

Conclusión: Aunque las variantes del gen LAMA1 se asocian a síndrome de Poretti-Boltshauser y síndrome de Joubert, las características clínicas y radiológicas nos pueden ayudar a realizar el diagnóstico final del paciente.

21691. UNA PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA (PSP) DE LARGA EVOLUCIÓN

Gallego Prieto, M.; Flores, L.; Fernández Ramajo, C.; Delgado Bárcena, L.; Sancho Valderrama, B.; Madrigal Lkhou, E.; Ortega Cubero, S.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.

Objetivos: Revisión de un caso de paraparesia espástica tipo 7.

Material y métodos: Varón de 80 años sin antecedentes familiares de interés. En seguimiento por Neurología desde 2015 por diagnóstico de bleforeospasmo, con RM y angioRM, EMG fibra simple y anticuerpos anti-RACn normales. En tratamiento desde entonces con Botox. En abril 2019 asocia torpeza motora de predominio hemicorporal izquierdo. En exploración bradicinesia y leve rigidez en extremidades izquierdas y limitación para los movimientos oculares verticales con sacadas lentas, así como signos piramidales con clonus aquileo bilateral agotable. Ante la sospecha de tauopatía se solicita DaTSCAN que muestra alteración de la vía dopaminérgica nigroestriada presináptica izquierda, y SPECT con hipoperfusión en lóbulo frontal y mesencéfalo sugestivos de parálisis supranuclear progresiva (PSP), asociándose tratamiento con levodopa.

Resultados: En seguimiento posterior en consultas de neurología, progresión de la limitación de los movimientos oculares sin progresión de la torpeza motora, por lo que se decide ampliar diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan con oftalmoplejía externa progresiva, confirmándose mediante estudio genético dirigido mutación homocigota SPG7, c.129C>T, p.Ala 510Val.

Conclusión: La paraparesia espástica tipo 7, es una enfermedad autosómica recesiva, en la que destaca el parkinsonismo en el examen neurológico siendo frecuente la oftalmoplejía externa progresiva. Se han identificado 11 variantes en el gen SPG7, siendo la más frecuente la c.1529C>T (p.Ala510Val). En casos diagnosticados de PSP con evolución favorable, sería una entidad a considerar.

21356. SÍNDROME OPSOCLONUS-MIOCLONUS-ATAxia. A PROPÓSITO DE UN CASO

Cegarra Sánchez, J.; de la Nuez González, J.; López Santana, A.; García Granado, J.; Rodríguez Santana, J.; Rellosa de la Fuente, A.; Pérez Vieitez, M.; González Hernández, A.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Dr. Negrín.

Objetivos: El síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia supone una entidad extremadamente infrecuente en el adulto, con su consecuente infradiagnóstico. El objetivo de este estudio es aportar más información sobre el mismo para así facilitar su diagnóstico.

Material y métodos: Presentamos un estudio de un caso clínico de un síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia de debut en el adulto, en este caso, una mujer de 76 años que debuta con trastorno de la marcha de meses de evolución, con empeoramiento progresivo hasta imposibilidad para la deambulación. Además, la paciente asocia movimientos involuntarios en ambas extremidades superiores, así como movimientos oculares conjugados, involuntarios y multidireccionales. Meses antes tuvo infección por SARS-CoV-2 asintomática.

Resultados: Durante el ingreso se descarta lesión estructural mediante las pruebas de imagen. Así mismo, los marcadores de laboratorio infecciosos, sistémicos y tumorales son negativos. Ante el diagnóstico de síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia, se realiza estudio que descarta neoplasia oculta. Se inicia tratamiento inmunosupresor con

corticoides, sin apreciar mejoría clínica, escalando a ciclo de inmunglobulinas y plasmaféresis y posteriormente a inmunsupresión mantenida con rituximab.

Conclusión: En adultos, la etiología más frecuente del síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia es idiopática. Ante las pruebas serológicas y de imagen paraneoplásicas negativas, debe considerarse la etiología parainfecciosa, muy frecuentemente ligada a la infección por SARS-CoV-2. En esta patología resulta fundamental el diagnóstico y tratamiento precoz con inmunsupresores con vistas a un mejor pronóstico. En casos de enfermedad multifásica o refractariedad clínica, la inmunsupresión combinada mejora el pronóstico.

20726. PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO SPG7 POR DOBLE HETEROGENIOSIS: LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DE SEGREGACIÓN FAMILIAR

Carrasco Sevilla, M.; Cobo Roldán, L.; Estévez María, J.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Objetivos: La paraparesia espástica tipo 7 (SPG7) es una enfermedad genética rara, normalmente de herencia autosómica recesiva, si bien se han descrito algunas formas autosómicas dominantes con penetrancia incompleta. Puede asociar además síntomas de otras esferas (amiotrofia, neuropatía óptica o cerebelopatía, entre otros). Con el objetivo de ilustrar la heterogeneidad clínica y genómica, se describe el inusual caso de dos hermanas con dos alelos patogénicos con correlato clínico (doble heterocigosis).

