

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.

História 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; 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: 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 (corpusculo de Barr). Esta inactivación (que posteriormente se conoció como fenómeno de Lyon o lionización) ocurre en etapas tempranas 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; 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: 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 substrato 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; 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: 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 consagrarse 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 paradigmático 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; 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: Thomas Harvey, el patólogo de guardia que realizó la autopsia de Albert Einstein, pasó a la historia por ser el “ladrón” de su cerebro.

Material y métodos: Pocos son dueños de su destino...y eso mismo es lo que le ocurrió a Einstein acerca de sus últimas voluntades. Menos de un día tras su fallecimiento fue incinerado en ceremonia privada y sus cenizas fueron arrojadas al río Delaware, cumpliendo su deseo: “Quiero que me incineren para que la gente no vaya a adorar mis huesos”. Pero no todo el cuerpo fue incinerado: su cerebro había sido extraído furtivamente por Harvey y al saberse convenció al hijo de Einstein de que lo utilizaría con fines científicos.

Resultados: Lo diseccionó en trozos que conservó en celoidina. A partir de ahí emprendió un rocambolesco y autodestructivo viaje a través de Estados Unidos transportando pequeñas muestras del cerebro del genio que cortaba con un cuchillo de cocina que dedicó a tal fin, sobre una tabla de cortar quesos y las enviaba por correo postal en un tarro de la mahonesa, que consumía compulsivamente, a algunos investigadores previo pago. Los restantes trozos del cerebro fueron a parar a una caja de sidra escondida en un sótano. Finalmente, los últimos trozos fueron devueltos a sus herederos, que los donaron a 2 museos estadounidenses (Mutter y Nacional de la Salud y Medicina).

Conclusión: De los estudios realizados al cerebro de Einstein la mayoría coinciden en que poseía una mayor cantidad de células gliales, a lo que se atribuye su especial capacidad cognitiva.

21656. LA EPILEPSIA DE DOSTOIEVSKI: UNA ETIOLOGÍA DISCUTIDA

Rodríguez López, A.; Riva Amarante, E.; Beltrán Corbellini, Á.; Sánchez-Miranda Román, I.; Franch Ubía, O.

Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional.

Objetivos: El escritor ruso Fiódor Dostoievski dejaría plasmado en su diario las frecuentes crisis epilépticas que padecía. Su epilepsia sería fuente de inspiración para su obra y para otros autores también sería el origen de su problemática personalidad.

Material y métodos: Patobiografía de Dostoievski.

Resultados: Fiódor Dostoievski fue escritor de la rusia zarista del siglo XIX y presentó crisis epilépticas desde al menos los 25 años hasta su muerte, la mayoría nocturnas y tónico-clónicas. Además, su hijo murió a los tres años de edad de un estatus convulsivo, por lo que algunos autores como el epileptólogo Gastaut sostuvieron que padeció una epilepsia generalizada, sin valorar algunas descripciones de Dostoievski que consideraron recursos estilísticos. Sin embargo, tanto el escritor como varias de sus amistades relataron que padeció antes de algunos episodios auras extásicas en las que experimentaba una felicidad indecible. Además, su mujer describió que en ocasiones presentaba disfasia posterior a las crisis epilépticas. Estos hechos, sumado a la importante similitud de su personalidad con el síndrome de Geschwind (hipergrafía, hiperreligiosidad, hiperviscosidad, trastornos sexuales y vida mental intensa), orientan a que podía haberse tratado de una epilepsia de origen mesial, o bien frontal con rápida propagación.

Conclusión: Dostoievski y su entorno describieron características específicas de las epilepsias focales con afectación mesial, más allá de los recursos narrativos que pudiera emplear el autor. El origen inespecífico del estatus convulsivo de su hijo y el conocimiento actual de que las crisis focales pueden tener predominio nocturno, resta valor a hipótesis previas.

20998. SYDENHAM: PACIENTES, SÍNTOMAS Y VALEDOR DEL OPIO

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Calvo Alzola, M.²; López Perona, E.³; Rodado Mieles, S.²; 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: Thomas Sydenham (Dorset, septiembre 1624-Londres, diciembre 1689), apodado el “Hipócrates inglés”, fue uno de los precursores de las observaciones clínicas sistemáticas y objetivas, lejos de prejuicios teóricos, como nuevo enfoque del abordaje de las patologías en general y las neurológicas en particular.

Material y métodos: En su libro *Methodus Curandi Febres* (1666) realizó un estudio de las epidemias de Londres y también se le atribuye la descripción de la corea aguda infantil (corea de Sydenham). En *Observaciones médicas sobre la historia y curación de las enfermedades agudas* (1676) pretendió sentar las bases de una nueva visión de la patología basada en las minuciosas descripciones de las enfermedades “tan gráfica y natural como sea posible” ordenando y clasificando los casos extraídos de su vasta experiencia en “especies” al modo de los botánicos.

Resultados: Dentro de lo limitado del arsenal terapéutico de la época, prefería los compuestos orgánicos frente a los inorgánicos. Fue un gran valedor del uso del opio conocido como “láudano de Sydenham”, remedio que servía casi para todo: dolores de todo tipo, tos, diarrea, dormir, calmar la ansiedad... Su programa pretendía “exponer con nitidez los fenómenos de cada enfermedad, sin fundarlos en hipótesis alguna ni reunirlos de forma forzada”.

Conclusión: Basándose en la regularidad de los fenómenos naturales, incluso cuando se tratase de alteraciones, Sydenham propuso la necesidad de describir de forma inductiva las “especies morbosas” o “entidades nosológicas”. Su impronta profesional se caracterizó por preconizar el estrecho contacto con el paciente y su atención a los síntomas, un saber basado en la experiencia.

21228. ELIZABETH BLACKWELL: LA PRIMERA MUJER TITULADA EN MEDICINA

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Martín Álvarez, R.²; López Perona, E.³; Rodado Mieles, S.²; 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: Elizabeth Blackwell (Bristol, 1821-1910) fue la primera mujer que logró titularse en Medicina, allá por el siglo xix, en Estados Unidos y también la primera en el Registro Médico del Consejo Médico General, en una época en que la Medicina se consideraba inapropiada para las mujeres.

Material y métodos: Criada en una familia de mentalidad aperturista hacia la mujer, de igualdad en educación y oportunidades de hijas y de hijos, de favorecimiento del desarrollo personal, emprendió su carrera sin demasiado interés por el cuerpo humano. Después de ser rechazada en 29 universidades por su condición de mujer, finalmente fue aceptada en la que hacía la número 30 por un malentendido (votaron admitirla tras pensar que era una broma).

Resultados: Su deseo de practicar la Medicina se convirtió en una lucha reivindicativa de la capacidad intelectual de la mujer para poder desempeñar las mismas funciones que los hombres. Además, preconizó que hombres y mujeres también eran iguales en cuanto a pasión sexual. Sus contribuciones siguen siendo celebradas/recordadas con la medalla que lleva su nombre, otorgada anualmente a una mujer que haya contribuido significativamente en la promoción de la mujer en la Medicina.

Conclusión: Impulsora de la educación de la mujer en Medicina, superando múltiples dificultades y contratiempos en su vida personal y profesional, incluida la pérdida de un ojo en su práctica clínica que la privó de ser cirujana, siempre tuvo la determinación de seguir adelante, según sus propias palabras: “Es mi naturaleza comenzar de nuevo”, y así lo hizo hasta el final de sus días.