

<sup>1</sup>Unidad de Epilepsia. Hospital del Mar; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital del Mar; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital del Mar.

**Objetivos:** El síndrome de Chudley-McCullough es de causa genética, autosómico recesivo, caracterizado por una hipoacusia bilateral grave asociada a malformaciones cerebrales complejas: hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso y malformación desarrollo cortical, que rara vez se acompaña de dismorfismo y retraso psicomotor.

**Material y métodos:** Descripción de un caso clínico.

**Resultados:** Mujer de 34 años natural de Pakistán, sin antecedentes perinatales relevantes, con epilepsia farmacorresistente de debut a los 20 años, discapacidad intelectual e hipoacusia bilateral grave diagnosticada en la infancia. Primo paterno con epilepsia de causa no filiada. Padres consanguíneos, 4 hermanos sanos, 2 fallecidos en infancia. La RM cerebral muestra agenesia de los 2/3 posteriores del cuerpo calloso, ventriculomegalia de aspecto colpocefálico, patrón polimicrogírico bifrontal y patrón de foliación cerebelosa anormal. El fenotipo de la paciente y los hallazgos en la neuroimagen sugieren el síndrome de Chudley-McCullough. Exoma revela variante patogénica *frameshift* en homozigosis en *GPSM2* (NM\_013296:c.1473del), confirmado la sospecha.

**Conclusión:** Los hallazgos radiológicos ayudan en la caracterización y diagnóstico de síndromes genéticos complejos, demostrando la importancia de un estudio etiológico completo en el paciente con epilepsia, y en la búsqueda de causas genéticas en pacientes adultos con discapacidad intelectual no filiada en la infancia.

#### 20750. A PROPÓSITO DE UN CASO: UNA MUTACIÓN EN UNA FAMILIA CON CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE

Cortés Rubiales, M.<sup>1</sup>; Fernández Soberón, S.<sup>1</sup>; Goyena Morata, O.<sup>1</sup>; Sifre Peña, C.<sup>1</sup>; Gamboa Berastegui, A.<sup>1</sup>; Cajaraville Vicente, S.<sup>1</sup>; Rodríguez Valer, A.<sup>1</sup>; Escalza Cortina, M.<sup>1</sup>; González-Pinto González, T.<sup>1</sup>; Campos Rodríguez, I.<sup>1</sup>; Agirre Beitia, G.<sup>1</sup>; Velasco Palacios, L.<sup>1</sup>; Roda Martínez, I.<sup>2</sup>; Pinedo Brochado, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Galdakao-Usansolo.

**Objetivos:** Mostrar una familia con diagnóstico por genética de cavernomatosis múltiple familiar.

**Material y métodos:** Describimos una familia con tres generaciones que presentan una cavernomatosis múltiple. El caso índice debutó con cefalea y vómitos. La cavernomatosis se detectó en la neuroimagen. Los familiares afectos consisten en: madre, dos hermanas, su único hijo y una sobrina. Todos presentan cavernomas en la resonancia magnética. Se realizó estudio genético detectando un cambio en heterocigosis en el gen *KRIT1*, que consiste en una delección de 3 nucleótidos. Esta mutación no está descrita en la bibliografía. Todos asocian controles con RM cerebrales bianuales con estabilidad clínica y radiológica. Con consejo genético, el resto de los descendientes se podrían beneficiar de seleccionar embriones si se considera que la mutación fuera patogénica.

**Resultados:** La cavernomatosis familiar es una enfermedad autosómica dominante que está causada por tres genes: *CCM1* (*KRIT1*), *CCM2* y *CCM3* (*PDCCD10*). Suelen tener un curso asintomático y detectarse incidentalmente. El diagnóstico se realiza con RM cerebral y es la prueba de elección para valorar la estabilidad de las lesiones. Además, como en nuestro caso, es imprescindible el consejo genético familiar al diagnóstico del gen implicado.

