

Neurología

Neurology

NR-1

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS CAUSADA POR MUTACIONES EN EL GEN CAPN3 DE FENOTIPO TARDÍO A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS, THERAN-LEON JUAN SEBASTIÁN, GÓMEZ-AYALA JAIME ALBERTO, DURAN-RUIZ MARIA LUCIA

Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La distrofia muscular de cinturas (DMC) incluye más de 30 formas causadas por mutaciones en genes autosómicos. La forma más común es la DMC relacionada con calpaína-3, con herencia autosómica recesiva (OMIM 253600). Se supone que existe una forma autosómica dominante de DMC (OMIM 618129) causada por la mutación c.643_663del en el gen CAPN3. Este artículo describe un caso familiar de DMC causado por mutaciones en CAPN3 con herencia pseudodominante.

Materiales y métodos. Se estudió a una paciente con DMC de la sexta década en quien se utilizaron métodos clínicos, genealógicos y de genética molecular: panel DMC, secuenciación de Sanger del ADN de la paciente, su hija afectada y seis familiares.

Resultados: Se encontraron las variantes c.598_612del y c.1746-20C>G en el gen CAPN3 de la paciente y su hija, en posición trans (heterocigoto compuesto), causando DMC recesiva relacionada con calpaína-3. Este es un ejemplo raro de herencia pseudodominante de una enfermedad autosómica recesiva, establecida indirectamente al ser el esposo un portador heterocigoto de una sustitución de nucleótidos en el gen en CAPN3.

Conclusión. Es crucial examinar al cónyuge para detectar el estado de portador heterocigoto de una mutación genética responsable de la enfermedad en la planificación familiar y al aclarar el pronóstico del niño para un paciente con una enfermedad autosómica recesiva. Considerando la existencia de un fenotipo DMC de inicio tardío (después de 30 años) asociado con CAPN3, el diagnóstico diferencial debe comenzar con la prueba de este gen en familias con inicio tardío de la enfermedad.

Palabras clave. distrofia muscular de cinturas (DMC), calpaína-3, herencia autosómica recesiva, mutaciones en CAPN3, herencia pseudodominante.

NR-2

SÍNDROME DE STEELE RICHARDSON OLSZEWSKI Y SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON PARKINSON, A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

BONILLA-CHINCHILLA ESTEBAN, BARÓN-LOZA VALENTINA,
DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS

Hospital Local del Norte Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La parálisis supranuclear progresiva (PSP) o síndrome de steele richardson olszewski es una enfermedad neurodegenerativa grave en la vejez que se caracteriza por un polimorfismo clínico pronunciado y diferentes fenotipos, en algunos casos simulando un síndrome parkinsoniano. El diagnóstico diferencial práctico entre PSP y la enfermedad de Parkinson (EP) presenta un desafío importante, especialmente al inicio de la enfermedad.

Presentación del caso. Se trata de un paciente de género masculino de la sexta década de la vida con cuadro clínico de 6 meses de evolución, caracterizado por limitación para la marcha, temblor distal simétrico con evidencia de deterioro cognitivo y parálisis de la mirada, así como cambios en el estado de ánimo. Se realizó resonancia magnética mostrando atrofia a nivel temporal y mesencefálica. Se indicó manejo con levodopa sin respuesta, por lo cual se cambió el tratamiento a rotigotina en parches, logrando mejorar la movilidad del paciente, debido a esto se diagnostica Síndrome de Steele Richardson Olszewski.

Discusión. El presente caso obliga a considerar este diagnóstico en pacientes con discinesia resistente a levodopa. Este síndrome comparte síntomas con la enfermedad de Parkinson como lo son rigidez, y dificultad en los movimientos; sin embargo, la PSP progresa con mayor rapidez que la EP. Normalmente las personas con EP se benefician del tratamiento farmacológico con levodopa, a diferencia de las personas con PSP que tienen escasa respuesta a este medicamento.

NR-3

ENCEFALITIS ANTI NMDA SECUNDARIA A COVID-19 DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO ATÍPICO

DULCEY LUIS, THERAN JUAN, GÓMEZ JAIME, VELÁSQUEZ MARÍA

Hospital de Segundo Nivel. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. Durante la nueva pandemia de infección por coronavirus COVID-19 se ha observado una incidencia creciente de casos de encefalitis autoinmune. Las dificultades para el diagnóstico temprano de esta patología altamente letal interfieren con la prescripción de un curso individual óptimo de inmunoterapia. En el inicio de la encefalitis anti-receptor NMDA (receptor ionotrópico de glutamato, que se une selectivamente al N-metil D-aspartato), se observan trastornos mentales, lo que lleva a la admisión inicial de estos pacientes en hospitales psiquiátricos. Dado que el cuadro clínico de la enfermedad se caracteriza por un polimorfismo significativo, no siempre es posible sospechar una lesión autoinmune del sistema nervioso.

