: Mujer de 75 años con antecedentes de hipertensión arterial y enfermedad de Paget. Tiene dos familiares con posible DFT. La primera manifestación fueron crisis de inicio focal con evolución a estado epiléptico bilateral convulsivo. Tras estudio inicial con RM-cerebral, punción lumbar y PETscan-cerebral, se orientó como epilepsia de debut tardío secundaria a posible patología neurodegenerativa. En los 5 meses siguientes, desarrolló un deterioro cognitivo de perfil frontal requiriendo nuevo ingreso. Una segunda RM-cerebral mostró atrofia global cortico-subcortical. Se realizó una nueva punción lumbar con biomarcadores (tau, beta-amiloide), autoinmunidad y proteína 14.3.3, todos negativos. Dados los antecedentes familiares de DFT y personal de enfermedad de Paget, se decide realizar un estudio NGS identificando la variante p.Arg159His en el gen VCP.

Conclusión: El debut de una DFT en forma de crisis epilépticas es inusual. La epilepsia es una manifestación atípica de proteinopatía multisistémica VCP. Se han descrito crisis de epilepsia en una familia de pacientes portadores de la misma variante del gen VCP. Este caso podría contribuir a expandir el fenotipo clínico de esta entidad.

19526. ENCEFALOPATÍA MIOCLÓNICA CON ACIDOSIS LÁCTICA, SÍNDROME MELAS, DE PRESENTACIÓN TARDÍA

López Santana, A.; Díaz Nicolás, S.; Guzmán Fernández, M.; Pérez Vieitez, M.; González Hernández, A.; Soares Almeida Junior, S.; de la Nuez González, J.; García Granado, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.

Objetivos: El síndrome MELAS es un trastorno hereditario mitocondrial caracterizado fundamentalmente por encefalomiositis, acidosis láctica y episodios *stroke-like*. Su causa generalmente es debida a una variante patogénica m.3243A>G en el gen MT-TL1 que condiciona disfunción de la cadena respiratoria. En el presente trabajo se describe un caso de debut tardío sin historia familiar, con su mecanismo hereditario, fisiopatología y evolución.

Material y métodos: Varón de 30 años, con hipocacusia neurosensorial sin otros antecedentes personales ni familiares relevantes, que presenta cuadro de suboclusión intestinal y lactacidemia tras ejercicio físico, y posterior cuadro encefalopático con mioclonías e instauración de estatus requiriendo múltiples fármacos antiepilepticos. En RM craneal presenta lesiones corticales simétricas predominantemente parietooccipitales. Ante sospecha de síndrome MELAS, se inicia tratamiento con coenzima Q y L-arginina observando franca mejoría, con recuperación progresiva electroencefalográfica y clínica.

Resultados: Por los datos clínicos, analíticos y radiológicos se sospecha de síndrome MELAS, que se confirma mediante estudio de biopsia muscular, cadena respiratoria y análisis genético mediante secuenciación de nueva generación, con la presencia de heteroplasmia, aproximadamente del 50%, de la variante m.3243A>G en el gen MT-TL1 y déficit leve de complejos I y IV de la cadena respiratoria.

Conclusión: La heteroplasmia encontrada en el gen MT-TL1 produce la coexistencia de ADNmt mutado y normal en el individuo descrito, lo que explicaría la variable expresión clínica, con retraso de inicio, gravedad de los síntomas y mejor pronóstico. Por ello, aun en casos de presentaciones atípicas, es fundamental mantener la sospecha clínica con el fin de implementar tratamiento oportuno y disminuir secuelas.

19255. NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN RRM2B EN UNA FAMILIA CON OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA

Algar Ramírez, C.; García Martín, G.; Dodu, R.; Reyes Garrido, V.; Maestre Martínez, A.; Serrano Castro, P.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Objetivos: La oftalmoplejía externa progresiva (OEP) es una enfermedad caracterizada principalmente por debilidad en los músculos de los ojos. Los signos y síntomas más frecuentes son ptosis y oftalmoplejía, aunque en algunos pacientes puede aparecer debilidad muscular, hipocacusia neurosensorial y otros síntomas como ataxia. Las mutaciones en algunos genes críticos en la producción y mantenimiento del ADN mitocondrial son las responsables de los principales cambios subyacentes en este trastorno. El propósito de este estudio es describir una mutación en el gen RRM2B no descrita anteriormente en una familia con oftalmoplejía externa progresiva.

Material y métodos: Se describe a una familia española con múltiples individuos en varias generaciones consecutivas con características clínicas consistentes con OEP. Se aisló ADN de la sangre periférica de los miembros de la familia y se analizó mediante reacciones en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación directa de ADN.

Resultados: En esta familia se identificó una nueva mutación en el exón 9 del gen autosómico dominante RRM2B. Consiste en una sustitución en un único nucleótido (c.958A>T, p.Lys320*) dando lugar a un codón *nonsense*.

