

Considerando la posibilidad de que se tratase de una PEH de herencia dominante se decidió secuenciar el gen *SPAST*. Las muestras de sangre de los 3 pacientes, para el estudio del gen se obtuvo previo consentimiento informado. Los 17 exones y la región adyacente a dichos exones, del gen *SPAST*, se amplificaron por reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y se analizaron mediante el análisis de polimorfismo de conformación de cadena simple (SSCP) utilizando la electroforesis capilar. Mediante la secuenciación se identificó una delección de 4 nucleótidos (c.1457_1460del: TGTC) en heterocigosis que provocan el cambio de una treonina en isoleucina y la aparición de un codón de parada prematuro, 43 aminoácidos más tarde (Thr486Ilefs*43) (fig. 1B). Se produce una variante, clasificada como patogénica utilizando las guías de interpretación de la *American College of Medical Genetics and Genomics*⁶, por cambio de marco de lectura y que codifica una espastina truncada y disfuncional. La variante patogénica no ha sido descrita en la literatura ni en las bases de datos revisadas (*Exome Aggregation Consortium*, *Single Nucleotide Polymorphism* y *NHLBI Exome Sequencing Project*).

En resumen, se ha identificado una nueva variante patogénica del gen *SPAST* c.1457_1460del (Thr486Ilefs*43), asociada a una paroplejía espástica hereditaria con un patrón de herencia autosómica dominante. Es importante destacar, en primer lugar, que a pesar de presentar la misma variante patogénica, el fenotipo puede ser heterogéneo y la ausencia de síntomas no excluye la enfermedad, motivo por el cual se debe tener en cuenta de cara al consejo genético. En segundo lugar, recalcar el fenómeno de anticipación que resulta manifiesto entre el paciente I:2 y el paciente III:1.

Bibliografía

1. Novarino G, Fenstermaker AG, Zaki MS, Hofree M, Silhavy JL, Heiberg AD, et al. Exome sequencing links corticospinal

- motor neuron disease to common neurodegenerative disorders. *Science*. 2014;343:506–11.
2. Chrestian N, Dupré N, Gan-Or Z. Clinical and genetic study of hereditary spastic paraplegia in Canada. *Neurol Genet*. 2016;3:e122.
3. Patel S, Latterich M. The AAA team: Related ATPases with diverse functions. *Trends Cell Biol*. 1998;8:65–71.
4. Reid E. Science in motion: Common molecular pathological themes emerge in the hereditary spastic paraplegias. *J Med Genet*. 2003;40:81–6.
5. de Biot ST, van de Warrenburg BP, Kremer HP, Willemsen MA. Child neurology: Hereditary spastic paraplegia in children. *Neurology*. 2010;75:e75–9.
6. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al., ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: A joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med*. 2015;17:405–23.

B. Bertran Recasens^a, G. Figueras Aguirre^a, G. Aznar-Lain^b y M.A. Rubio^{c,d,*}

^a Servicio de Neurología, Hospital del Mar, Barcelona, España

^b Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona, España

^c Unidad de Neuromuscular, Servicio de Neurología, Hospital del Mar, Barcelona, España

^d Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM), Barcelona, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: MARubio@parcdesalutmar.cat (M.A. Rubio).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.014>
0213-4853/

© 2018 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Ictus isquémico tras el recambio de una nutrición parenteral en un paciente postoperado



Ischaemic stroke in a post-surgical patient after replacement of a parenteral nutrition bag

Sr. Editor:

La inserción, mantenimiento o retirada de un catéter venoso central (cVc) es un procedimiento invasivo y, como tal, no está exento de riesgos, pudiendo llegar a producir complicaciones graves que comprometan la vida del paciente, como es el caso de la embolia aérea¹⁻³, que consiste en la entrada de gas en el interior de las vías arteriales o venosas⁴.

A continuación describimos el caso de una paciente que tuvo un ictus isquémico por embolia gaseosa durante el recambio de una nutrición parenteral al manipular el CVC.