Caso clínico: Presentamos el caso de una paciente de la quinta década con encefalitis autoinmune confirmada serológicamente en el contexto de una infección por el nuevo coronavirus (U07.1 según CIE-10). El inicio de la enfermedad involucró síntomas psiquiátricos; El paciente fue trasladado al Departamento de Medicina Interna de un Hospital de Segundo Nivel en Bucaramanga, Colombia, cuando aparecieron síntomas cerebrales generalizados. Según los criterios diagnósticos, los trastornos mentales y las crisis epilépticas generalizadas son los signos más importantes en la verificación de la encefalitis autoinmune. La sospecha de encefalitis autoinmune se basó en los síntomas neurológicos desarrollados y las crisis epilépticas generalizadas, confirmándose el diagnóstico mediante detección de anticuerpos anti-NMDA en el suero sanguíneo. La resonancia magnética reveló cambios de desmielinización compatibles.

Discusión. El análisis de anticuerpos anti-NMDA en sangre y líquido cefalorraquídeo es la forma más efectiva de diagnosticar la encefalitis autoinmune. Se requiere vigilancia médica por parte de todas las especialidades que puedan encontrarse con esta enfermedad. Son importantes los procedimientos de diagnóstico oportunos y la prescripción de un tratamiento patogenéticamente justificado.

NR-4

FENÓMENO DE KOJEVNIKOV Y EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA COMO EXPRESIÓN CLÍNICA DE LA ENCEFALITIS DE RASMUSSEN, DESCRIPCIÓN DE UN CASO INUSUAL

DULCEY LUIS, GÓMEZ JAIME, VELASCO MAURICIO

Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La encefalitis de Rasmussen es un trastorno neurológico crónico poco común, caracterizado por inflamación unilateral de la corteza cerebral, epilepsia resistente a los medicamentos y neuropatía progresiva.

Caso clínico: Paciente femenina en la quinta década, con antecedente de encefalitis viral por Citomegalovirus hace 4 años, inicia un mes previo a su ingreso hospitalario con cuadros de cefalea occipital irradiada a región frontal, intensidad moderada, asociada a episodios eméticos, habla incoherente y pensamiento confuso, posteriormente emesis en proyectil y deterioro progresivo del estado de conciencia hasta llegar a estupor y hemiparesia izquierda. Al examen neurológico presencia de episodios convulsivos focales con manifestaciones motoras en hemicuerpo izquierdo a repetición requiriendo ventilación mecánica. La neuroimagen mostró intensa desmielinización del hemisferio derecho y electroencefalograma con epilepsia mioclónica de tipo parcial continua del hemisferio derecho, el análisis del líquido cefalorraquídeo mostró elevación de las proteínas y serología positiva para Epstein Barr, llevando al diagnóstico de Síndrome de Rasmussen secundario a dicho virus.

Discusión. Los estudios neuropatológicos e inmunológicos respaldan la idea de que la encefalitis de Rasmussen se deba probablemente a una respuesta de las células T a uno o más epítomos antigénicos, con una posible contribución adicional de los autoanticuerpos. Un análisis cuidadoso entre la histopatología y la presentación clínica sugiere que el daño inicial al cerebro está mediado por las células T y la microglía. Describir nuevas terapias alternas a la hemisferectomía es fundamental por las secuelas que esto puede producir. Por el momento al no existir marcadores serológicos o biológicos diagnósticos el principal componente diagnóstico es la clínica y el examen electroencefalográfico.

Palabras clave: Epilepsia, Cerebro, Inflamación, Encefalitis.

NR-5

EPILEPSIA DE CRITCHLEY: DESCRIPCIÓN DE UN FENÓMENO CLÍNICO ATÍPICO

CASTILLO-GOYENECHÉ SILVIA FERNANDA, DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS, ESTÉVEZ-GÓMEZ MARÍA JULIANA, ACEVEDO-PEÑA DIEGO ANDREY, GARCIA-DELGADO JULIAN ANDRES, FIGUEROA-DURAN MICHAEL STIVEN

Universidad Autónoma de Bucaramanga, Facultad de Ciencias de la Salud. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La epilepsia musicogénica es una forma rara de epilepsia refleja, en la que las convulsiones se desencadenan al escuchar música o sonidos específicos del paciente. El inicio suele ocurrir en la edad adulta. En la mayoría de los casos de epilepsia musicogénica, la fuente de actividad epiléptica se localiza en la zona temporal, sobre todo en la derecha y, no está asociada con daño cerebral estructural, según la resonancia magnética. Por lo general, las convulsiones tienen un carácter parcial complejo con automatismos.