Conclusión: Las mutaciones en el gen RRM2B dan lugar a importantes delecciones en el ADN mitocondrial, involucrado en la fosforilación oxidativa, proceso especialmente importante en el tejido muscular. Nuestro trabajo aporta la identificación de una nueva mutación que causa OEP familiar y contribuye a expandir el espectro de mutaciones en los genes que subyacen a esta enfermedad.

Neuroimagen

19074. MICROSANGRADOS CEREBRALES EN EL SÍNDROME DE DOWN: ASOCIACIÓN CON BIOMARCADORES DEMOGRÁFICOS, GENÉTICOS, DE FLUIDOS Y DE IMAGEN DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

Zsadányi, S.¹; Morcillo- Nieto, A.¹; Aranha, M.¹; Aragón, I.¹; Arriola-Infante, J.¹; Montal, V.¹; Pegueroles, J.¹; Vaqué-Alcázar, L.¹; Benejam, B.²; Videla, L.¹; Barroeta, I.¹; Fernández, S.²; Giménez, S.¹; González- Ortiz, S.³; Bargalló, N.⁴; Ribas, L.¹; Arranz, J.¹; Rodríguez Baz, I.¹; Belbin, O.¹; Alcolea, D.¹; Blesa, R.¹; Lleó, A.¹; Fortea, J.¹; Carmona-Iragui, M.¹; Bejanin, A.¹

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

²Barcelona Down Medical Center; ³Servicio de Neurología. Hospital Clínic; ⁴Servicio de Medicina Nuclear. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: Estudiar la relación entre microsangrados (MS), biomarcadores de la enfermedad de Alzheimer (EA) y cognición en adultos con síndrome de Down (SD) en el continuo de EA.

Material y métodos: Estudio transversal con 247 adultos con SD y 167 controles euploides. Dos evaluadores realizaron una segmentación manual de los MS en imágenes ponderadas de susceptibilidad (3T-RM SWI). Se evaluó el efecto de los MS en biomarcadores demográficos, clínicos, genéticos, LCR, y neuroimagen de EA, y pruebas cognitivas mediante pruebas no paramétricas.

Resultados: La proporción de participantes con MS (MS+) fue mayor en SD y aumentó con la edad y en fases sintomáticas de EA ($p < 0,001$). La cantidad de MS no difirió según sexo, discapacidad intelectual o genotípico de APOE4. En comparación con individuos SD MS-, el grupo SD MS+ mostró un mayor volumen de hiperintensidad de sustancia blanca ($p < 0,05$) y un menor volumen hipocampal ($p < 0,001$), una ratio A842/40 del LCR más baja, mayor t-tau y p-tau-181 del LCR ($p < 0,05$) y una tendencia a peor rendimiento cognitivo. No se observaron diferencias significativas entre grupos de SD MS+ y SD MS- individualmente paresados por edad, sexo, discapacidad intelectual y/o diagnóstico de EA.

Conclusión: La prevalencia y gravedad de MS en SD aumentan con la progresión clínica y patología de EA, pero su impacto en la cognición y en la neurodegeneración es limitado. Estos resultados proporcionan una mejor caracterización de la presencia y el efecto de MS en una población con un alto riesgo de EA, que podría beneficiarse de futuros tratamientos.

19851. PATRONES DE CONECTIVIDAD ÓPTIMOS EN LA SUBTALAMOTOMÍA POR ULTRASONIDO FOCAL GUIADA POR RESONANCIA MAGNÉTICA EN ENFERMEDAD DE PARKINSON

Rodríguez Rojas, R.¹; Mañez-Miro, J.²; López-Aguirre, M.¹; Pineda-Pardo, J.¹; Martínez-Fernández, R.¹; del Álamo, M.¹; Obeso, J.¹

¹Servicio de Neurociencias. HM CINAC, HM Puerta del Sur; ²Servicio de Neurociencias. HM CINAC, HM Puerta del Sur. Universidad Autónoma de Madrid, Madrid.

Objetivos: Identificar el perfil de conectividad estructural de la subtalamotomía mediante ultrasonido focal (NST-FUS) en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP). Evaluar su capacidad para predecir la mejoría en los signos cardinales motores.

Material y métodos: Se combinaron datos de 40 pacientes con EP tratados con NST-FUS con datos del conectoma humano basado en tractografía de difusión, para identificar conexiones asociadas con la mejoría clínica (cambios en la puntuación motora de la escala UPDRS inducidos por el tratamiento). Este perfil de conectividad se usó para predecir el resultado en una cohorte independiente de 20 pacientes.

