

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 disimmune. 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 Llàtzer.

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 carotidinia 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 neuroradiológico revela signos de estenosis carotídea bilateral e HITS en territorio anterior derecho. La angioRM muestra infartos corticales agudos en territorio carotídeo 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 iliaca izquierda. La arteriografía cerebral revela oclusiones 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 oclusiones 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.; Comesaña Fernández, F.; Albendea Obispo, B.; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.; Enguñados 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 *tapering*, 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 debuta 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 consciencia 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 Mielles, 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.

Objetivos: El síndrome de Pitt Hopkins es un inusual trastorno del neurodesarrollo por mutación en el gen TCF4 (factor de transcripción 4). Cursa con discapacidad intelectual, trastornos del lenguaje, dismorfismos faciales, epilepsia, disfunción autonómica, alteraciones musculoesqueléticas y visuales. Tiene herencia autosómica dominante, predominando los casos *de novo*, siendo infrecuente el mosaicismo parental de la línea germinal (< 3% casos). Se presenta el caso de dos hermanos con síndrome de Pitt Hopkins por mosaicismo parental.

Material y métodos: Varón de 28 años y mujer de 31 años, hermanos, hijos de padres sanos no consanguíneos, que presentan un cuadro de discapacidad intelectual, alteraciones conductuales, anomalías oculares y rasgos dismórficos. No sintomatología epiléptica. Ausencia de antecedentes familiares de patología neurológica.

Resultados: Se realizó un *array*-CGH que detectó una delección en 18q21.2 compatible con el síndrome de Pitt Hopkins. En el estudio de segregación familiar se objetivó que el padre es portador de la misma delección en estado de mosaicismo (aproximadamente 40% en sangre periférica).

Conclusión: Existen muy escasos reportes en la literatura de síndrome de Pitt Hopkins por mutaciones de TCF4 heredadas por mosaicismo parenteral, predominando en ellos la discapacidad intelectual, retraso psicomotor y los dismorfismos oculo-faciales. Algunos síntomas que pueden orientar a este diagnóstico son las anomalías oculares, los trastornos respiratorios (apnea/hiperventilación) y el estreñimiento. Es importante conocer el cuadro clínico de este síndrome para poder realizar un correcto diagnóstico de presunción y diferencial con otros síndromes similares (Rett, Angelman y Mowat-Wilson).

21103. POLIRRADICULONEUROPATÍA INFLAMATORIA AGUDA: MÁS ALLÁ DEL COMPROMISO PERIFÉRICO

Sifre Peña, C.¹; Delgadillo Chilavert, V.²; González Álvarez, V.²; Armangué Salvador, T.²; Nascimento Osorio, A.²; Muchart López, J.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; ²Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan de Déu; ³Servicio de Radiología. Hospital de Sant Joan de Déu.

Objetivos: Describir la clínica, abordaje diagnóstico y terapéutico de un caso de encefalomiелitis aguda y neuropatía axonal motora.

Material y métodos: Varón 12 años, sin antecedentes, tras GEA con fiebre inicia dolor y debilidad muscular de predominio distal. En Urgencias se constata paresia VI par craneal bilateral, MRC 4-/5 proximal y 0-1/5 distal, reflejos osteotendinosos rotulianos hipoactivos y aquileos abolidos, sensibilidad preservada. GCS 15 y funciones superiores normales. TC craneal normal, leve leucocitosis en analítica. LCR con proteinorraquia 80 mg/dl y leucorraquia 130 (predominio mononuclear). Se instaura aciclovir hasta PCR VHS I y II negativa. Con la sospecha de SGB se inician inmunoglobulinas endovenosas.

Resultados: A las 24 horas EMG compatible con neuropatía motora axonal aguda. Sin embargo, RM cerebro-medular muestra afectación extensa y bilateral de ganglios basales, tronco-encéfalo y todo el cono medular. Estudio para despistaje de patología neuroinmune o viral con resultados negativos. Se intensifica tratamiento con bolus de metilprednisolona con muy leve mejoría clínica en la primera semana. Segundo EMG con progresión grave de la afectación neuroaxonal motora, sin signos de denervación activa. Finalmente se decide plasmáferesis con dosis de rituximab al inicio y tras 10 sesiones de recambio plasmático, con lo que se logra una lenta pero progresiva recuperación del balance muscular.