Presentación del caso. Paciente de la sexta década, con inicio de epilepsia a los 33 años, con crisis epilépticas parciales complejas provocadas por la escucha de música. Se detectaron dos focos de actividad epiléptica localizados en las zonas mediales de los lóbulos temporales derecho e izquierdo, sin anomalías estructurales del cerebro, evidenciadas por resonancia magnética. Durante un examen de video-electroencefalografía, escuchar una pieza musical provocó ataques epilépticos parciales complejos, con el origen de actividad epiléptica ictal en las zonas mediales del lóbulo temporal izquierdo.

Discusión. La variabilidad de fenómenos clínicos que conllevan a este tipo de fenomenología ictal es variada y poco comprendida. Son pocos los casos descritos, de modo que no hay claridad sobre sus mecanismos fisiopatológicos. Además, se desconoce el componente musical específico que la provoca, pues los estímulos sonoros desencadenantes son diferentes para cada persona.

NR-6

SÍNDROME DE GERSTMANN DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO EN UN HOSPITAL DE LATINOAMÉRICA

DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS, GUTIÉRREZ-GRANADOS LAURA NATHALIA, CELIS-QUINTERO JUAN ESTEBAN, CALACELAS MARÍA ALEJANDRA, JAIMES-CARDOZO JHAN PAUL, PEÑA-ESTÉVEZ NATALY YULIETH SELENA, OCHOA-MEJÍA MAUREN THILISAY, FIGUEROA-GALINDO ISABELLA, VARGAS-ROJAS JORGE LUIS

Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. El síndrome de Gerstmann comprende una tétada diagnóstica que incluye: agnosia digital, agrafia, acalculia y confusión derecha-izquierda. Se asocia, generalmente, con lesiones en la circunvolución angular izquierda, situada en la confluencia de los lóbulos temporal, parietal y occipital. Se ha cuestionado, en muchas ocasiones, el valor localizador de este síndrome, ya que diversos mecanismos funcionales pueden generar cada uno de los cuatro componentes de esta asociación.

Presentación del caso. Se presenta el caso de un masculino de la VI década diestro, quien tras un accidente cerebrovascular isquémico que desarrolló un síndrome de Gerstmann. La acalculia, la desorientación derecha-izquierda, la agrafia y la agnosia digital fueron claramente identificadas mediante el estudio neuropsicológico realizado. Los estudios de neuroimagen (TAC y RMN craneales) mostraron la presencia de un infarto cerebral a nivel de la encrucijada parietoccipital izquierda.

Discusión. El síndrome de Gerstmann es un evento realmente atípico, su presentación en pacientes adultos depende de lesiones cerebrales de tipo traumático o vascular, son raras sus asociaciones con eventos de tipo neoplásico. Suelen asociarse a eventos comiciales por las características de las lesiones en pacientes pediátricos. El paciente actual pese a la terapia de tipo fonaudiológica, logopédica y física ha permanecido con dichas manifestaciones clínicas sin recuperación posterior tras 1 año de evolución. Las complejas redes neurales y sus áreas de asociación permiten el desarrollo de cuadros bizarros como el aquí descrito. Las principales terapias orientadas a la prevención y recurrencia son las únicas opciones terapéuticas disponibles por el momento. Se mantiene en vigilancia y seguimiento por un equipo multidisciplinario.

NR-7

SÍNDROME DE STEEL – RICHARDSON – OLSZEWSKYI DESCRIPCIÓN DE 1 CASO Y REVISIÓN DE TEMA DE UNA COMPLEJA CONDICIÓN CLÍNICA

DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS, GUTIÉRREZ-GRANADOS LAURA NATHALIA, CELIS-QUINTERO JUAN ESTEBAN, CALA-ACELAS MARÍA ALEJANDRA, JAIMES-CARDOZO JHAN PAUL, PEÑA-ESTÉVEZ NATALY YULIETH SELENA, OCHOA-MEJÍA MAUREN THILISAY, FIGUEROA-GALINDO ISABELLA, VARGAS-ROJAS JORGE LUIS

Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. El síndrome de Steele Richardson-Olszewski es un trastorno neurodegenerativo caracterizado por alteraciones progresivas de la marcha y una parálisis supranuclear de la mirada. Otras características pueden incluir rigidez axial y de las extremidades, trastornos motores de los párpados, signos pseudobulbares y demencia frontal/subcortical, típicamente se presenta entre la quinta y séptima década de la vida,

Presentación del caso. Se trata de un paciente de género masculino con cuadro clínico de más o menos 9 meses de evolución de alteraciones en la marcha con aumento del ángulo de sustentación y tendencia a las caídas con una frecuencia que ha venido empeorando en los últimos 3 meses, además bradicinesia con temblor en miembros superiores, posteriormente en el último mes aparece hipoprosia. Los estudios de Resonancia cerebral y los hallazgos al examen físico son compatibles con un Parkinsonismo atípico por lo que se inicia manejo con diagnóstico de parálisis supranuclear progresiva.

