

Exploración: debilidad facial bilateral de predominio izquierdo. Reflejo corneal disminuido. Sin signos de primera motoneurona. En el plazo de 2 años desarrolla progresivamente hipoestesia en territorio trigeminal derecho V1-V2-V3, debilidad de miembros superiores, disfagia leve-moderada y disfonía leve. RM del neuroeje sin hallazgos significativos. Estudio analítico ampliado, incluyendo autoinmunidad, serologías, onconeuronales y anticuerpos anti-RChR: sin hallazgos patológicos.

Resultados: EMG: datos de denervación crónica en región proximal y distal de miembros superiores y en musculatura facial/bulbar. Se asocia además una alteración del reflejo de parpadeo en nervio facial izquierdo (latencias R1 y R2 aumentadas). Estudio estimulación repetitiva normal. Teniendo en cuenta los hallazgos reseñados y la evolución clínica se concluye esta variante atípica de enfermedad de la motoneurona.

Conclusión: La neuronopatía sensitivo-motora de inicio facial es una entidad rara de la que no está establecida la prevalencia y que posiblemente esté infradiagnosticada. Tampoco está esclarecida la etiopatogenia. Se han propuesto hipótesis neurodegenerativa y disimune. Es importante tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial de otras entidades con síntomas comunes y/o similares, pero también para plantear abordaje terapéutico, seguimiento evolutivo, prevenir, tratar y paliar posibles complicaciones.

20555. ARTERITIS DE TAKAYASU: EL ROL CRUCIAL DE LA NEUROIMAGEN PARA EL DIAGNÓSTICO

Escobar Segura, V.

Servicio de Neurología. Hospital Son Llátzer.

Objetivos: La arteritis de Takayasu (TAK) es una vasculitis crónica y rara de grandes vasos que afecta la aorta y sus principales ramas. Se describe un caso en el contexto europeo donde la enfermedad es poco frecuente.

Material y métodos: Mujer de 29 años sin hábitos tóxicos, con antecedentes de valvuloplastia mitral en 2018, cesárea por síndrome de HELLP en 2019, claudicación intermitente desde 2022 y que toma anticonceptivos orales. Consulta en 2023 por cefalea asociada a focalidad neurológica fluctuante y carotidina izquierda. Durante el ingreso, experimenta cefalea con hipoestesia faciobraquial izquierda y disartria leve, asociados a hipotensión, resueltas con analgesia y sueroterapia. Se inicia antiagregante.

Resultados: La TC craneal con fase venosa es normal. El estudio neuromonológico revela signos de estenosis carotidea bilateral e HITS en territorio anterior derecho. La angioRM muestra infartos corticales agudos en territorio carotideo derecho, así como oclusión y engrosamiento concéntrico de la pared en ambos ejes carotídeos. La angioTC confirma oclusión de la ACI izquierda desde el bulbo y estenosis filiforme de la ACI derecha, además, de engrosamiento mural en la aorta distal y oclusión ilíaca izquierda. La arteriografía cerebral revela occlusiones con recanalización colateral. Y la PET-TAC no muestra actividad vasculítica significativa, aunque los hallazgos vasculares descritos sugieren TAK. Cumple los criterios diagnósticos del ACR/EULAR2022.

Conclusión: La TAK se debe sospechar en pacientes jóvenes con occlusiones arteriales inexplicadas, incluso en regiones donde la incidencia es baja. Las pruebas de imagen son esenciales para un diagnóstico precoz, permitiendo prevenir complicaciones graves como el ictus y mejorar el pronóstico a largo plazo.

20258. SÍNDROME DE SUSAC: EXPERIENCIA DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICA EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL DE LA COMUNIDAD DE MADRID

Álvarez Bardón, I.; Stride González, V.; Moreno García, S.; Ruiz Ortiz, M.; Comesáñ Fernández, F.; Albendea Obispo, B.; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.; Enguídanos Parra, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Describir la experiencia reciente de un hospital terciario en relación con el diagnóstico y tratamiento del síndrome de Susac (SS).