Resultados: La conectividad cortical con áreas motora suplementaria y premotora (dorsal) fue predictiva de mejoría en bradicinesia, mientras que con el área motora primaria y premotora (ventral) fue predictiva de mejoría en el temblor. La mejoría en la rigidez está relacionada con impacto en área premotora 6 y motora primaria 4. Nuestro modelo de conectividad estructural fue significativamente predictivo de la mejora de la bradicinesia y la rigidez ($p < 0,05$), no así del temblor, en una muestra independiente.

Conclusión: El éxito de la NST-FUS en EP se asocia con un perfil de conectividad específico que puede predecir el resultado clínico en cohortes independientes. Estos hallazgos respaldan la presencia de redes ligeramente diferentes asociadas con una mejoría óptima en la bradicinesia, el temblor y la rigidez.

18835. RESONANCIA MAGNÉTICA CEREBRAL EN PACIENTES ADULTOS CON ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS

Restrepo Vera, J.¹; Sánchez-Tejerina, D.¹; Rovira, E.²; Llaurodó, A.¹; Sotoca, J.¹; Salvadó, M.¹; Codina, M.²; López, V.¹; Alemany, J.¹; Martí, R.³; Raguer, N.⁴; Martínez, E.⁵; García Arumí, E.²; Juntas, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

³Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁴Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁵Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Las enfermedades mitocondriales primarias (EMP) representan un reto diagnóstico por su complejidad y escaso conocimiento. El estudio pretende describir los hallazgos radiológicos por resonancia magnética (RM) cerebral asociados a las EMP en adultos y explorar su utilidad diagnóstica.

Material y métodos: Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron aquellos pacientes adultos con variante/s en el ADN nuclear o delecciones múltiples en tejido muscular (ADNn) o variantes en el ADN mitocondrial (ADNm) que dispusiesen de al menos un estudio por RM cerebral. Las secuencias ponderadas en T2 y T1 estuvieron disponibles para todos los pacientes.

Resultados: Se incluyeron 63 pacientes con EMP, el 49,2% tenían variantes en el ADNn o delecciones múltiples del ADNm y el 50,8% una variante patogénica en el ADNm. Se encontraron alteraciones radiológicas en 49 (77,7%) pacientes, sin diferencias entre pacientes según el tipo de genoma afectado ($p > 0,05$). La presencia de atrofia cerebelosa fue la alteración más frecuente (75,5%), con una prevalencia similar en ambos grupos ($p > 0,05$). En segundo lugar, destaca la presencia de leucoencefalopatía en el 40,8% de los casos, destacando 6 casos con variante en el gen TYMP y los 4 pacientes con delección única del ADNm. Hallazgos radiológicos clásicamente descritos en EMP tales como lesiones *stroke-like* (10,2%) o *Leigh syndrome-like* (12,2%), fueron infrecuentes.

Conclusión: Los hallazgos del estudio sugieren que el uso de la RM cerebral tiene una sensibilidad elevada para la detección cualitativa de alteraciones estructurales en pacientes con EMP. La identificación de atrofia cerebelosa o leucoencefalopatía podrían ayudar en el diagnóstico de estos pacientes.

19006. EXPLORANDO LAS BASES NEURALES DE LA PREHABILITACIÓN NO INVASIVA EN PACIENTES CON TUMORES CEREBRALES: UN ESTUDIO DE RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL SOBRE LA PLASTICIDAD DE LA RED DEL LENGUAJE

Abellaneda Pérez, K.¹; Boccuni, L.¹; Roca, A.¹; Buloz Osorio, E.¹; Martín-Fernández, J.²; Leno, D.¹; Pariente, J.³; Cabello-Toscano, M.⁴; Garrido, C.³; Muñoz-Moreno, E.³; Bargalló, N.³; Villalba, G.⁵; Bartrés-Faz, D.⁴; Martínez-Ricarte, F.⁶; Pascual-Leone, A.⁷; Tormos-Muñoz, J.⁸

¹Servicio de Neurociencias. Institut Guttmann; ²Department of Neurosurgery. Hôpital Gui de Chauliac; ³Centre de Diagnòstic per la Imatge Clínic. Institut de Recerca Biomèdica August Pi i Sunyer (IDIBAPS); ⁴Unitat de Psicologia Mèdica. Universitat de Barcelona; ⁵Department of Neurosurgery. Hospital del Mar; ⁶Department of Neurosurgery. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁷Neurology. Harvard University; ⁸Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universidad Católica de Valencia.

Objetivos: La cirugía de tumores cerebrales tiene como objetivo lograr la máxima resección del tumor minimizando el daño al tejido perilesional sano. En el pasado, se han utilizado estrategias invasivas de prehabilitación, llevando, sin embargo, un alto riesgo de complicaciones. Recientemente, se ha destacado el potencial de la plasticidad cerebral para transferir la actividad funcional de una región cerebral a otra. No obstante, los mecanismos subyacentes de estos procesos no están completamente caracterizados.