Análisis y conclusiones. Actualmente no existen tratamientos modificadores de la enfermedad para la parálisis supranuclear progresiva ni tratamientos farmacológicos o terapéuticos aprobados que sean efectivos para controlar sus síntomas. El uso de la mayoría de las opciones de tratamiento farmacológico se basa en la experiencia en otros trastornos o en controles históricos no aleatorios, series de casos u opiniones de expertos. El pronóstico es complejo y la supervivencia no supera las 2 décadas tras el diagnóstico, requiere de 1 manejo multidisciplinario para lograr los mejores objetivos, así como la participación activa del entorno familiar. Son escasas las terapias experimentales que se han probado hasta el momento. Hasta el momento el paciente ha tenido una mejoría de las manifestaciones motoras y anímicas, continua en controles y seguimiento por múltiples especialidades.

NR-8

PARÁLISIS DEL III PAR COMO MANIFESTACIÓN DE APOPLEJÍA HIPOFISIARIA: REPORTE DE UN CASO

JIMÉNEZ MARCO, BONILLA DIANA, MEJÍA ANDRÉS, GARCÍA FELIPE, CÁCERES DANILO

Clínica de Occidente. Cali (Colombia)

Introducción. La apoplejía hipofisiaria es un evento clínico agudo y potencialmente letal, caracterizado por la hemorragia o el infarto del tejido pituitario. Aunque es un fenómeno relativamente raro, con una prevalencia que oscila entre 2 y 12 casos por millón de personas al año, su reconocimiento temprano y manejo adecuado son cruciales para prevenir complicaciones graves. Su presentación clínica que varían desde cefalea severa, alteraciones visuales y déficit de hormonas hipofisarias, hasta síntomas más graves como alteración del estado de conciencia y colapso cardiovascular.

Presentación del caso. Paciente femenina de 61 años cuadro clínico agudo de cefalea intensa asociada a ptosis palpebral, midriasis y parálisis del tercer par craneal. TAC de cráneo simple sin evidencia de lesiones, es remitida a nuestra institución, valorada por grupo interdisciplinario, solicitando RMN de cerebro, evidenciando lesión ovalada, bien definida, de 16.9 x 14.1 x 15.5 mm, con imágenes compatibles con restos hemáticos agudos, angioresonancia reporta apoplejía pituitaria e imagen sugestiva de lesiones aneurismáticas dependientes de la arteria comunicante anterior, por lo que se realiza arteriografía cerebral negativa para lesiones vasculares, estudios de extensión revelan compromiso del eje tirotróico con hipotiroidismo central y niveles elevados de prolactina, se concluye que la lesión hipofisiaria dado por macro tumor productor de prolactina con parálisis del III par craneal, asociado a evento agudo dado por apoplejía hipofisiaria.

Discusión. La apoplejía hipofisiaria es un evento agudo que requiere un manejo oportuno y eficaz, junto con una adecuada evaluación endocrinológica exhaustiva, para minimizar el riesgo de morbilidad y mejorar el pronóstico del paciente

NR-9

LOS MÉDICOS TAMBIÉN SE ENFERMAN: SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN INTRACRANEAL ESPONTÁNEA. REPORTE DE CASO

GRANADOS-DUQUE VALERIA, GRANADOS-DUQUE NATALIA, MORENO-SOTO KAREN JULIANA, MATTA-CORTÉS LORENA

Hospital Universitario del Valle. Cali (Colombia)

Introducción. El síndrome de hipotensión intracraneal (SHI) espontánea suele ser el resultado de una fuga espontánea de líquido cefalorraquídeo (LCR), es una entidad infradiagnosticada con una prevalencia de 5 cada 100.000. Se caracteriza por cefalea postural de nueva instauración. Este caso ilustra el raro pero típico SHI espontánea, en una médica, que debuta con una cefalea en trueno y hallazgo incidental de hematomas subdurales frontales bilaterales.

Descripción del caso. Paciente femenina en la sexta década de la vida, con una cefalea holocraneana de alta intensidad y de nueva instauración en el año 2020 durante la pandemia del COVID-19. Esta empeoraba al despertarse y se atenuaba cada noche, Sin antecedentes patológicos ni traumáticos en relación temporal con el cuadro clínico. Tras exacerbación del dolor tipo cefalea en trueno con maniobra de valsalva, consulta al servicio de salud, realizan resonancia magnética de cerebro con evidencia de dos hematomas subdurales de localización frontal bilateral y signos imagenológicos de hipotensión intracraneal, llevada a tomografía con mielograma evidenciando una fístula de LCR a nivel de T4, recibió manejo conservador con reposo, hidratación y cafeína por dos semanas, sin obtener resultados satisfactorios, tras fracaso terapéutico realizaron parche hemático con resolución del cuadro clínico, sin complicaciones posterior al procedimiento.

