

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