Material y métodos: Se describen los casos de dos hermanas afectas con SPG7 con diagnóstico genético confirmado y estudio de segregación familiar.

Resultados: Caso 1. Mujer, 38 años. Padres sanos. Debuta a esta edad con cuadro progresivo de debilidad en miembros inferiores. A la exploración, presenta paresia proximal 3/5. Presenta amiotrofia de miembros inferiores, espasticidad e hiperreflexia con piramidalismo (Hoffmann, RCP extensores), marcha atáxica y dismetrías de miembros superiores. Requiere asistencia para la marcha. Caso 2. Mujer de 36 años, hermana del caso previo. Debuta 4 años después (36) con clínica similar: paresia 4 ± 5 en psoas bilaterales, espasticidad Ashworth 2 e hiperreflexia. Sin repercusión funcional. En el informe genético de ambas (gen SPG7): exón 11: cambio de alanina por valina en codón 510 en heterocigosis (padre portador) (Ala510Val); exón 15: en heterocigosis codón de parada prematuro (madre portadora) (Gln693*).

Conclusión: Se han descrito hasta 131 mutaciones patogénicas, más frecuentemente de transmisión autosómica recesiva. En este caso, tras verificar la presencia de una mutación diferente en cada progenitor sano, se constata el diagnóstico clínico y genético de SPG7, comportándose como forma recesiva por presencia de doble heterocigosis.

20812. DISFUNDICIÓN ENDOTELIAL EN PACIENTES CON INFECCIÓN POR SARS-COV-2 Y OTRAS INFECCIONES CLÍNICAMENTE RELEVANTES. ESTUDIO COVIND

del Toro Pérez, C.¹; Amaya Pascasio, L.²; Arjona Padillo, A.²; Aceituno, A.³; Fernández Pérez, J.²; Mejías Olmedo, V.²; Martínez Sánchez, P.²

¹CINAC. HM Universitario Puerta del Sur; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Torrecárdenas; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Torrecárdenas.

Objetivos: Evaluar si los pacientes supervivientes a infección por SARS-CoV-2 clínicamente relevante (COVID) presentan disfunción endotelial cerebral o sistémica y secundariamente una alteración cognitiva, detectables mediante ecografía y test MoCA, mayor a los supervivientes de otras infecciones graves (controles enfermos (CE)).

Material y métodos: La función endotelial se estudió mediante 3 técnicas ecográficas: 1) Vasodilatación dependiente de endotelio (VDE); 2) Reactividad vasomotora cerebral (RVC) mediante test de apnea; y 3) Acoplamiento neurovascular (ANV) mediante test de estímulo visual. La función cognitiva se evaluó mediante el test MoCA. Las medidas se realizaron en dos momentos: basal (< 1 mes del evento) y 6 meses en el grupo COVID y en el CE. Se incluyó un grupo control sano (CS).

Resultados: 43 pacientes incluidos entre febrero 2022 y septiembre 2023 (15 COVID (34,9%), 14 CE (32,6%), 14 CS (32,6%)). Mediana (RIC) de edad global 56 (27) años, 30,2% mujeres, sin diferencias en cuanto a características basales entre grupos. La mediana del MoCA basal fue significativamente menor en los pacientes enfermos de cualquier etiología con respecto a los CS (18,11 vs. 26,08; p = 0,047). Estas diferencias desaparecieron a los 6 meses. No se observaron diferencias significativas entre grupos en la disfunción endotelial, ni basal ni a los 6 meses por ninguno de los 3 métodos.

Conclusión: En nuestro estudio, los pacientes con infecciones graves presentan una disfunción cognitiva precoz (< 1 mes) que luego desaparece, sin diferencias en cuanto a etiología y sin poderse atribuir a alteraciones de la función endotelial medida por ecografía. Se requieren estudios más amplios para descartar esta hipótesis.

21699. CASO CLÍNICO: ENCEFALITIS LÍMBICA CON ANTICUERPOS ANTI-LGI1 POSITIVOS TRAS INFECCIÓN COVID POSITIVA

Guevara Sánchez, E.¹; Blanco Ruiz, M.¹; Milán Pinilla, R.¹; Ruiz Franco, M.¹; Guardado Santervás, P.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas;

²Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

Objetivos: La encefalitis asociada a anticuerpos contra LGI1 es una entidad caracterizada por la presencia de alteraciones cognitivas, conductuales y crisis epilépticas. Algunos datos sugieren que la producción de anticuerpos anti-LGI1 puede ser incitada por uno o varios organismos, incluido potencialmente el SARS-CoV-2. Se presenta un caso clínico de encefalitis límbica con anticuerpos anti-LGI1 positivos tras infección COVID positiva.

Material y métodos: Mujer de 34 años fue estudiada por crisis convulsivas generalizadas y alteraciones cognitivas y conductuales desde que fue diagnosticada de infección COVID. En la analítica destacó la presencia de anticuerpos anticanales de potasio y antiproteína 1 inactivada del glioma rica en leucina (LGI1) positivos y las pruebas de imagen fueron compatibles con encefalitis límbica autoinmune.