Discusión. El SHI es caracterizado por cefalea ortostática posicional y realce paquimeníngeo en neuroimagen. Este diagnóstico representa un desafío diagnóstico, y se convierte en un reto clínico cuando se presenta de forma espontánea como en el caso de esta paciente. La tomografía con mielografía se considera el estándar de oro para la detección de fístulas. El tratamiento puede ser conservador, parche hemático o cirugía según recomendaciones de expertos.

NR-10

TRASTORNO DEL ESPECTRO DE NEUROMIELITIS ÓPTICA Y SÍNDROME DE SJÖGREN: UNA SOBREPOSICIÓN INUSUAL

CABRERA-ORTEGA MARIAN ALEJANDRA, ZÚÑIGA-ESCOBAR GONZALO

Universidad del Valle. Cali (Colombia)

Introducción. Las manifestaciones neurológicas tanto del trastorno del espectro de la Neuromielitis Óptica (NMOSD) como del Síndrome de Sjögren primario (SSp) con compromiso neurológico son diversas. A menudo, estas condiciones pueden presentar síntomas clínicos similares, lo que dificulta su diferenciación en la práctica clínica. Sin embargo, es esencial realizar esta distinción para un diagnóstico y tratamiento adecuados.

Presentación del caso. Mujer de 34 años, sin antecedentes patológicos, quien consulta por cuadro de 4 días de evolución de sintomatología compatible con mielopatía dorsal progresiva, posteriormente se confirma mediante resonancia magnética una mielitis longitudinalmente extensa. Los estudios iniciales demostraron criterios para síndrome de Sjögren primario por lo que se consideró una complicación neurológica secundaria. Sin embargo 9 meses después la paciente reingresa con síntomas neurológicos indicativos de compromiso del área postrema, con base en el nuevo cuadro clínico, se recaban resultados de estudios previos destacándose positividad de los anticuerpos antiacuporina 4, concluyendo finalmente una sobreposición entre NMOSD y SSp.

Discusión. El Síndrome de Sjögren primario y la NMOSD son dos patologías que pueden presentar similitudes en sus manifestaciones clínicas. Es crucial recordar que el SSp tiene múltiples manifestaciones más allá del compromiso glandular, y que los diferentes espectros de la NMOSD no se limitan a complicaciones oftalmológicas o medulares. La distinción entre una patología etiológica individual y la coexistencia de dos entidades es esencial para un enfoque multidisciplinario adecuado. El diagnóstico de esta asociación es vital para el manejo de los pacientes, quienes enfrentan el riesgo de una enfermedad altamente recidivante, que requiere una terapia de inmunomodulación indefinida. Este caso subraya la importancia de realizar estudios diagnósticos diferenciales exhaustivos en pacientes con este tipo de sintomatología neurológica.

NR-11

NEUROPATÍA ÓPTICA BILATERAL AGUDA POR SIFILIS

GARZÓN-LÓPEZ LINA MARÍA, SASTRE-MARTÍNEZ ANDRÉS DAVID,
ZÚÑIGA-ESCOBAR GONZALO, VERA-VEGA OMARYS

Hospital Universitario del Valle. Cali (Colombia)

Introducción. La sífilis ocular puede ocurrir en cualquier etapa de la infección por *Treponema Pallidum* y causar pérdida permanente de la visión. La manifestación más común es la panuveítis y uveítis posterior, pero puede presentarse como neuropatía óptica, queratitis intersticial, uveítis anterior y vasculitis retiniana.

Presentación del caso. Masculino de 42 años con un mes de pérdida de la agudeza visual binocular rápidamente progresiva. Hace 7 semanas presenta lesiones hiperpigmentadas en palmoplantares. Consulta con neurología que objetiva disminución de la agudeza visual en el ojo derecho (20/400) y ojo izquierdo con visión de cuentadados. Se realiza tomografía de coherencia óptica, potenciales visuales, campimetría electrónica con reporte de amaurosis del ojo derecho de predominio temporal superior y ojo izquierdo con amaurosis total. La resonancia magnética de órbitas y cerebral contrastada esta sin alteraciones. La prueba treponémica y no treponémica sistémica esta reactiva y se toma líquido cefalorraquídeo con resultado de pleocitosis linfocitaria, hiperproteíorraquia y VDRL (Venereal Disease Research Laboratory) positivo por lo que se indica tratamiento con penicilina cristalina IV por 14 días.

Discusión. La neurosífilis es una presentación infrecuente, pero el subtipo ocular cada vez se reporta mas debido al aumento de las tasas generales de contagio. No hay un estándar de oro para el diagnostico y se debe realizar con la prueba no treponémica y treponémica sistémica, y en líquido cefalorraquídeo. Los síntomas visuales pueden ser la primera manifestación y la resonancia magnética puede apoyar el diagnostico evidenciando realce meníngeo en el nervio óptico pero también puede ser normal. El tratamiento se realiza con penicilina G intravenosa durante 10-14 días y debe ser guiado por pruebas serológicas sistémicas y en liquido cefalorraquídeo.