Material y métodos: Un hombre de 48 años con un tumor en el lóbulo frontal izquierdo y la región frontotemporal opercular fue admitido para recibir prehabilitación. Se realizó una resonancia magnética funcional para planificar el tratamiento, el cual incluyó estimulación ce-

rebral no invasiva sobre la red del lenguaje juntamente con entrenamiento intensivo de lenguaje.

Resultados: La prehabilitación produjo un aumento en la distancia entre el tumor y la red del lenguaje, así como en los tractos de fibras asociados, normalizándose después de la cirugía. Además, se observó un incremento en la conectividad funcional entre el área de estimulación y los otros nodos del circuito del lenguaje.

Conclusión: El presente estudio reveló dos hallazgos clave: en primer lugar, la prehabilitación no invasiva puede establecer una ventana de plasticidad, optimizando así los resultados quirúrgicos. En segundo lugar, la conectividad funcional puede extenderse desde el sitio de estimulación hacia otras regiones de la red, forjando nuevas vías funcionales. Aunque estos resultados son prometedores, es necesario realizar estudios con cohortes más amplias para verificar y ampliar estos hallazgos, lo cual está en el horizonte (ClinicalTrials.gov: NCT05844605).

18836. ATROFIA SECUENCIAL DE LA MATERIA GRIS RELACIONADA CON LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER EN ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

Bejanin, A.¹; Morcillo Nieto, A.¹; Zsadanyi, S.¹; Montal, V.¹; Pegueroles, J.¹; Carmona Iragui, M.¹; Rozalem Aranha, M.¹; Vaque Alcázar, L.¹; Benejam, B.¹; Videla, L.¹; Barroeta, I.¹; Fernández, S.²; Giménez, S.¹; González Ortiz, S.³; Bargalló, N.³; Ribas Bellavista, L.¹; Arranz Martínez, J.¹; Rodríguez Baz, I.¹; Arriola Infante, J.¹; Belbin, O.¹; Alcolea Rodríguez, D.¹; Blesa González, R.¹; Lleo Bisa, A.¹; Fortea Ormaechea, J.¹

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

²Servicio de Neurología. Fundació Catalana Síndrome de Down;

³Servicio de Radiología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: Establecer la existencia de un patrón estereotípico de atrofia de la materia gris (MG) en el continuo de la enfermedad de Alzheimer (EA) en adultos con síndrome de Down (SD).

Material y métodos: Estudio transversal con 248 adultos con SD (145 asintomáticos, 93 con EA sintomática) y 181 individuos euploides cognitivamente sanos. Se utilizaron imágenes T1w para analizar los volúmenes de MG ajustados por factores demográficos y de confusión. Los volúmenes ajustados se binarizaron con distintos umbrales para examinar las regiones cerebrales con mayor atrofia en comparación al grupo control y para evaluar la progresión topográfica de la atrofia. **Resultados:** Los adultos con SD mostraron atrofia en el lóbulo temporal medial, el cíngulo anterior y las regiones temporoparietales con mayor frecuencia que los individuos euploides. Este patrón se mantuvo al utilizar un rango dinámico de umbrales y en todas las etapas clínicas de la EA, aunque la proporción de personas con atrofia aumentó con la progresión de la enfermedad. El cíngulo anterior fue la región con mayor atrofia en los individuos asintomáticos, pero no en aquellos con síntomas. Los análisis de probabilidad condicional revelaron que el hipocampo, la amígdala y el cíngulo anterior tienen una probabilidad significativamente mayor de presentar atrofia previamente a otras regiones.

Conclusión: Las personas con SD presentan un patrón de atrofia característico, muy similar al de la EA esporádica. Las especificidades del desarrollo cerebral (e.g., el cíngulo anterior) se combinan con la atrofia de la EA y se vuelven menos predominantes con la progresión de la enfermedad.

18841. UTILIDAD DE LA TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA ESPECTRAL EN EL MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DE LOS PACIENTES CON ICTUS ISQUÉMICO AGUDO TRATADOS CON TROMBECTOMÍA MECÁNICA

Moreno Navarro, L.¹; López Hernández, N.¹; Farrerons Llopert, M.¹; Ruiz González, E.²; Ballesteros Aparicio, M.²; Garfias Baladrón, M.²

Beltrán Blasco, I.¹; Corona García, D.¹; Hernández Lorido, R.¹; Concepción Aramendía, L.²

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante;

²Servicio de Radiología. Hospital General Universitario de Alicante.

Objetivos: Analizar las diferencias entre la tomografía computarizada espectral (TC-E) y la convencional (TC-C) para distinguir entre extravasación de contraste (EC) y transformación hemorrágica (TH) en la TC craneal de control de 24 horas (TC-24H) de los pacientes con ictus isquémico agudo (IIA) sometidos a trombectomía mecánica (TM).

