

20778. UTILIDAD DEL TEST DEL ÁRBOL DE KOCH EN PACIENTES CON CEFALEA

González Menacho, J.¹; Miralles Gil, R.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Sant Joan de Reus;

²Servicio de Psiquiatría. Institut Pere Mata.

Objetivos: El test del árbol de Koch (TAK) es un test proyectivo útil en exploración psicopatológica. No hay datos de su utilidad en pacientes con cefalea. Efectuamos este estudio piloto para determinar si existen características cuantificables del TAK que se asocien a mayor frecuencia de cefalea.

Material y métodos: Estudio prospectivo, serie de pacientes consecutivos en consulta de cefalea. Se registraron: edad, edad inicio cefalea, frecuencia mensual cefalea (FMC), diagnóstico ICHD-III, antecedentes de trauma vital significativo (TVS) antes de 16 años de edad y edad en que ocurrió. De cada TAK registramos: presencia/ausencia de marcas en tronco (MTA), rallado en tronco (TR), raíces (RA), suelo (SU), e índice de Wittgenstein (IW: (distancia base-MTA / altura total del árbol) × edad actual) para inferir edad del trauma. Comparaciones de FMC entre grupos mediante *t*-Student.

Resultados: Registramos 14 pacientes, 12 (85,7%) mujeres, edad $28,6 \pm 11,4$ años, FMC: $16,9 \pm 8,5$. El 85,6% tenía migraña. Frecuencia de MTA, TR, RA y SU fue 35,7; 35,7; 21,4 y 57,1%, respectivamente. Tanto MTA como ausencia de suelo se asociaron a mayor FMC que sus contrarios (22,6 vs. 13,6; $p < 0,005$; y 19,0 vs. 15,3; $p < 0,05$, respectivamente). El 100% de pacientes con MTA afirmó haber sufrido TVS - y coincidieron con IW-, frente al 33,3% en casos sin MTA.

Conclusión: La presencia de MTA, ausencia de suelo bajo el árbol y ausencia de suelo ni raíces en TAK se asocian a mayor frecuencia de cefalea mensual. Nuestros resultados sugieren que el TAK puede ser útil en la valoración clínica y psicopatológica de pacientes con cefalea.

Conducta y demencias P1

20872. DEMENCIA RÁPIDAMENTE PROGRESIVA CON RT-QUIC POSITIVO Y UNA EVOLUCIÓN INESPERADA

Díaz del Valle, M.; Romero Plaza, C.; Salvador Sáñez, B.; García García, M.; Benítez del Castillo, I.; Cerca Limón, Á.; Morlán Gracia, L.; Pinel González, A.; Méndez Burgos, A.; Martín Ávila, G.; Piquero Fernández, C.; Sáenz Lafourcade, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: Presentar el caso de un varón con demencia rápidamente progresiva con fractura de cadera e infección por COVID-19, pero RT-QuIC positivo en LCR.

Material y métodos: Varón de 74 años con deterioro cognitivo leve y trastorno de la marcha con caída y fractura de cadera, por lo que ingresa en 2022. Empeoramiento cognitivo marcado de semanas (Barthel de 100 a 40) acompañado de marcha con retropulsión, alucinaciones visuales, agresividad verbal, rigidez generalizada y dispraxia. En la exploración inicial (infección grave por COVID-19 coadyuvante e intervención reciente) presenta rigidez generalizada, apraxia ideomotora y mioclonías.

Resultados: En las pruebas complementarias destaca RM cerebral con atrofia global, EEG con encefalopatía leve al inicio y posteriormente ondas bi/trifásicas con patrón casi periódico, coincidiendo con empeoramiento respiratorio. En PET hipermetabolismo en estriados, tálamos y cerebro con hipometabolismo parietotemporal. Ante deterioro cognitivo rápidamente progresivo, difícilmente valorable por cuadro intercurrente, se realiza PL, siendo positivo RT-QuIC, y permitiendo el diagnóstico de ECJ probable. No obstante, el paciente presenta mejoría

clínica y dada la evolución y estudios complementarios (PET destacable) se plantea diagnóstico de demencia por cuerpos de Lewy difusos y se inicia rivastigmina con mejoría en MMSE y marcha, planteándose RT-QuIC como posible falso positivo en contexto de cuadro sistémico por COVID-19 (gen PRNP y proteína 14.3.3 negativos).