**Conclusión:** El estudio muestra una familia con cavernomatosis múltiple familiar con mutación en el gen *KRIT1*. Todos los descendientes a partir de la madre del caso índice tienen la mutación 1528-1530delA-GA, que es la causa de la cavernomatosis. Ahora mismo se encuentra en estudio esta delección para determinar si es patogénica.

#### 21137. ENFERMEDAD DE GAUCHER: MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS A PROPÓSITO DE UN CASO

Villarrubia González, B.; González Rodríguez, I.; González Feito, P.; Ruiz Hernández, A.; Barrutia Yovera, J.

*Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Objetivos:** Enfatizar el estudio de enfermedades raras que presentan afectación neurológica, así como favorecer su investigación y búsqueda de tratamientos que mejoren la calidad de vida de nuestros pacientes.

**Material y métodos:** Enfermedad de Gaucher mediante secuenciación genética: gen *GBA* variante c.1448T (tipo 1) y gen *GBA* variante c.1226A>G (tipo 2). Remitida a consulta de neurología ante alteración para la marcha. Tras una exploración neurológica exhaustiva, la paciente presenta marcha con leve aumento de la base de sustentación que no condiciona su vida diaria. Presenta biopsia de médula ósea con una marcada hipercelularidad, formando grupos confluentes de histocitos que presentan cambios morfológicos típicos de enfermedad de depósito. También RNM que demuestra una infiltración no homogénea de aspecto moteado de huesos de cintura pélvica y escapular de extremidades compatible con la enfermedad de base.

**Resultados:** Actualmente en tratamiento con eliglustat, 1 comprimido/día, con mejoría analítica de la enzima quitotriosidasa, no así de su clínica neurológica.

**Conclusión:** Las manifestaciones neurológicas de la enfermedad de Gaucher suelen ser inespecíficas. Es crucial llevar a cabo evaluaciones clínicas, así como neurofisiológicas y neurocognitivas con el objetivo de obtener un estudio más profundo de la enfermedad, así como aportar consejo genético en aquellos pacientes que lo deseen.

#### 20551. AUMENTO DE INCIDENCIA DEL SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE: 23 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Cabañas Engenios, G.; Sainz Amo, R.; Mena García, N.; Pastor González, R.; Campos Jiménez, M.; Corral Corral, I.

*Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.*

**Objetivos:** Determinar la incidencia de síndrome de encefalopatía posterior reversible (PRES) en nuestra área, así como examinar los posibles cambios en cuanto a su etiología a lo largo de los años.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de todos los pacientes diagnosticados de PRES en un hospital de tercer nivel del 1 de enero de 2001 al 31 de diciembre de 2023. Los datos fueron analizados con el software XLSTAT-Excel.

**Resultados:** Durante el periodo analizado, se han recogido 43 casos de PRES (55,8% mujeres, 44,2% hombres), con una edad media de 54 años. La incidencia anual media fue de 5,92 casos por cada 100.000 pacientes ingresados, con una tendencia ascendente en la incidencia anual de PRES a lo largo de los años ( $p = 0,003$ , curva sen = 0,474). En cuanto a la etiología, se encontró una causa farmacológica en 25 pacientes (58,14%), de los cuales 22 habían sido tratados con inmunosupresores y 7 con fármacos citotóxicos. En el momento del diagnóstico, 22 pacientes (51,2%) presentaban hipertensión. Del total de pacientes, 20 (47%) eran trasplantados, 7 de células hematopoyéticas y 13 de órgano sólido. Solo en 4 casos (9,3%) se conocía previamente una enfermedad autoinmune y en 2 casos (4,3%) el PRES se desarrolló en el contexto de eclampsia. En términos de etiología, no se han demostrado diferencias significativas a lo largo de los años.

**Conclusión:** La incidencia de PRES ha aumentado en las últimas décadas. La causa más frecuente es la farmacológica, principalmente las terapias inmunosupresoras.