

Conclusión: El despistaje de una causa genética en las EED puede resultar valioso, ya que aún en ausencia de tratamiento curativo, puede servir para dirigirnos a una medicina de precisión, permitiéndonos optimizar tratamiento sintomático, ofrecer consejo genético y conocer pronóstico. Presentamos, a nuestro conocimiento, el primer caso reportado de EED por mutación en KCNH5 en población española.

Historia de la neurología + Gestión y asistencia neurológica P

20727. MARY LYON: COMPRENDER EL FENÓMENO XX, EL “APAGÓN FEMENINO”. EL SILENCIO ALEATORIO DE UN CROMOSOMA X

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Martín Álvarez, R.²; Velayos Galán, A.²; López Perona, E.³; Botia 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: Mary Frances Lyon (15 mayo 1925, Norwich-25 diciembre 2014, Oxfordshire), relevante figura de la genética de la segunda mitad del siglo XX, fue conocida principalmente por su descubrimiento en 1961 de la llamada inactivación del cromosoma X.

Material y métodos: En 1943, época difícil para la formación superior de las mujeres, entró en Girton College (Universidad de Cambridge), para estudiar zoología, donde se graduó en 1946. Posteriormente, y debido a su brillantez, consiguió un puesto en el laboratorio de Ronald Fisher, con quien inició su tesis doctoral. Culminó su doctorado en 1948 en el Instituto de Genética de la Universidad de Edimburgo.

Resultados: En 1950 inició allí con Carter un proyecto del MRC (Medical Research College) para estudiar mutagénesis en ratones, interesándose sobre todo por las mutaciones en el cromosoma X y que en 1955 trasladaron a Harwell, cerca de Oxford. Allí Lyon llegó a la conclusión que envió a la revista *Nature* de que uno de los cromosomas X “se apagaba” de forma aleatoria: uno de los cromosomas X en cada célula somática femenina es genéticamente inactivo (corpúsculo de Barr). Esta inactivación (que posteriormente se conoció como fenómeno de Lyon o lionización) ocurre en etapas precoces del desarrollo embrionario y convierte a las mujeres en “mosaicos celulares”.

Conclusión: La hipótesis de Lyon tuvo gran relevancia por sus implicaciones en genética clínica. Ayudó a desentrañar y comprender las bases genéticas de muchas enfermedades ligadas al cromosoma X, como las distrofias musculares de Duchenne y Becker y sentó las bases que llevaron 30 años después a descubrir el gen Xist.

20997. THOMAS WILLIS: ANATOMÍA FUNCIONALISTA, NEUROLOGÍA, IATROQUÍMICA Y UNA RESUCITACIÓN

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Calvo Alzola, M.²; López Perona, E.³; Martín Álvarez, R.²; Botia 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: Thomas Willis (enero 1621, Great Bedwyn-noviembre 1672, Londres) fue pionero en investigaciones neuroanatómicas.

Material y métodos: Su anatomía, *Cerebri Anatome*, es claramente funcionalista en tanto en cuanto fue uno de los primeros en atribuir funciones cognitivas y corporales concretas a diferentes estructuras cerebrales. Así por ejemplo atribuyó a la corteza cerebral el sustrato de la cognición y de las funciones superiores del ser humano. Al hacer estudios comparativos entre cerebros humanos y de animales concluyó

que el aumento de la girificación estaba relacionado con un aumento progresivo de la complejidad cerebral. Localizó el origen de los movimientos voluntarios en la corteza cerebral y de los involuntarios en el cerebelo y describió el polígono arterial que lleva su nombre.

Resultados: Entre las anécdotas de su carrera destaca una “resucitación”. Una ejecutada por ahorcamiento le fue llevada, media hora después, para disección. Al abrir el ataúd un extraño ruido provenía de la garganta de la presunta difunta, por lo que decidió realizar reanimación, que consiguió exitosamente. Este hecho le dio gran fama y predicamento profesional. En *Diatribae duae* expone sus ideas sobre iatroquímica, rama histórica que enlaza alquimia y Medicina, buscando encontrar explicaciones químicas a procesos patológicos y fisiológicos y proporcionar tratamientos con sustancias químicas.

Conclusión: En su última etapa destaca su intención de elaborar una farmacología con fundamentos modernos. La minuciosidad de sus descripciones de estructuras cerebrales con una precisión asombrosa para la época, así como su amplitud de miras en fisiología y tratamientos, le convirtió en una destacable figura de la historia de la Neurología.

21230. SANTA HILDEGARDA DE BINGEN: CERVEZA, SEXO, HIERBAS Y MEDICINA

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Calvo Alzola, M.²; López Perona, E.³; Huertas Arroyo, R.²; Botia 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: Santa Hildegarda de Bingen, Alemania (1098-1179) fue una importante y destacable figura del Bajo Medievo.

Material y métodos: Tras su nacimiento, sus padres decidieron consagrarla a Dios y recluirla en un monasterio. Desde esta situación personal se interesó por múltiples campos de la ciencia y por la música. Entre todo ello destacamos su interés por la Medicina y por la aplicación de hierbas naturales para proporcionar bienestar. A pesar de haber sido una mujer sin instrucción académica formal, demostró grandes conocimientos de botánica, Medicina y fisiología humana. Intuyó la circulación de la sangre siglos antes de que pudiera demostrarse, realizó una curiosa y exhaustiva descripción del orgasmo femenino, así como exposición de sus vastos conocimientos sobre sexo, algo paradójico o al menos impactante y sorprendente dado que era monja. Intentó armonizar la física con la anatomía y la fisiología.

Resultados: Popularmente conocida por su aportación a la cerveza de un ingrediente fundamental: el lúpulo, que le proporciona su característico sabor amargo y al que ella atribuía capacidad para mitigar la melancolía, sedante y afrodisíaco. Su obra científica más destacable, *Subtilitatum Diversarum Naturarum Creaturarum* (Las sutilezas de la diversa naturaleza de las cosas creadas), escrito entre 1151 y 1158, se publicó en el siglo XIV dividido en dos grandes compendios: *Physica* (Libro de la Medicina Simple) y *Causae et curae* (Libro de la Medicina compleja).

Conclusión: Precursora de un enfoque holístico de la Medicina y de que los fenómenos naturales podían explicarse a través de la observación y razonamiento, fue ejemplo de inteligencia, determinación, fortaleza y astucia.

21001. ROBO DE CEREBRO. DE UNA TABLA DE CORTAR QUESO A UNA CAJA DE SIDRA: EL CURIOSO DEVENIR DEL CEREBRO DE EINSTEIN

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Martín Álvarez, R.²; López Perona, E.³; Calvo Alzola, M.²; Botia 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.