Mujer de 55 años, fumadora de 15 cigarrillos/día, con enfermedad pulmonar obstructiva crónica, síndrome depresivo, lupus eritematoso sistémico (con nefropatía lúpica y síndrome antifosfolípido). Seguía tratamiento con escitalopram, salbutamol y acenocumarol. Ingresó por dolor abdominal de 10 h de evolución debido a perforación duodenal. Fue intervenida quirúrgicamente de urgencia realizándose sutura de cara anterior de primera porción de duodeno más epiplopastia mediante laparotomía media. Durante la intervención precisó la colocación de un CVC en la yugular interna, derecha (bajo control ecográfico), que se utilizaría en el postoperatorio inmediato para la nutrición parenteral. La cirugía transcurrió sin incidencias y la paciente fue trasladada a reanimación donde permaneció 12 h, sin presentar ninguna complicación, comenzando con la nutrición parenteral. Posteriormente, fue trasladada a

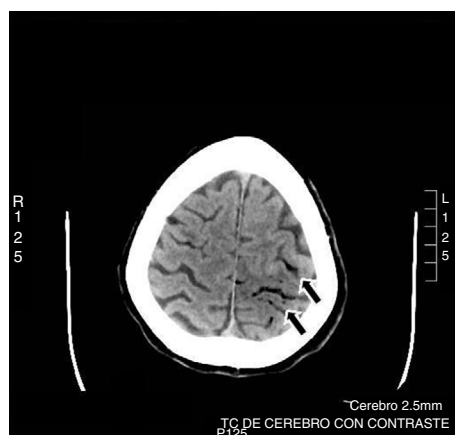


Figura 1 TAC craneal: imágenes serpiginosas compatibles con burbujas aéreas en zona parietal izquierda (flechas).

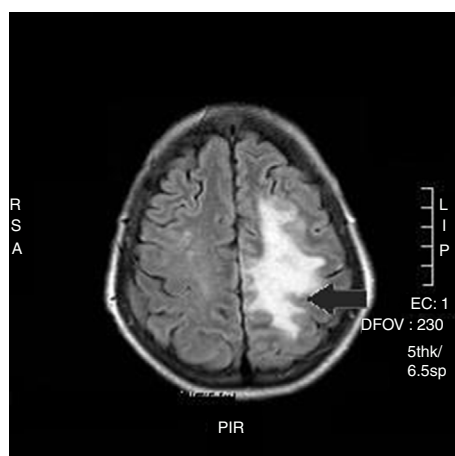


Figura 2 RMN cerebral realizada a las 48 h: zonas con restricción de difusión sugestivas de lesión isquémica en territorio de arteria cerebral media y arteria cerebral media izquierdas (flecha).

planta. A las 48 h, inmediatamente tras el recambio de la nutrición parenteral, que se llevó a cabo con la paciente en sedestación, esta presentó una disminución brusca del nivel de conciencia, con tetraparesia, desviación de la mirada hacia la izquierda y desviación de la comisura bucal. La presión arterial, frecuencia cardíaca y saturación de oxígeno fueron normales. Se realizó un TAC craneal urgente (fig. 1), que reveló neumoencéfalo, con burbujas aéreas intraparenquimatosas en la zona limítrofe de la arteria cerebral media y cerebral anterior izquierda y en los surcos aracnoideos de la convexidad parietal izquierda compatible con embolismo gaseoso. Al recuperar el nivel de conciencia, la paciente presentaba una hemiplejía derecha junto con disartria, por lo que se decidió el traslado para tratamiento con oxígeno hiperbárico. La RMN (fig. 2) realizada a las 48 h mostraba una extensa área de edema cerebral vasogénico compatible con lesiones isquémicas agudas/subagudas. En el ecocardiograma no se evidenciaron cardiopatías, valvulopatías ni *shunts* intracardiacos. A pesar del tratamiento en cámara hiperbárica, administrando oxígeno al 100% a 2,2 atmósferas durante 60 min, 4 sesiones, la paciente no presentó mejoría

clínica persistiendo la hemiplejía derecha y la disartria. Al alta presentaba paresia del miembro superior derecho 3/5, paresia del miembro inferior derecho 3/5 con hipoestesia junto con alteración de la sensibilidad posicional e incapacidad para la bipedestación y marcha, siendo dependiente para las actividades básicas de la vida diaria. El valor en la escala de Barthel fue de 15/100.