Material y métodos: Estudio unicéntrico retrospectivo realizado en un hospital terciario de la Comunidad Valenciana que incluyó a los pacientes con IIA tratados con TM en dicho hospital entre julio de 2022 y marzo de 2023.

Resultados: Se incluyeron 155 pacientes (63 tratados con fibrinolisis intravenosa y TM de rescate; 92 con TM primaria), con una edad media de 72,5 años y un 50,9% de mujeres. Se realizó TC-24H en un 88,3% de casos (74 pacientes con TC-C; 63 con TC-E), identificándose imágenes hiperdensas en un 31,6% (28 hiperdensidades en TC-C; 21 en TC-E). TC-C no permitió distinguir entre EC y TH en el 42,8% de las hiperdensidades detectadas, mientras que TC-E lo posibilitó en todas ellas ($p < 0,001$), correlacionándose positivamente estos hallazgos con la resonancia magnética cerebral. Además, tanto los casos de EC como de TH presentaban menos mejoría clínica (medida por la diferencia de puntuación en National Institute of Health Stroke Scale a las 24 horas) que los pacientes sin hiperdensidad en TC (NoH) (medias: TH -4,0, EC -5,6, NoH -8,7, $p = 0,011$).

Conclusión: TC-E tiene una sensibilidad cercana al 100% de diferenciación entre EC y TH en el IIA tratado con TM, siendo esta distinción importante para el pronóstico del paciente, ya que su manejo es diferente.

19081. SÍNDROME KORSAKOFF-LIKE EN RELACIÓN A CRANEOFARINGIOMA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Nevado Cáceres, Á.¹; Loza Palacios, R.¹; Gangas Barranquero, L.¹; Pozueta Cantudo, A.²; Ortega Valín, F.¹; González Quintanilla, V.²; Drake Monfort, M.³; Jiménez Bonilla, J.⁴; Fernández Matarrubia, M.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ²Servicio de Neurología. IDIVAL. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ⁴Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Objetivos: El diencéfalo cumple un papel fundamental en la memoria, prueba de ello es que se han descrito cuadros de amnesia anterógrada similares al síndrome de Korsakoff secundarios a lesiones de los cuerpos mamílares, los núcleos talámicos anteriores y sus conexiones (fascículo mamilotalámico) siendo estos reversibles, al menos parcialmente, al tratar la lesión subyacente. Presentamos el caso de una paciente con un síndrome amnésico puro en relación a un craniofaringioma.

Material y métodos: Mujer de 62 años, sin antecedentes de interés, que consulta por un cuadro subagudo de un mes y medio de evolución de amnesia anterógrada con repercusión funcional. En la exploración neuropsicológica se objetiva afectación exclusiva de memoria episódica verbal y visual que no mejora con pistas semánticas.

Resultados: La RM cerebral mostró una lesión supraselar compatible con craniofaringioma con impronta sobre el suelo del III ventrículo y efecto compresivo sobre hipotálamo caudal. Los estudios analíticos, incluyendo anticuerpos antineuronales en suero, fueron normales. El EEG, SPECT HMPAO, PET-FDG y PET-PiB no mostraron alteraciones.

Conclusión: La existencia de un síndrome amnésico puro de rápida evolución obliga a descartar el compromiso de estructuras diencefálicas mediante neuroimagen. Aunque excepcional, la presencia de una masa selar con compromiso de estructuras mamilotalámicas puede ser

la causa de un cuadro de amnesia episódica anterógrada, potencialmente reversible tras la exéresis tumoral. Nuestros hallazgos subrayan la importancia de los cuerpos mamílares y otras estructuras diencefálicas en la función de la memoria.

19610. ESPECTROSCOPIA EN SÍNDROME MELAS: CORRELACIÓN CON LCR Y METABOLITOS DEL PLASMA Y CAMBIOS TRAS EL TRATAMIENTO CON GLUTAMINA

Guerrero Molina, M.¹; Bernabéu Sanz, Á.²; Ramos González, A.³; Morales Conejo, M.⁴; Delmiro, A.⁵; Domínguez González, C.¹; Arenas, J.⁵; Martín, M.⁵; González de la Aleja Tejera, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Inscanner SL; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁵Laboratorio de Enfermedades Mitochondriales y Neuromusculares. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: El síndrome MELAS presenta sintomatología neurológica variada. Estos presentan niveles aumentados de glutamato y disminuidos de glutamina en LCR. El tratamiento oral con glutamina normaliza estos valores. La resonancia magnética con espectroscopía (ERM) permite la evaluación *in vivo* del metabolismo cerebral. Nuestro objetivo es comparar la ERM de pacientes y controles, correlacionarla con los metabolitos de plasma y LCR y analizar la influencia del tratamiento en la ERM.