NR-12

ENTRE LA ADHERENCIA Y LA RECUPERACIÓN: LECCIONES DE UN CASO DE EL TRASTORNO DEL ESPECTRO DE LA NEUROMIELITIS ÓPTICA

ORDOÑEZ-LUNA JORGE ANDRES, BONILLA-BONILLA DIANA MARCELA, ARISTIZÁBAL-VALENCIA RUBÉN DARÍO, LÓPEZ-DUQUE JUAN DIEGO, GENES-VÁSQUEZ CARLOS ANDRÉS

Universidad Santiago de Cali. Cali (Colombia)

El trastorno del espectro de la neuromielitis óptica es una enfermedad autoinmune del SNC que provoca ataques inflamatorios en nervios ópticos y médula espinal, causando desmielinización y daño axonal. Se manifiesta con mielitis transversa longitudinal extensa y neuritis óptica.

El caso es de joven de 20 años que ingresa en diciembre por pérdida progresiva de visión OD, oftalmología encuentra alteración de reflejos y edema de papila; ordena RNM de cerebro y valoración por neurología por neuropatía óptica, neurología evidencia DPA Derecho con pérdida de visión OD, RNM cerebral y ocular sin ninguna alteración, pulsan con metilprednisolona realizan PL la cual es normal, paciente recuperara de la visión y se egresa.

Reingresa en abril refiriendo parestesias en MsIs y retención urinaria, con perdida de fuerza y sensibilidad, lo valora neurología y refiere no tomar prednisolona, ni reclamo AQP4(positivo), al EF hay DPA izquierdo, fuerza de MsIs 0/5, hipoestesia superficial y profunda a nivel sensitivo T6, arreflexia de MsSs y respuesta plantar extensora de MsIs, se toma RNM cervicodorsal con hiperintensidad en T2, hipo intensidad en T1, zonas de hipo realce en secuencias con contraste, algunas bandas hiperintensas de realce discreto, extensión desde C4 a T3, hay mas de 4 cuerpos vertebrales, compatible con mielitis longitudinalmente extensa; paciente presenta perdida de fuerza y sensibilidad hasta abdomen, posteriormente inmovilidad de MsSs y colapso respiratorio con ITO, se pulsa con metilprednisolona y realiza plasmaféresis, 10 días después es extubado y recupera sensibilidad y movilidad de MsSs, posterior a tratamiento y terapia paciente con fuerza 2/5 en MsIs no sostiene el peso del cuerpo actualmente con prednisona y rituximab.

Este caso resalta la importancia del cumplimiento terapéutico y seguimiento clínico. La falta de adherencia y la no realización de controles condujeron a una discapacidad evitable en un joven. Una presentación atípica por edad y genero

NR-13

ASTROCITOPATÍA AUTOINMUNE ASOCIADA CON ANTICUERPOS ANTI-PROTEÍNA ÁCIDA FIBRILAR GLIAL RECURRENTE Y SU ABORDAJE CLÍNICO A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

DULCEY LUIS, GÓMEZ JAIME, THERAN JUAN, WADNIPAR ANDREA

Hospital Local del Norte de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La proteína ácida fibrilar glial (GFAP) es componente principal de los filamentos intermedios de los astrocitos. Los anticuerpos (Ab) anti-GFAP son un biomarcador específico para la astrocitopatía autoinmune asociada con Ab anti-GFAP (A-GFAP-A). La detección en el LCR es característica, suele desarrollarse después de los 40 años y se manifiesta de forma aguda o subaguda con síntomas de meningoencefalomielitis o sus formas focales. Es específico en resonancia magnética (RM) hallar realce lineal perivascular de la sustancia blanca cerebral radial. Responde con inmunoterapia logrando una remisión prolongada.

Caso clínico. Paciente masculino de la VI década con sintomatología de fatiga, somnolencia, hiporexia, alucinaciones, fiebre, desorientado espacial y temporalmente, progresando a entumecimiento ascendente de las extremidades inferiores hasta arco costal, alteración de la coordinación, poliuria, retención aguda de orina, deterioro gradual con pérdida de memoria a corto plazo, dependencia funcional y agitación emocional.

La RM mostró múltiples lesiones hiperintensas en T2 en la sustancia blanca periventricular de los hemisferios, el tronco del encéfalo y la médula espinal cervical con signos de actividad, diagnosticado con recaída de esclerosis múltiple, manejado con glucocorticoides y antihistamínicos con mejoras subóptimas.

