

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

evidenciado que el tratamiento con vareniclina y parches de nicotina son efectivos para el manejo del TDAH. En consecuencia, la interrupción del hábito tabáquico y del tratamiento con vareniclina en nuestra paciente resultó en una exacerbación de la sintomatología del TDAH.

20295. MIASTENIA GRAVIS Y POLINEUROPATÍA AGUDA INMUNOMEDIADA SIMULTÁNEAS Y DE NUEVO DIAGNÓSTICO

Martínez Palicio, M.; Pinzón Benavides, P.; Rozas Fernández, P.; Cordero Novo, A.; Alonso Vallín, D.; Orejon Sánchez, A.; Suárez Moro, R.; Sánchez-Suárez López, M.

Servicio de Neurología. Hospital de Cabueñes.

Objetivos: La *miastenia gravis* (MG) y las polineuropatías agudas inmunomediadas son entidades mediadas por autoanticuerpos frente a receptor de acetilcolina en la MG y antigangliósidos en la polineuropatía. Ambas son poco frecuentes, siendo su asociación simultánea aún más inhabitual. Describimos dos casos de pacientes con diagnóstico de *novo* y simultáneo de MG y polineuropatía aguda inmunomediada.

Material y métodos: Mujer de 59 años que consulta 3 días tras vacunación de gripe por cuadro de disfagia a líquidos, debilidad de 4 extremidades y dificultad respiratoria. Varón de 71 años, ingresa en cardiología por síncope cardiogénico, tras administración de procainamida sufre bajo nivel de consciencia, debilidad arrefléxica de extremidades izquierdas y acidosis respiratoria que requiere ventilación; en días previos hipoestesia en manos y piernas.

Resultados: En ambos el diagnóstico de polineuropatía fue clínico y apoyado por electroneurografía, polineuropatía axonal motora aguda la mujer; polineuropatía sensitivo-motora aguda desmielinizante y anticuerpos antigangliósidos positivos el varón. Los dos presentaban fatigabilidad durante la hospitalización y se ampliaron estudios siendo compatibles con MG seropositiva (además anticuerpos antititina con timoma). Como tratamiento ambos recibieron piridostigmina, corticoides, inmunoglobulinas y rehabilitación con mejoría. En el seguimiento ambulatorio la mujer mejoró con tratamiento sintomático, intervenida de timoma a los 2 meses, posteriormente clínicamente estable sin tratamiento. El varón falleció 4 meses tras el alta debido a una hemorragia digestiva baja masiva.

Conclusión: La MG y las polineuropatías inmunomediadas son entidades de asociación infrecuente. La orientación diagnóstica de ambas es clínica, apoyándonos en pruebas complementarias para su confirmación. Es importante sospecharlas para optimizar el tratamiento y lograr una evolución favorable.

20303. DEGENERACIÓN COMBINADA SUBAGUDA: NO ES ORO TODO LO QUE RELUCE

González Antón, D.; Ruiz López, C.; Contreras Peña, J.; Barcenilla López, M.; de la Cruz Fernández, N.; Novillo López, M.; Martínez López, E.; Cantador Pavón, E.; de la Torre Pérez, A.; Colligris Micheralaki, P.; Arribas Ballesteros, B.; Rosón González, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

Objetivos: Las mielopatías no inflamatorias de etiología carencial representan el 2%. Las más habituales se deben a déficit de vitamina B12 y fólico. En el presente trabajo presentamos una mielopatía carencial de etiología atípica.

Material y métodos: Anamnesis, exploración neurológica y pruebas complementarias.