Material y métodos: Realizamos un estudio caso-control y posteriormente un estudio *open label* con administración de glutamina. Realizamos una ERM inicial y postratamiento analizando el córtex prefrontal (CPF) y parieto-occipital (CPO) y su correlación con plasma y LCR.

Resultados: Se analizaron 9 pacientes ($35,8 \pm 3,2$ años) y controles emparejados por sexo y edad. Los niveles de lactato estaban elevados en pacientes con MELAS en ambas regiones CPF y CPO ($0,40 \pm 0,05$ vs. $0, p < 0,001$; $0,32 \pm 0,03$ vs. $0, p < 0,001$, respectivamente). No se encontraron diferencias significativas entre grupos en el Glx (sumatorio de glutamato y glutamina en espectroscopía) en la CPF ($p = 0,930$) ni en CPO ($p = 0,310$). Tras el tratamiento con glutamina no se observaron diferencias en los niveles de lactato en CPF ni CPO ($p = 0,547$ y $p = 0,336$, respectivamente) ni en NAA/Cr, Cho/Cr, o Glx/Cr. Una correlación positiva se encontró entre el LCR y el lactato en ERM pero solo en el CPO ($0,85, p = 0,003$).

Conclusión: No se apreciaron cambios en los metabolitos en la ERM tras el tratamiento con glutamina. Aunque se encontró una correlación positiva entre el lactato de LCR y en la ERM, no hemos podido monitorear la respuesta al tratamiento con esta herramienta.

19459. NUEVA METODOLOGÍA PARA MEDIR LA ATROFIA MEDULAR EN LA PRÁCTICA CLÍNICA EN PACIENTES CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Carratalà Boscà, S.¹; Gascón Giménez, F.²; Pérez Miralles, F.¹; Carreres Polo, J.¹; Quintanilla Bordás, C.¹; Cubas Núñez, L.¹; Gasque Rubio, R.¹; Alcalá Vicente, C.³; Castillo Villalba, J.¹; Casanova Estruch, B.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valencia;

³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Ribera.

Objetivos: Analizar la utilidad de las secuencias de RM cerebrales que incluyen los segmentos superiores de la médula para determinar la atrofia medular y su relación con la discapacidad.

Material y métodos: Se estudiaron 25 pacientes con EM remitente-recurrente. Las imágenes de RM se realizaron en un escáner de 3T y la

secuencia más apropiada fue la 3D-FLAIR ya que incluía cerebro y médula hasta C5. La atrofia medular se midió utilizando 5 y 10 cortes continuos al comienzo de la médula. Se determinó el volumen en los 5 (5-VCM) y 10 (10-VCM) cortes y en el área media de los 5 (5-ACM) y 10 (10-ACM) cortes. Se usó ITK-SNAP para la reorientación y segmentación. Finalmente, se utilizó la escala EDSS y el método de Spearman para determinar la relación entre las medidas.

Resultados: Los 25 pacientes cumplían criterios de McDonald de 2017: 60% mujeres, edad media 42,6 años (DE 9,8), EDSS media 2,68 (DE 1,55). El área media fue $89,12 \text{ mm}^2$ (DE 10,3) y $87,9 \text{ mm}^2$ (DE 10,3) en 5-ACM y 10-ACM respectivamente y la media de volumen de $0,56 \text{ cm}^3$ (DE 0,18) y $0,92 \text{ cm}^3$ (DE 0,3) en el 5-VCM y 10-VCM, siendo la correlación entre ellos superior a 0,733 (correlación de rango de Spearman). Los valores de EDSS se correlacionaron significativamente con la atrofia medular solo con el método 5-ACM ($\rho = -0,38, p = 0,042$).

Conclusión: Es posible medir la atrofia medular en secuencias cerebrales de forma robusta. Serán necesarios nuevos estudios para su validación.

18767. ¿SON LAS CAÍDAS CAUSA DE ICTUS PEDIÁTRICO?

Bonilla Tena, A.; Olaizola Diaz, R.; Uriz Bacaicoa, O.; Lera Ramírez, I.; del Pino Tejado, L.; Vázquez López, M.

Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón.

Objetivos: La angiopatía mineralizante es una entidad de reciente diagnóstico, causa de ictus isquémico en territorio de las arterias lenticulostriadas tras traumatismo banal en niños menores de 24 meses. Presentamos dos casos clínicos que cumplían criterios diagnósticos de ictus isquémico por angiopatía mineralizante.

Material y métodos: Caso 1: niño de 16 meses con antecedentes de comunicación interventricular intervenida que tras caída sobre su propia altura presenta a los 60 minutos debilidad de hemicuerpo izquierdo con desviación de la comisura labial izquierda y lentitud del lenguaje. Caso 2: niño de 16 meses sin antecedentes relevantes que tras caída en la ducha presenta a los 15 minutos debilidad de hemicuerpo derecho.