Conclusión: Importancia de completar estudio de todo el SN aún con primera orientación diagnóstica de afectación periférica exclusiva. El diagnóstico etiológico se debe buscar con el fin de descartar entidades con un tratamiento específico. Sin embargo, no debe demorar la instauración de un tratamiento empírico precoz e intensivo.

21188. DEBUT AGUDO DE UNA PATOLOGÍA CRÓNICA: DEGENERACIÓN HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA

Ortega Macho, J.; Hidalgo Valverde, B.; Sanesteban Beceiro, E.; Marcos Dolado, A.; Ginestal López, R.; Malaret Segurado, M.; Maruri Pérez, A.; Obregón Galán, J.; Gutiérrez Bedia, P.; López Valdés, E.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: La degeneración hepatocerebral adquirida (DHCA) es una condición infrecuente, típicamente observada en pacientes con cirrosis. Su presentación suele ser progresiva, con deterioro cognitivo, rigidez, disartria, ataxia de la marcha, temblor y movimientos coreoatéticos.

Material y métodos: Se presenta a un paciente de 59 años, con antecedentes de consumo enólico de riesgo e infección por virus C sin seguimiento desde la infancia. El paciente acude trasladado como código ictus por alteración aguda del lenguaje y de motilidad ocular. En la exploración, se evidenció somnolencia e inatención, disartria, rigidez apendicular, temblor de reposo y aleteo ocular, con fiebre de 38,9 °C. Se realizó TAC multifase, que resultó normal. Con sospecha de crisis epiléptica, se efectuó electroencefalograma, compatible con encefalopatía. Analíticamente, elevación de reactantes de fase aguda, alteración moderada de enzimas hepáticas e hipomagnesemia grave. El paciente ingresó en Neurología para estudio de encefalopatía aguda.

Resultados: Se cursa resonancia magnética craneal que mostró hiperintensidades en T1 en ganglios basales y en T2 en pedúnculos cerebelosos medios, compatible con DHCA. El tratamiento inicial incluyó tiamina y antibioterapia de amplio espectro, con adecuada respuesta. Se cursó traslado al Servicio de Digestivo, donde se diagnosticó hepatopatía crónica de causa mixta, recibiendo tratamiento específico con resolución del cuadro. El paciente acudió asintomático a revisión en consultas meses después.

Conclusión: Aunque la DHCA generalmente cursa de forma subaguda, conviene considerarla en hepatópatas crónicos con clínica neurológica hiperaguda, pues puede debutar de esta forma con el contexto clínico adecuado.

20894. SINTOMATOLOGÍA TDAH TRAS EL CESE DEL HÁBITO TABÁQUICO, A PROPÓSITO DE UN CASO

García Alonso, I.; Capdevila Lalmolda, J.; Ramos Barrau, L.; Tique Rojas, L.; Bautista Lacambra, M.; Marta Moreno, E.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet.

Objetivos: Reportar un caso de aparición de sintomatología de TDAH tras el cese de consumo de nicotina.

Material y métodos: Mujer de 50 años con AP de AR (FR+, ACPA+), tabaquismo hasta hace 6 meses. Sin AF de interés. Profesión: artesana. Refiere que desde hace 6 meses ha comenzado con dificultades para fijar la atención y la concentración, así como fallos mnésicos y dificultad para la planificación de tareas. Lo relaciona con el dejar de fumar y el tratamiento con vareniciclina. Refiere dificultad para "la memoria" durante etapa escolar. Se realiza exploración neuropsicológica, analítica sanguínea y resonancia magnética cerebral.

Resultados: Presenta unos resultados en los test de Wender Utah Rating Scale de 57, en la Escala de Autoevaluación de TDAH en adultos: 31 en TDH combinado y 18 en subtipo inatento, cumple criterios DSM-5 para diagnóstico de TDAH en adultos. En la resonancia magnética aparecen imágenes puntiformes hiperintensas en secuencia FLAIR aisladas en sustancia blanca (Fazekas 1). Y la analítica sanguínea es normal (incluyendo TSH y vitamina B12), así como las serologías (VIH y lúes) realizadas.

Conclusión: Diversos estudios han demostrado que los pacientes con TDAH tienden a iniciar y continuar el hábito tabáquico debido a que la nicotina suple la deficiencia dopaminérgica en las vías cortico-estriales, mitigando la sintomatología del trastorno. Además, se ha