En el último control realizado en la consulta a los 2 meses, la paciente continuaba con la hemiparesia derecha, pero a nivel de la mano era capaz de realizar prensión y pinzas débiles y había iniciado la marcha con andador más cuidador, necesitando ayuda para las actividades básicas; Barthel de 40/100.

El mecanismo por el cual una embolia aérea se localiza en el árbol arterial encefálico requiere la entrada de aire al sistema sanguíneo y el paso del aire al circuito izquierdo, saltándose el pulmón que actúa como un filtro para estas burbujas aéreas. Estas burbujas ocluyen arterias de pequeño diámetro y sus consecuencias son una reducción en la perfusión distal a la obstrucción. El paso del aire al sistema izquierdo, saltándose el filtro pulmonar, se conoce como embolia paradójica⁵ y se debe al paso desde el sistema venoso al sistema arterial a través de una anomalía vascular, siendo la más frecuente el foramen oval permeable⁶, que se encuentra hasta en un 30% de la población. En nuestro caso se descartó la presencia de una comunicación derecha-izquierda, siendo el mecanismo causante del embolismo aéreo el ascenso del aire vía retrógrada a través del CVC por la circulación venosa, avanzando en dirección opuesta al flujo sanguíneo venoso normal, pudiendo alcanzar en última instancia la circulación venosa intracraneal, facilitado por una presión venosa central inferior a la presión atmosférica, condición que se da en la vena cava superior si el paciente se encuentra con el tórax elevado o durante maniobras de Valsalva. Se trata de una entidad infradiagnosticada con una prevalencia desconocida, dado que existen hasta el momento muy pocos casos publicados⁷⁻⁹. En una muestra hospitalaria que analizaba los infartos cerebrales de causa inhabitual durante un período de tiempo de 10 años y con un total de 70 pacientes reclutados, en una serie clínica hospitalaria de 2.000 pacientes consecutivos con ictus, ninguno de ellos presentó un embolismo gaseoso en el contexto de un CVC¹⁰. Su etiología parece estar relacionada con el tamaño de las burbujas de aire, el diámetro del catéter y la fracción de eyección¹¹. La isquemia por émbolos aéreos se debe a la obstrucción del flujo sanguíneo por los mismos, el vasoespasmo y la formación de trombos por activación plaquetaria. Cuando afecta a los vasos cerebrales se produce la muerte neuronal por isquemia y aparece una respuesta inflamatoria por irritación endotelial derivando en un edema cerebral vasogénico.

El diagnóstico se basa en las pruebas de neuroimagen¹¹, que deberán realizarse de forma inmediata para demostrar la presencia de gas, junto con la clínica que incluye confusión, amnesia, crisis epilépticas, vasculopatía cerebral isquémica y coma.

Ante la sospecha, se debe colocar al paciente en posición de Trendelenburg y en decúbito lateral izquierdo para favorecer el retorno del aire a la circulación venosa central. Se recomienda utilizar oxígeno al 100% y cámara hiperbárica^{12,13} para tratar la hipoxia y la

hipoxemia y para eliminar las burbujas de aire del encéfalo mediante un gradiente de difusión favoreciendo su salida.

El embolismo aéreo debe sospecharse en pacientes portadores de CVC que presentan clínica neurológica no justificada tras manipulación o inserción del catéter, siendo el diagnóstico y tratamiento precoces fundamentales para evitar secuelas irreversibles.