Resultados: En el caso 1 la exploración neurológica evidenció hemiplegia izquierda junto a bradilalia. En el caso 2, se evidenció hemiparesia y parálisis facial supranuclear derechas. Se realizó en ambos casos resonancia magnética (RM) y angiorresonancia magnética que muestran restricción a la difusión en el territorio irrigado por las arterias lenticulostriadas sin oclusión ni estenosis de vaso mayor. En tomografía computarizada craneal se evidenciaron trayectos lineales hiperdensos en las arterias lenticulostriadas de ambos pacientes.

Conclusión: El conocimiento de la angiopatía mineralizante como causa de ictus isquémico tras traumatismos banales en lactantes es imprescindible dentro del ámbito de la neuropediatria. El papel de la tomografía computarizada en esta entidad en concreto es necesario debido a las limitaciones de la RM. Los futuros estudios permitirán conocer de manera más precisa su fisiopatología y etiopatogenia, así como mejores estrategias de prevención secundaria.

18793. HUELLA NEUROGENÉTICA DE SUBTIPOS DE DESCONECTIVIDAD FUNCIONAL: APLICACIÓN A 657 SUJETOS CON ESPECTRO AUTISTA

Cortes Diaz, J.; Jiménez Marín, A.; Díez, I.; Toro, R.; Hasan, M.; Rasero Daparte, J.⁵

¹Grupo de Neuroimagen Computacional. Instituto Investigación Sanitaria Biocruces-Bizkaia; ²Department of Radiology, Division of Nuclear Medicine and Molecular Imaging. Massachusetts General

Hospital and Harvard Medical School; ³Département de Neuroscience. Institut Pasteur; ⁴Laboratory of Brain Circuits Therapeutics. Achucarro Basque Center for Neuroscience; ⁵Cognitive Axon Lab, Department of Psychology. Carnegie Mellon University.

Objetivos: Caracterizar con el uso de la neurogenética la heterogeneidad en los TEA mediante subtipado en conectividad cerebral funcional a gran escala.

Material y métodos: Estrategias de subtipado basado en consenso de patrones de conectividad cerebral funcional a N = 657 sujetos con espectro autista a partir de datos de neuroimagen. Uso de datos transcriptómicos de genes de alta resolución espacial para caracterizar el mecanismo molecular detrás de cada subtipo mediante análisis de *enrichment* del conjunto de genes que muestran una alta similitud espacial con los perfiles de alteraciones de conectividad funcional entre cada subtipo TEA y un grupo control con desarrollo típico (CDT).

Resultados: Se encontraron dos subtipos de TEA replicables principales: el subtipo 1 exhibió hipoconectividad (menos conectividad en promedio que CDT) y el subtipo 2, hiperconectividad. Los dos subtipos no difirieron en las métricas de imágenes estructurales en ninguna región evaluada (64 corticales y 14 subcorticales), ni en ninguna de las puntuaciones de comportamiento (incluido el IQ, ADI y ADOS). Finalmente, solo el subtipo 2, que comprende alrededor del 42% de todos los TEA, mostró *enrichment* significativo después de corrección a comparación múltiples hacia el desbalance de excitación-inhibición (E/I), un mecanismo principal y bien conocido en la fisiopatología de los TEA.

Conclusión: Nuestros resultados refuerzan la asociación entre el desbalance E/I y las alteraciones en la conectividad funcional, pero solo en un subtipo de TEA, generalmente caracterizado por hiperconectividad cerebral y anomalías significativas en las redes somatomotora y *default mode*.

19530. EL TRIPLE TROMBO

Ballester Martínez, C.¹; Fouz Ruiz, D.¹; Hernando Jiménez, I.¹; Herreñuelo Lafuente, M.¹; Carreño Reyes, S.²; Escudero Romo, E.²; Corbalán Sevilla, M.²; Martín Ávila, G.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Severo Ochoa;

²Servicio de Radiología. Hospital Universitario de Getafe; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: La etiología embólica por trombos flotantes en troncos supraaórticos es una causa infrecuente de ictus. No existe a día de hoy evidencia que guíe su manejo en situaciones urgentes ni a largo plazo.

Material y métodos: Varón de 61 años con antecedentes HTA, dislipemia, miocardiopatía hipertrófica con FEVI preservada que acude a urgencias por un síndrome hemisférico derecho completo (NIHSS 18) de 1 h de evolución. TC y angioTC con ASPECTS 9, oclusión en T carotídea y ACM en segmento M2 y trombo flotante en tronco braquiocefálico derecho (TBD). Se realizó ecocardiograma sin evidencia de trombo intracavitario.