Conclusión: El RT-QuIC es una prueba diagnóstica con elevada especificidad (99%) habiéndose descrito aumento de falsos positivos en casos de inflamación del SNC, que podría explicar el caso de nuestro paciente en contexto de infección por COVID-19.

20915. NO ES ESQUIZOFRENIA: CLÍNICA PSICÓTICA FLORIDA EN VARÓN JOVEN CON LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE

Sempere Navarro, C.; Pías Peleteiro, J.; Alberte Woodward, M.; Pouso Diz, J.; García de Soto, J.; Aldrey Vázquez, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Objetivos: La leuкоencefalopatía con sustancia blanca evanescente (LSBE) es una enfermedad hereditaria de amplio espectro clínico. Aparece por mutaciones en los cinco genes codificantes para el factor de iniciación eucariota 2 (EIF2B), implicado en procesos de traducción biológica. Presentamos un caso de manifestación atípica.

Material y métodos: Varón de 31 años, con diagnóstico previo de esquizofrenia hebefrénica, remitido a consultas de Neurología por deterioro cognitivo grave.

Resultados: No tenía antecedentes familiares de enfermedades neurológicas ni de consanguinidad. Presentó una leve latencia en hitos del desarrollo y a los dos años fue estudiado por inestabilidad de la marcha y espasmos del sollozo. En la adolescencia presentó episodios psicóticos con ideación delirante, evolucionando progresivamente hacia un deterioro cognitivo y funcional global. En la exploración neurológica comprende algunas órdenes sencillas, emite palabras incoherentes y manifiesta estereotipias motoras. Presenta reflejos regresivos (palmo-mentoniano y prensil bilateral). La resonancia magnética cerebral mostró una confluencia de lesiones periventriculares en sustancia blanca, sugestivas de leucodistrofia. Se realizó un estudio dirigido, incluyendo VLCFA, aminoácidos séricos, serologías y panel genético, encontrándose como único hallazgo notable una variante mutacional del gen EIF2B5 en heterocigosis. La mutación EIF2B5 es la más frecuentemente hallada en LSBE. Generalmente sigue un patrón de herencia autosómico recesivo, si bien se han descrito algunas mutaciones que se expresan en heterocigosis, como ocurre en este caso.

Conclusión: La leuкоencefalopatía con sustancia blanca evanescente es una entidad rara y compleja. Su variabilidad fenotípica y epidemiológica dificulta tanto el diagnóstico como el desarrollo de terapias, lo cual refuerza la importancia de reportar nuevos casos.

20590. RT-QUIC DE ALFA-SINUCLEÍNA Y COPATOLOGÍA ALZHEIMER EN PACIENTES CON DEMENCIA CON CUERPOS DE LEWY

Puiggròs Rubiol, E.¹; Vicente Pascual, M.¹; Muñoz Batista, M.²; Coll Benages, L.²; Hernández Regadera, J.¹; Jordà Castany, Ò.³; Noguer Serra, S.³; Moral Pijau, A.¹

¹Servicio de Neurología. Xarxa Santa Tecla de Tarragona;

²Neuropsicología. Servicio de Neurología. Xarxa Santa Tecla de Tarragona; ³Servicio de Análisis Clínicos. Xarxa Santa Tecla de Tarragona.

Objetivos: La RT-QuIC de alfa-sinucleína en LCR ha demostrado alta sensibilidad y especificidad en el diagnóstico de la demencia con cuerpos de Lewy (DCLw). Por otro lado, los estudios patológicos en este grupo de pacientes han evidenciado una alta frecuencia de copatología Alzheimer. Nuestro objetivo es establecer el patrón de alfa-sinucleína

y biomarcadores Alzheimer en LCR en pacientes con diagnóstico clínico de DCLw y en otras demencias.