Reingresa por déficit psiconeurológicos residuales, diagnosticada como vasculitis tratada con glucocorticoides sin mejoría. Realizamos estudios y con base en la presentación clínica de encefalomielitis recurrente, neuroimágenes y GFAP-Ab en el suero y LCR, establecimos el diagnóstico de A-GFAP-A. Recibió pulsos de glucocorticoides y terapia anticélulas-B.

Discusión. Es la primera descripción de un caso A-GFAP-A y un análisis de los datos actuales sobre la patogénesis, las características clínicas, desafíos diagnósticos y los enfoques de tratamiento.

NR-14

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR ISQUÉMICO SECUNDARIO A ANEURISMA VENTRICULAR CON BLOQUEO AURICULOVENTRICULAR COMPLETO EN PACIENTE CON INFECCIÓN POR SARS-COV-2

BENÍTEZ JOSÉ, DULCEY LUIS, GÓMEZ JAIME, THERAN JUAN, RAMOS GABRIELA

Universidad autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. El accidente cerebrovascular isquémico (ACV) es una emergencia neurológica grave por interrupción del flujo sanguíneo encefálico. Una causa frecuente es la embolia de origen cardíaco, asociada a patologías estructurales como aneurismas ventriculares post-infarto los cuales propician la formación de trombos murales y su embolización sistémica. Los trastornos de conducción eléctrica cardíaca, como el bloqueo auriculoventricular (AV) completo, aumentan el riesgo tromboembólico al favorecer la estasis ventricular. La infección por SARS-CoV-2 se vincula a un estado protrombótico y mayor riesgo cardiovascular.

Descripción del caso. Paciente femenina adulta mayor con antecedentes de infarto de miocardio hace 11 años, aneurisma ventricular izquierdo y cirugía de bypass de arteria coronaria. Ingresó por ACV isquémico de territorio vertebrobasilar. Un mes previo, presentó bloqueo AV transversal completo transitorio, se realizó angioplastia por angina estable con implante de stent farmacoactivo y fue diagnosticada con neumonía por COVID-19. A pesar de doble terapia antitrombótica (antiagregante + anticoagulante), desarrolló un trombo flotante en el aneurisma apical ventricular izquierdo, requiriendo marcapasos transitorio hasta resolución del trombo e implante posterior de marcapasos bicameral definitivo.

Discusión. Este caso ilustra la complejidad del manejo anticoagulante en pacientes con múltiples factores de riesgo tromboembólico como cardiopatía estructural, trastornos de conducción e infección por SARS-CoV-2, requiriendo un abordaje multidisciplinario que sopesa adecuadamente los riesgos de trombosis versus hemorragia.

Conclusión. Es fundamental una evaluación exhaustiva de los factores de riesgo tromboembólico en pacientes con cardiopatías estructurales y COVID-19, así como individualizar el tratamiento anticoagulante para prevenir eventos tromboembólicos.

NR-15

NEUROMIELITIS ÓPTICA SIN RESPUESTA A TERAPIA CONVENCIONAL. REPORTE DE CASO

NAVARRO CARLOS, DÍAZ SILVIA, MATEUS JOHAN, SEPULVEDA JORGE

Clínica Urgencias-Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. El trastorno del espectro de la neuromielitis óptica (TENMO) es una enfermedad autoinmune, infrecuente; reconocida inicialmente como una variación de la esclerosis múltiple, aunque se desligó gracias a la detección de anticuerpos tipo IgG contra la acuaporina-4 (IgG NMO); clínicamente se caracteriza por mielitis transversa y neuritis óptica. A continuación, presentamos el caso de un paciente con TENMO y pobre respuesta al tratamiento convencional.

Presentación del caso. Paciente femenina de 63 años con antecedente de TENMO con IgG NMO positiva, diagnosticada en 2012; con clínica de 1 mes de evolución con disestesias migratorias intermitentes en extremidades superiores e inferiores, en los últimos 7 días hemiparesia derecha y disminución de la agudeza visual en ojo izquierdo. Se considera recaída medular severa y se inicia manejo con corticoide sistémico (metilprednisolona) sin respuesta clínica, se traslada a UCI para tratamiento con 7 sesiones de plasmaféresis; se escala manejo a terapia biológica con rituximab y finalmente se da egreso por la mejoría clínica.

Discusión. Este trastorno autoinmune, presenta hasta en un 80-100% seropositividad IgG NMO. Su característica principal es la presentación de mielitis transversa y neuritis óptica, de forma simultánea o sucesiva, con recaídas intermitentes; la afectación ocular generalmente es bilateral, el compromiso medular con frecuencia es extenso (más de 3 cuerpos vertebrales) y varía según el nivel de la lesión, también puede haber afectación del tronco encefálico con el desarrollo del síndrome de área postrema. En el 2015 se unificaron los criterios diagnósticos; se debe realizar diagnóstico diferencial con esclerosis múltiple, trastornos desmielinizantes de los oligodendrocitos, enfermedades autoinmunes y paraneoplásicas. El tratamiento consiste en manejar las crisis agudas y terapia de mantenimiento para evitarlas. Los corticoides y la plasmaféresis tienen un papel fundamental en la fase aguda y se proponen nuevos fármacos biológicos para el mantenimiento como rituximab, eculizumab o inebilizumab.