Material y métodos: Descripción de las características clínicas, diagnósticas y terapéuticas de los casos identificados y tratados en la historia reciente de nuestro servicio de neurología (últimos 5 años).

Resultados: Se recabaron un total de 3 casos, todos ellos mujeres menores de 45 años, constituyendo 2 de ellos un SS definitivo según los criterios propuestos por el European Susac Consortium y siendo el tercero un SS probable. En todos, la presentación clínica incluyó encefalopatía, alteraciones visuales e hipoacusia, objetivándose las típicas lesiones en *snowball* en cuerpo caloso y zonas de oclusión arterial retiniana en las pruebas complementarias. La audiometría confirmó hipoacusia de carácter neurosensorial en dos de los casos. Todos los pacientes recibieron pulsos de metilprednisolona seguidos de *tapping*, asociando en dos de los casos micofenolato mofetilo. En dos de ellos se administró terapia con inmunoglobulinas. Uno de los casos (el de presentación más grave) requirió ciclos de ciclofosfamida e ingreso en UCI. Los tres pacientes sufrieron secuelas en distintos grados de gravedad tras la fase aguda.

Conclusión: El SS es una microangiopatía que afecta al pequeño vaso del cerebro, el ojo y el oído, de baja prevalencia y con unas características radiológicas y oftalmológicas típicas que facilitan su detección. Las secuelas de esta patología pueden llegar a ser graves e incapacitantes, por lo que un diagnóstico acertado y un tratamiento dirigido y precoz son claves para evitar la morbilidad que asocia.

20601. ENCEFALITIS LÍMBICA Y SÍNDROME DE DRESS: A PROPÓSITO DE UN CASO

Borchers Arias, B.; Tomé Korkostegi, A.; Txurruka Mugartegi, N.; Barbosa Velásquez, S.; Izal Sola, M.; Somme, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Araba.

Objetivos: El síndrome de reacción de sensibilidad a medicamentos con eosinofilia y síntomas sistémicos (DRESS) es una hipersensibilidad farmacológica grave que se manifiesta con rash eritematoso, fiebre y fallo multiorgánico. Es frecuente la reactivación de virus herpes (sobre todo HHV6). Los fármacos anticonvulsivantes (FAC) aromáticos son causa frecuente de este síndrome.

Material y métodos: Presentamos el caso de una mujer de 32 años con diagnóstico de trastorno afectivo bipolar, que tras dos meses de tratamiento con lamotrigina debutó con eritema cutáneo pruriginoso, malestar y fiebre alta, así como hepatitis y eosinofilia, por lo que se diagnostica de síndrome de DRESS y se inicia tratamiento corticoideo. 15 días tras el inicio de la clínica cutánea presenta alteración del comportamiento, fluctuación del nivel de conciencia y estatus epiléptico. Ante la difícil elección de FAC, finalmente se decide tratamiento con levetiracetam.

Resultados: En RM se objetiva afectación bilateral y simétrica de la parte medial de ambos lóbulos temporales, sugestiva de encefalitis límbica, con anticuerpos onco y antineuronales negativos. En LCR PCR de HHV6+. Tras ciclo de inmunoglobulinas la paciente presenta mejoría lentamente progresiva hasta la práctica resolución clínica.

Conclusión: La encefalitis límbica en contexto de síndrome de DRESS es una entidad rara, únicamente se encuentran otros 4 casos descritos en la literatura. Esta patología presenta un desafío por la dificultad de seleccionar un FAC que no empeore la clínica de DRESS. Por otro lado, se desconoce si la reactivación vírica es causa o consecuencia de este síndrome, dificultando la decisión de administrar o no tratamiento antiviral.

20199. SÍNDROME DE PITT HOPKINS EN DOS HERMANOS POR MOSAICISMO PARENTAL

Rodado Mieles, S.; Cisneros Llanos, J.; Calvo Alzola, M.; Martín Álvarez, R.; Rambalde Pacheco, E.; Velayos Galán, A.; Domingo Santos, Á.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.