Resultados: Tras el diagnóstico, se instauró tratamiento con corticoides, inmunosupresores (azatioprina) y antiepilepticos con mejoría clínica.

Conclusión: La encefalitis límbica por anticuerpos anti-LGI1 es una entidad poco frecuente que puede presentar diversas manifestaciones neurológicas y psiquiátricas. Es importante el conocimiento de la asociación de esta con la infección COVID a fin de realizar futuras medidas de salud pública que puedan influir selectivamente en la incidencia de esta encefalitis, así como también es esencial el reconocimiento y tratamiento precoz para mejorar el pronóstico, el control de las crisis y la reversibilidad de la conducta, la cognición y la neuroimagen.

21362. PATOLOGÍA NEUROPSIQUIÁTRICA TRAS COVID-19. A PROPÓSITO DE UN CASO INUSUAL: TRASTORNO OBSESIIVO COMPULSIVO POS-COVID

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Velyos Galán, A.²; Huertas Arroyo, R.²; López Perona, E.³; Botía Paniagua, E.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Hospital de Tomelloso; ²Servicio de Neurología. Hospital General La Mancha Centro; ³Servicio de Neurología. Hospital de Tomelloso.

Objetivos: Tras la pandemia COVID-19 han aflorado un amplio espectro de manifestaciones clínicas, entre ellas neurológicas y psiquiátricas, potencialmente asociadas/seculares a esta enfermedad. Las más frecuentes: ansiedad, depresión, insomnio, cefaleas, anosmia, y deterioro cognitivo. Pero también otros menos frecuentes, como el debut de un TOC.

Material y métodos: Presentamos el caso de un varón 68 años, trabajador jubilado de la construcción, sin historia de psicopatología previa, activo física y cognitivamente. Emocionalmente estable. Remitido a consulta de Neurología General desde Atención Primaria por historia de 2 años (iniciada tras enfermar por COVID-19 en marzo 2020) de compulsiones de lavado de manos, obsesiones de contaminación que conllevan duchas interminables, rituales de comprobación de cierre de puertas y apagado de luces, repaso de pasos de tareas, que no es capaz de terminar, y repetición de palabras. Exploración neurológica y pruebas complementarias anodinas.

Resultados: Derivado a Unidad Salud Mental, le diagnostican TOC. Posteriormente presenta tendencia depresiva por evolución tórpida del trastorno. Tras revisión de la literatura se hipotetiza que la pandemia COVID-19 podría haber provocado un aumento de la incidencia de TOC en la población general por sobreestimación de la amenaza consistente, respecto a los resultados observados en pandemias anteriores como la de gripe porcina (H1N1) o aviar (H5N1).

Cefaleas P1

20746. FÍSTULA NASAL Y CEFALEA POR HIPOTENSIÓN LICUORAL, ¿CASUALIDAD O CAUSALIDAD?

Cienfuegos Fernández, A.; García López, M.; Pinedo Córdoba, J.; Jiménez Ureña, K.; Guerrero Carmona, N.; Fernández Recio, M.

Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Valme.

Objetivos: La ubicación de las fugas de líquido cefalorraquídeo (LCR) asociadas con hipotensión intracraneal espontánea es casi exclusivamente espinal. Un pequeño porcentaje poco estudiado se deben a fugas en base de cráneo por una fístula primaria nasal o por hipertensión intracraneal mantenida.

Material y métodos: Presentamos tres casos atípicos de cefalea por hipotensión licuoral con datos directos e indirectos de fístula nasal, sin indicios de fístula a otros niveles.

Resultados: Caso 1. Varón de 44 años, cefalea ortostática, diplopía, dolor interescapular y plenitud ótica tras sobreesfuerzo. Realce paquimeningeo difuso en resonancia. Cisternografía y TC de senos paranasales: fístula nasal bilateral; no llega a intervenirse por mejoría sintomática con parches de sangre autóloga y desaparición de fístula nasal en exploraciones posteriores. Caso 2. Mujer de 32 años, antecedente de cefalea de larga evolución. Consulta por cambios en patrón de cefalea y rinoliquorrhea con beta 2 transferrina positiva, sin localización clara de fístula. Se coloca válvula de derivación lumbo peritoneal bajando fístula de bajo flujo por hipertensión intracraneal previa. Evolución favorable inicial con recaída posterior. Reevaluando pruebas, se detecta únicamente fístula nasal que se interviene, mejorando la clínica. Caso 3. Mujer de 44 años, cefalea ortostática y rinoliquorrhea con beta 2 transferrina positiva, sin hallazgos de fístula a ningún nivel. La cefalea se controló al desaparecer la rinoliquorrhea.

Conclusión: La relación causal entre hipotensión intracraneal sintomática y fístula nasal no está bien establecida. Aportamos casos refractarios en los que la evolución clínica favorable ha sido paralela a la resolución quirúrgica o al cierre natural de la fístula nasal.