Resultados: Se inicia fibrinolisis y se traslada a centro de trombectomía. Se realiza trombectomía mecánica con resultado angiográfico TICI 2c. En angioTC de control se evidencia placa mural irregular con un trombo pediculado en TBD de menor tamaño e infarto establecido parietoinsular derecho. Se decide iniciar tratamiento anticoagulante a dosis plenas a los 4 días del ictus. El paciente evoluciona favorablemente con NIHSS al alta de 5. Se realiza nuevo angioTC de control con persistencia de un pequeño trombo mural adherido a una placa irregular en TBD pero con resolución del trombo flotante. Se mantiene tratamiento anticoagulante al alta.

Conclusión: Presentamos un caso clínico con un trombo flotante en TBD que presenta un ictus isquémico por oclusión en tandem tratado con fibrinolisis y trombectomía mecánica. La falta de consenso en el tratamiento de este tipo de pacientes obliga a un manejo individualizado. Son necesarios más estudios que guíen el manejo a corto y largo plazo de estos pacientes.

Neurología crítica e intensivista

19491. FACTORES PRONÓSTICOS RADIOLÓGICOS EN TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL: UN ESTUDIO MULTICÉNTRICO

Cañada Lahoz, E.¹; Alonso Maroto, J.¹; Huertas, E.²; Gómez-Escalona, C.²; de Felipe, A.³; Calleja, P.⁴; Simal, P.²; García-Madrona, S.³; Fernández Seoane, D.⁴; Ramos Martín, C.¹; Vega Villar, J.⁵; Reig Roselló, G.¹; Ximénez-Carrillo Rico, Á.¹; Vivancos Mora, J.¹; Trillo Senín, S.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa;

²Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ³Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁵Servicio de Radiología. Hospital Universitario de la Princesa.

Objetivos: La trombosis venosa cerebral (TVC) es una patología infrecuente y de evolución variable. Estudios previos sugieren que la presentación radiológica podría tener valor pronóstico, con resultados heterogéneos. Nuestro objetivo es explorar la capacidad predictiva de la presentación radiológica, en un grupo homogéneo de casos.

Material y métodos: Estudio retrospectivo multicéntrico de pacientes con TVC atendidos durante fase aguda/subaguda en 4 centros de ictus de nuestra comunidad con TC cerebral como prueba diagnóstica inicial realizada en las primeras 72 h de ingreso. Se recogió la afectación de la TVC en angio-TC y se caracterizó la gravedad del edema y hemorragia. Se analizó la asociación entre hallazgos en TC basal y angio-TC con el pronóstico a los 3 meses (mRS-3m).

Resultados: Se incluyeron 90 pacientes (55% mujeres, edad media 49 años, DE 18,77) 43,3% presentaron edema cerebral y 38,9% hemorragia en TC. La trombosis fue más en seno transverso/sigma (83%) y seno sagital en región posterior (SSP, 53%). Encontramos asociación entre trombosis de SSP y mRS-3m > 2 (p = 0,02). Una mayor carga trombótica no se correlacionó con mRS-3m > 2. La presencia de edema unilateral en > 1 lóbulo se asoció a mRS > 2 (p = 0,03), así como la hemorragia en TC inicial (p = 0,016). Se halló correlación significativa entre el grado de hemorragia y el mRS-3m > 2 (rho = 0,23; p = 0,036).

Conclusión: En nuestro estudio el edema y la hemorragia en TC inicial, junto con la trombosis de SSP se asociaron a peor pronóstico, suponiendo un grupo de riesgo de mala evolución con manejo convencional. Una mayor carga trombótica no se asoció a peor pronóstico, lo que pone el foco en el estudio futuro de otros factores pronósticos.

18959. CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE MUERTE ENCEFÁLICA Y DONACIÓN DE ÓRGANOS TRAS HEMORRAGIA INTRACEREBRAL ESPONTÁNEA

Paul Arias, M.; Freixa Cruz, A.; Nieva Sánchez, C.; Gallego, Y.; Quilez, A.; Mauri Capdevila, G.; Badia, M.; Purroy, F.; Vázquez Justes, D.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

Objetivos: La hemorragia intracerebral (HIC) espontánea es un subtipo de ictus con elevada morbilidad, siendo hoy en día la principal causa de muerte encefálica (ME) y donación de órganos (DO). Nuestro objetivo fue revisar si las características de los pacientes con HIC que se diagnosticaron de ME fueron diferentes a los fallecidos por muerte cardiorrespiratoria.

Material y métodos: Revisamos aquellos pacientes que fallecieron hospitalariamente tras HIC parenquimatosa entre 2016-2022 registrándose sus características demográficas, neuroimagen y gravedad clínica. Se compararon pacientes diagnosticados de ME con aquellos fallecidos no diagnosticados de ME. Se revisaron exploraciones de soporte realizadas y cuántos fueron finalmente DO.