NR-16

CEFALEA SECUNDARIA A SÍNDROME DE CALL FLEMING: REPORTE DE CASO EN EL NOROCCIDENTE COLOMBIANO

VARGAS-ROJAS JORGE LUIS, DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS,
CELIS-QUINTERO JUAN ESTEBAN, CALA-ACELAS MARÍA
ALEJANDRA, JAIMES-CARDOZO JHAN PAUL, PEÑA-ESTÉVEZ
NATALY YULIETH SELENA, OCHOA-MEJÍA MAUREN THILISAY,
FIGUEROA-GALINDO ISABELLA, GUTIÉRREZ-GRANADOS LAURA
NATHALIA

Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga (Colombia)

Introducción. La cefalea en urgencias constituye uno de los más frecuentes y a su vez uno de los más complejos motivos de consulta. A su vez la presencia de este cuadro puede constituir una patología grave con secuelas irreversibles.

Caso clínico: Se trata de una paciente de género femenino de 40 años de edad con cuadro clínico de cefalea intensa en trueno, descrita como la peor de su vida, intensidad 10/10 en la escala análoga del dolor, de 3 horas de evolución, por lo cual es llevada a urgencias tras presentar evento sincopal de 3 minutos. El examen físico no revela alteraciones salvo rigidez nuchal y tendencia a la somnolencia. Se encontraba hemodinámicamente estable, el fondo de ojo muestra un edema de papila bilateral. Se realiza TAC cerebral simple que muestra edema cerebral, se realiza angioresonancia que muestra áreas de vasoconstricción por lo que es llevada a angiografía cerebral, la cual confirmó presencia de vasoespasma en múltiples segmentos vasculares.

Discusión. El diagnóstico de este síndrome es bastante complejo dado la amplia variedad de causas de cefalea, es necesario el diagnóstico angiográfico así como un seguimiento del mismo, deben descartarse causas con potencial riesgo vital. Su mecanismo fisiopatológico no es del todo claro atribuyéndose a teorías la hipersensibilidad catecolaminérgica y la neurogénica. Entender sus mecanismos permitirá una terapia más adecuada orientada a disminuir las secuelas y morbilidad asociada.

NR-17

SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN INTRACRANEANA COMO CAUSA DE CEFALEA PERSISTENTE: REPORTE DE CASO

ZAMORA-BRYAN DAVID, GRANADOS-DUQUE VALERIA, GRANADOS-DUQUE NATALIA

Hospital Universitario del Valle. Cali (Colombia)

Introducción. El síndrome de hipotensión intracraneal es una enfermedad poco común, se reportan menos de 5 casos por cada 100.000 habitantes, es causada por una fuga de líquido cefalorraquídeo (LCR), se describen cuatro mecanismos: desgarramiento dural, fuga de divertículo meníngeo espinal, fístula venosa de LCR y ectasia dural. La cefalea clásicamente es descrita como ortostática, pero su presentación suele ser variable.

Descripción del caso. Paciente femenina de 23 años, llevada a cesárea y anestesia epidural, inicia con cefalea ortostática y aparición de hematoma subdural, sin antecedentes de trauma. Se somete a craniectomía con respuesta clínica no satisfactoria dado por persistencia de cefalea intensa. Consulta nuevamente por persistencia de cefalea de alta intensidad e instauración aguda de déficit motor del sexto par craneal. La resonancia magnética del cerebro muestra signos sugestivos de síndrome de hipotensión intracraneal espontánea.

Discusión. El síndrome de hipotensión intracraneal es una entidad infradiagnosticada, caracterizada por una fuga de LCR a través de la membrana dural, provocando desplazamiento de estructuras cerebrales, cefalea y otros síntomas neurológicos, como la parálisis del sexto par de esta paciente. Puede ocurrir de forma espontánea o secundaria a un traumatismo o procedimiento médico. La resonancia magnética cerebral con gadolinio es la herramienta diagnóstica más utilizada, y generalmente muestra realce de las paquimeninges, así como ingurgitación de estructuras venosas, agrandamiento de la hipófisis, flacidez del cerebro, sin embargo, hasta un 20% tienen una imagen normal. No se dispone de ensayos clínicos aleatorizados como guía para el tratamiento, dependiendo la presentación clínica y la gravedad se ofrecen diversos tratamientos como conservador y el parche sanguíneo epidural. La evaluación de los factores de riesgo y la realización de pruebas adicionales son imprescindibles para el manejo eficiente del caso