

38- ANÁLISIS DE LA EXPANSIÓN G4C2 DEL GEN C9ORF72 EN EL DIAGNÓSTICO DE DEMENCIA FRONTOTEMPORAL: REPORTE DEL PRIMER CASO EN ARGENTINA

Fernández Suarez M, Surace E, Chrem Mendez P, Harris P, Tapajoz F, Russo GN, Campos J, Sevlever G, Allegri RF.

*Instituto de Investigaciones Neurológicas
Dr Raul Carrea. FLENI*

Introducción y objetivos: Las patologías neurodegenerativas agrupadas bajo el término Demencia Frontotemporal (DFT) representan la segunda causa de demencia en adultos, luego de la Enfermedad de Alzheimer. En el año 2011 se logró identificar la mutación presente en una alta proporción de casos: una expansión hexanucleotídica GGGGCC (G4C2) en el intrón 1 del gen C9ORF72, de función desconocida. A partir del rastreo de esta mutación en casos familiares y esporádicos se demostró que la expansión G4C2 representa la alteración molecular más común en casos de DFT asociado a Esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Material y métodos: En un caso con sospecha de DFT y con antecedentes familiares de ELA, se obtuvo ADN genómico del caso índice a partir de leucocitos de sangre periférica. En una primera instancia, se realizó una PCR de genotipificación. Luego, se realizó una reacción denominada "Repeat-primed PCR", para evaluar cualitativamente la presencia de la expansión hexanucleotídica.

Resultados: Una paciente de sexo femenino de 51 años con antecedentes familiares de ELA en el padre, presenta deterioro cognitivo progresivo de tres años evolución asociado a cambios conductuales con desinhibición y agresividad. La resonancia magnética nuclear demostró atrofia difusa a predominio fronto parietal y cerebeloso.

Por medio de la técnica descrita se confirmó en el caso índice un alelo con dos repeticiones G4C2 y otro alelo con expansión patológica

Conclusiones: La determinación de la expansión en C9ORF72 es ahora una técnica disponible en nuestro medio y debiera ser sospechada especialmente en casos familiares de DFT en combinación con ELA.

39- ATROFIA CORTICAL POSTERIOR DEBIDA A ENFERMEDAD DE ALZHEIMER. UTILIDAD DE LOS BIOMARCADORES

Fernández Suarez M, Chrem Mendez P, Calandri I, Rodríguez ML, De Uribelarrea V, Bagnati P, Surace E, Leiguarda R, Sevlever G, Vazquez S, Allegri R.

*Instituto de Investigaciones Neurológicas
Dr. Raúl Carrea (FLENI)*

Introducción y objetivos: El síndrome de atrofia cortical posterior (ACP) se caracteriza por compromiso visuoespacial y práctico con afectación de las cortezas occipitales, parietales y occipitotemporales. La enfermedad de Alzheimer (EA) es la etiología más frecuente; puede asociarse también a enfermedad por priones, degeneración cortico-basal y enfermedad por cuerpos de Lewy. Describimos dos casos de ACP con sus hallazgos clínicos y en marcadores biológicos de EA

Material y métodos: historia clínica neurológica, evaluación formal

del lenguaje y neurocognitiva general, resonancia magnética (RM) de cerebro, Tomografía por emisión de positrones cerebral con estudio metabólico (PET-FDG, fluorodesoxiglucosa) y marcación amiloidea (PET-PiB, componente B de Pittsburg) y análisis de biomarcadores de EA en LCR en 1 caso.