Material y métodos: Pacientes estudiados en nuestra unidad (población 165.144 habitantes; 30.937 > 65 años) entre abril de 2023 y marzo de 2024 con biomarcadores en LCR. Seleccionamos 20 pacientes nuevos; 8 con criterios vigentes de DCLw y 12 con otros diagnósticos (5 enfermedad de Alzheimer, 2 demencia frontotemporal, 2 síndrome corticobasal, 2 deterioro cognitivo subjetivo, 1 demencia vascular). Analizamos datos demográficos, clínicos y valores de alfa-sinucleína, beta-amiloide (AB) 1-42, AB1-40, ratio AB 1-42/AB 1-40, fosfotau (p-tau) y tau total (t-tau). Clasificamos nuestros casos mediante el sistema ATN (amiloide-tau-neurodegeneración).

Resultados: Todos los pacientes con diagnóstico clínico DCLw tuvieron alfa-sinucleína positiva. Encontramos copatología Alzheimer (A+T+) en seis de ellos (75%). De los 12 pacientes con otros diagnósticos, solo se detectó alfa-sinucleína positiva en una paciente diagnosticada de enfermedad de Alzheimer.

Conclusión: La RT-QuiC de alfa-sinucleína tiene un alto rendimiento en el diagnóstico de DCLw. Confirmamos una elevada prevalencia de copatología Alzheimer en pacientes con DCLw.

20067. COMA SÚBITO COMO PRESENTACIÓN ATÍPICA DE LA ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB ESPORÁDICA

Cisneros Llanos, J.; Velayos Galán, A.; Domingo Santos, A.; Martín Álvarez, R.; Rodado Mieles, S.; Calvo Anzola, M.; del Saz, P.; Rambalde, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

Objetivos: Las enfermedades priónicas son un grupo enfermedades neurodegenerativas. Hay varios tipos, siendo la esporádica la más frecuente, que se suele presentar con problemas cognitivos progresivos, cambios del comportamiento y de la personalidad, dificultades en el movimiento y coordinación y síntomas visuales o movimientos anormales. Presentamos el caso de un paciente con una enfermedad priónica esporádica que se presenta de una manera infrecuente: el coma súbito.

Material y métodos: Paciente de 78 años de edad valorado por deterioro del estado de la conciencia. Referían los familiares que el día anterior lo encontraban más lento al responder las llamadas y las órdenes. En la madrugada lo despertaron para darle agua, viendo que se encontraba somnoliento y sin respuesta a estímulos. Previo al inicio del cuadro no había presentado ninguna sintomatología neurológica.

Resultados: Como parte del estudio etiológico se realizó un EEG que mostró una encefalopatía difusa sin actividad epileptiforme y una RM cerebral que evidenciaba una hipointensidad del ribete cortical a nivel insular bilateral y frontobasal izquierdo en la secuencia de difusión, no visibles en FLAIR. Progresivamente presentó deterioro general desembocando en *exitus*. Se solicitó previamente en LCR determinación de proteína 14-3-3 y RT-QuiC con resultado positivo. Se realizó un estudio genético que evidenció un polimorfismo en homocigosis p.V129M y que no mostró ninguna variante clasificable patogénica conocida.

Conclusión: Presentamos un caso de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica de debut atípicamente rápido y fenotípicamente excepcional en forma de coma súbito sin clínica cognitiva previa. Hasta donde conocemos, no hay descritos cuadros similares en la literatura médica.

21080. IMAGEN RADIOLÓGICA DE PRES COMO PRESENTACIÓN INICIAL DE ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB: A PROPÓSITO DE UN CASO

Silla Serrano, R.¹; Sánchez Cruz, A.¹; Simarro Díaz, A.¹; Peset Mancebo, V.¹; Navarré Gimeno, A.¹; Aguilera Linares, C.¹; García Escrig, M.¹; Miranda Gozalvo, V.²

¹Servicio de Neurología. Hospital de Sagunto; ²Servicio de Radiología. Hospital de Sagunto.