Resultados: Mujer de 76 años con desnutrición y sarcopenia graves relacionadas con enteropatía no filiada tras estudio completo. Ingresa para estudio de malabsorción e hiperémesis. Refiere desde hace 2 años caídas sin pérdida de consciencia precedidas de parestesias en piernas, doble incontinencia de urgencia y desde 7 últimos meses inestabilidad al caminar que limita la deambulación, torpeza motora distal y parestesias en manos. A la exploración, fallos propioceptivos en EEII,

hipopalestesia y REMs+++ en las 4 extremidades, Babinski bilateral, marcha atáxica. Analíticamente, B12, homocisteína, fólico normales. Punción lumbar sin pleocitosis, bandas tipo IV. RM craneal normal, cervical con hiperintensidad en cordones posteriores C2-C6. Ampliando estudio, resto de vitaminas normales, cupremia 6,9 µg/dl, cobre orina 4 µg/24 h. Se suplementó con cobre 2 mg/12 h, normalizándose los niveles posteriormente y evidenciando estabilidad radiológica a los 2 años. Clínicamente presentó mejoría subjetiva de la clínica sensitiva, sin mejoría de la ataxia, persistiendo la exploración neurológica sin cambios reseñables. La malabsorción se debió a SIBO secundario a pseudoobstrucción proximal de intestino delgado.

Conclusión: La mielopatía por déficit de cobre es una entidad poco frecuente, aunque infradiagnosticada tras cirugías bariátricas, también descrita en síndromes malabsortivos crónicos, exceso zinc en pastas adhesivas de dentaduras postizas, alcohólicos y embarazadas.

20922. FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A LA ENFERMEDAD DESCOMPRESIVA CON SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS: UNA SERIE DE CASOS

Gómez Gozálviz, B.; Sánchez Villalobos, J.; Bermejillo Barrera, J.; Salazar Hernández, F.; Ruiz Perelló, M.; Savolainen, A.; López Segura, D.; López López, M.; García Carmona, J.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía.

Objetivos: La enfermedad descompresiva (ED) es una patología infrecuente relacionada con la práctica del buceo, cuya incidencia es 0,7-3,1/10.000 inmersiones y produce un amplio espectro de manifestaciones clínicas. Dado que existen escasos estudios realizados en ED y la dificultad diagnóstica, nuestro objetivo es evaluar los posibles factores de riesgo, tanto el perfil de inmersión como las características clínicas, asociados a ED con síntomas neurológicos.

Material y métodos: Realizamos un estudio retrospectivo de los pacientes atendidos por Neurología en un centro hospitalario en el periodo 2003-2023. Recogimos variables demográficas, clínicas, el perfil de inmersión y de imagen.

Resultados: 21 pacientes fueron incluidos. 18 eran hombres, cuya edad media era de 46,9 años. El tiempo medio de inicio de los síntomas desde la emersión fue de 30,6 minutos (DT 37,97). La clínica que presentaron los pacientes fue: síndrome medular (28,6%), ictus-like (42,9%), cerebeloso (23,8%) y crisis convulsiva (4,8%). En RM 3 pacientes presentaron ictus isquémico único, 2 ictus isquémicos multiterritorio, 3 lesiones medulares y 1 lesiones compatibles con encefalopatía posterior reversible (PRES). La existencia de un foramen oval permeable se demostró en 6 pacientes de los 11 (54,5%) estudiados. El análisis de regresión logística bivariante no demostró ninguna asociación significativa entre la edad, los antecedentes o la presencia de FOP para sufrir una ED con lesiones neurológicas.

Conclusión: El principal factor de riesgo de ED es un perfil de inmersión inadecuado, pudiendo influir también ciertas actividades peri inmersivas. Además, la existencia de FOP no conocido podría aumentar el riesgo de ED.

20505. DIAGNÓSTICO INESPERADO: CUANDO LA DEMENCIA RÁPIDAMENTE PROGRESIVA ESCONDE UNA NEUROSARCIDOSIS

Coquillat Mora, H.¹; Asente, A.¹; Puchades, F.²; Carbonell Zamorano, J.³; Escudero Torrella, J.¹

¹Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; ²Servicio de Medicina Interna. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; ³Servicio de Anatomía Patológica. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.

Objetivos: Presentación de un caso de demencia rápidamente progresiva debido a neurosarcoidosis.