Bibliografía

- Khan H, Zaidi A. Paradoxical air embolism following central venous catheter removal. *BMJ Case Rep.* 2013; <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-200630>
- Kim SK, Jung IG, Jang DM, Lim J, Hwang GS, Kim YK. Cerebral air embolism and subsequent transient neurologic abnormalities in a liver transplant recipient following the removal of the pulmonary artery catheter from the central venous access device: A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2016;69:80–3.
- Pinho J, Amorim JM, Araújo JM, Vilaca H, Ribeiro M, Pereira J, et al. Cerebral gas embolism associated with central venous catheter: systematic review. *J Neurol Sci.* 2016;362:160–4.
- Suri V, Gupta R, Sharma G, Suri K. An unusual cause of ischemic stroke — Cerebral air embolism. *Ann Indian Acad Neurol.* 2014;17:89–91.
- Wilson CM, Sayer MDJ. Cerebral arterial gas embolism in a professional diver with a persistent foramen ovale. *Diving Hyperb Med.* 2015;45:135–6.
- Arcinas LA, Liu S, Schacter GI, Kass M. Cerebral air embolism following central venous catheter removal. *Am J Med.* 2017;130:e549–50, <http://dx.doi.org/10.1016/j.amjmed.2017.07.024>
- Pellisé A, Ustrell X, Ruiz V, Guedea A. Retrograde venous cerebral air embolism as a cause of stroke. *Neurología.* 2012;27:119–22.
- Mishra R, Reddy P, Khaja M. Fatal cerebral air embolism: A case series and literature review. *Case Rep Crit Care.* 2016;2016, <http://dx.doi.org/10.1155/2016/3425321>
- Zickler P, Hartung HP, Janssen H. 'Bubbles in the brain': Retrograde venous air embolism in the cavernous sinus. *Eur Neurol.* 2009;61:318.
- Arboix A, Bechichs S, Oliveres M, García-Eroles L, Massons J, Targa C. Ischemic stroke of unusual cause: Clinical features, etiology and outcome. *Eur J Neurol.* 2001;8:133–9.
- Eum da H, Lee SH, Kim HW, Jung MJ, Lee JG. Cerebral air embolism following the removal of a central venous catheter in the absence of intracardiac right-to-left shunting: A case report. *Medicine (Baltimore).* 2015;94:e630.
- Gibson AJ, Davis FM. Hyperbaric oxygen therapy in the treatment of post cardiac surgical strokes — a case series and review of the literature. *Anaesth Intensive Care.* 2010;38:175–84.
- Fracasso T, Karger B, Schmidt PF, Reinbold WD, Pfeiffer H. Retrograde venous cerebral air embolism from disconnected central venous catheter: An experimental model. *J Forensic Sci.* 2011;56(Suppl. 1):S101–4.

L. España Fuente^{a,*}, R.E. Méndez Redondo^a,
N. Gutiérrez Corral^b y D. Fernández Martínez^b

^a Servicio de Anestesiología y Reanimación, Hospital Universitario San Agustín, Avilés, España

^b Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario San Agustín, Avilés, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lorenspana@yahoo.es

(L. España Fuente).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.013>
0213-4853/

© 2018 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Incidencia del síndrome de Guillain-Barré durante el brote de virus del Zika



Incidence of Guillain-Barré syndrome during the Zika virus outbreak

Sr. Editor:

Leímos el artículo sobre «Incidencia del síndrome de Guillain-Barré (GBS) en un centro secundario durante el brote de zika 2016» con gran interés¹. Del Carpio Orantes et al. señalaron que «los casos de síndrome de Guillain-Barré aumentaron durante el brote de Zika, con un aumento en la incidencia y el número de casos por mes»; sin embargo, no se pudo demostrar una relación causal directa entre las 2 condiciones¹. Este hallazgo es muy interesante. Nos gustaría compartir ideas y experiencias sobre este hallazgo. Comparando la situación en Sudamérica tropical en el pre-

sente informe con la del sudeste asiático tropical, donde también se produjo el brote de la enfermedad. No hay una mayor incidencia de GBS². De hecho, el espectro clínico del virus del Zika es amplio³ y la infección leve o asintomática sin ninguna complicación es común en los países tropicales de Asia⁴.

Bibliografía

- Del Carpio Orantes L, Juárez Rangel FJ, García-Méndez S. Incidencia de síndrome de Guillain-Barré durante la oleada de zika del 2016 en un hospital de segundo nivel. *Neurología.* 2020;35:160–4.
- Wiwanitkit V. Guillain-Barré syndrome and Zika virus infection. *Arq Neuropsiquiatr.* 2016;74:692.
- Joob B, Yasser F. Phenotypic spectrum of congenital Zika syndrome: A comment on the usefulness of case report. *Case Study Case Rep.* 2017;7:29–30.
- Wiwanitkit S, Wiwanitkit V. Afebrile, asymptomatic and non-thrombocytopenic Zika virus infection: Don't miss it! *Asian Pac J Trop Med.* 2016;9:513.