Objetivos: Presentación de un caso clínico con diagnóstico final de enfermedad Creutzfeldt-Jakob (ECJ) y neuroimagen inicial compatible con PRES (*posterior reversible encephalopathy syndrome*).

Material y métodos: Mujer de 67 años con antecedente de HTA sin tratamiento que presenta cuadro subagudo de clínica psiquiátrica y ceguera cortical asociando síntomas compatibles con un síndrome catatónico, extrapiramidalismo y mioclonías, evolucionando finalmente hasta un estado de coma.

Resultados: Se realiza RM cerebral con hallazgo en secuencias FLAIR y T2 de hipointensidad subcortical temporooccipital bilateral sin realce de contraste que sugiere PRES. El EEG muestra lentificación generalizada junto con ondas trifásicas y el LCR inicial es anodino. Tras resultados de RM cerebral y cifras tensionales en el límite alto se diagnostica inicialmente de PRES. Ante deterioro neurológico progresivo se realiza nueva neuroimagen con resolución de lesiones tipo PRES y aparición de restricción en difusión en ganglios basales y corteza cerebral parietal derecha. Con sospecha de ECJ se realizan EEG seriados evidenciándose complejos periódicos de ondas agudas generalizadas a 1 Hz. Un nuevo estudio de LCR resulta positivo para proteína 14.3.3 y RT-QuiC apoyando el diagnóstico.

Conclusión: El PRES como manifestación radiológica inicial en la ECJ es muy infrecuente, son muy pocos los casos reportados en la literatura. Se desconoce si es una presentación simultánea accidental de ambas entidades o existe un mecanismo fisiopatológico que explique ambos procesos. Destacar la importancia de profundizar en el estudio de extensión en aquellos pacientes con diagnóstico de PRES en los que no se objetive mejoría clínica a pesar de resolución de las lesiones en neuroimagen.

21197. DEMENCIA FRONTOTEMPORAL ASOCIADA A MUTACIÓN DEL GEN SQSTM1: CASO CLÍNICO-PATOLÓGICO

Espinoza Vinces, C.¹; Zelaya Huerta, M.²; Caballero Martínez, M.²; Montoya Murillo, G.¹; Villino Rodríguez, R.¹; Atorrasagasti Villar, A.¹; Jiménez Huete, A.³; Arbizu, J.⁴; Riverol Fernández, M.¹

¹Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Navarra; ³Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra (Madrid); ⁴Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

Objetivos: Describir el cuadro clínico, estudios de neuroimagen y neuropatología de un paciente con demencia frontotemporal secundaria a una mutación del gen SQSTM1.

Material y métodos: Descripción de un caso.

Resultados: Varón de 78 años con estudios secundarios y antecedente de enfermedad de Paget ósea. Consulta por fallos de memoria para hechos recientes y leve dificultad para evocar el nombre de los objetos. Su familia refiere irritabilidad, leve desinhibición y repercusión sobre las actividades instrumentales de la vida diaria. La valoración neuropsicológica mostró un deterioro cognitivo multidominio (memoria episódica verbal y visual y lenguaje con anomia y alteración semántica). El resto de la exploración neurológica fue normal. La RM cerebral evidenció atrofia del lóbulo temporal izquierdo antero-medial, con afectación amígdalo-hipocampica. La PET cerebral amiloide fue negativa. La PET cerebral 18F-FDG mostró hipometabolismo frontal y del polo temporal izquierdos. Se estableció un diagnóstico de DFT. El estudio genético detectó la variante c.1210A>G (p.Met404Val) en heterocigosis en el gen SQSTM1. El paciente falleció a los 85 años. El estudio anatopatológico mostró una degeneración lobar frontotemporal asociada a proteinopatía por inclusiones intracitoplasmáticas TDP-43+ en las cortezas cingular, motora y frontal medial, así como en el hipocampo, amígdala y tálamo.

Conclusión: Los pacientes con mutaciones en el gen SQSTM1 pueden presentar distintos fenotipos clínicos como enfermedad de Paget ósea, ELA y demencia frontotemporal. Existen casos donde predominaba la clínica amnésica, aunque lo más frecuente es la afectación conductual