Resultados: caso 1: masculino, 50 años con un cuadro progresivo de 2 años de evolución de trastorno visual con dificultad para usar su computadora, interpretar un reloj o leer textos, agregando posteriormente trastornos del lenguaje y mnésicos. Se constató afasia anomica, alexia y agrafia, trastornos mnesicos y un síndrome de Gerstmann. RMN de encefalo: atrofia biparietooccipital mayor a izquierda. PETcerebral con FDG: hipometabolismo parietal, temporal y frontal a predominio izquierdo. PET-PIB: retención frontal bilateral, parietal bilateral, temporal bilateral, y precuneo. LCR: Ab42 106.8 (VN>535), Fosfo Tau: 50.3(VN)

Caso 2: masculino, 59 años, un año de evolución de torpeza manual y depresión, sin queja mnésica. Se constató apraxia visuoespacial, ideomotora, y aestereognosia. RMN de encefalo atrofia biparietal, PET-FDG: hipometabolismo severo parietal bilateral, precuneo bilateral y en temporal inferior derecho, retención severa del 11CPIB en frontal bilateral, parietal bilateral, temporal bilateral, ambos caudados.

Conclusiones: En ambos casos se observó depósitos amiloides parietales, temporales y frontales y marcado hipometabolismo en regiones parietales, temporales y precuneo. Ninguno de los casos tuvo hipometabolismo puramente occipital, lo cual coincidía con la clínica dado la preponderancia de déficit prácticos. El estudio de biomarcadores permitió confirmar la etiología subyacente.

40- PARTICIPACIÓN DE LOS BIOMARCADORES INFLAMATORIOS Y DE ESTRÉS OXIDATIVO DEL COMPONENTE VASCULAR EN PACIENTES CON MIGRAÑA CRÓNICA

Buonanotte MC, Buonanotte F, Sad AB, Riccetti J, Deabato C, Lucero N, Riveros M.

Hospital Nacional de Clínicas

Introducción y objetivos: La migraña es una de las causas más frecuentes de consulta. Se define como una enfermedad crónica con manifestaciones episódicas, cuya frecuencia de presentación de crisis puede aumentar con el tiempo, progresando en algunos individuos a una Cefalea Crónica Diaria (CCD). Recientemente se ha señalado en pacientes migrañosos la presencia de biomarcadores asociados a componentes del estrés oxidativo y disfunción endotelial. Estos estarían relacionados con el riesgo de enfermedad vascular y migraña. El objetivo de este trabajo es estudiar los niveles plasmáticos de fibrinógeno, Oxido Nitrico (NO) y L-Citrulina (LC), y la respuesta antioxidante natural (SOD), en pacientes con CCD.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional descriptivo de tipo transversal en los pacientes que concurren espontáneamente a la consulta del Servicio de Neurología del Hospital Nacional de Clínicas. La recolección de la información se realizó a través de la entrevista clínica, y el material biológico se realizó en el mismo momento de la consulta, en pacientes que cumplieron los criterios de inclusión.

ancia magnética (RM) de
es cerebral con estudio
y marcación amiloidea
sis de biomarcadores de

n un cuadro progresivo
con dificultad para usar
er textos, agregando
nésicos. Se constató
nésicos y un síndrome
arietooccipital mayor a
ismo parietal, temporal
rencia frontal bilateral,
ne. LCR: Ab42 106.8

ón de torpeza manual y
raxia visuoespacial,
o atrofia biparietal, PET-
al, precuneo bilateral y
a del 11CPIB en frontal
mbos caudados.

ó depósitos amiloides
o hipometabolismo en
nguno de los casos tuvo
coincidía con la clínica
tudio de biomarcadores

MARCADORES ADITIVO DEL IENTES

B, Riccetti J, Deabato C,

na de las causas más
a enfermedad crónica
encia de presentación
ogresando en algunos
(CD). Recientemente se
encia de biomarcadores
y disfunción endotelial.
enfermedad vascular y
los niveles plasmáticos
na (LC), y la respuesta
CD.

rvacional descriptivo de
on espontáneamente a
al Nacional de Clínicas.
través de la entrevista
el mismo momento de
criterios de inclusión.

Resultados: El 83,3% fueron pacientes de sexo femenino, y el 16,7% restante de sexo masculino. Del total de los pacientes estudiados (n=35), el 70,8% cumplen criterios diagnóstico de (MC) y 29,2% de (ME). Con respecto a los biomarcadores plasmáticos, se observó aumento del fibrinógeno plasmático en pacientes con MC. Se observó disminución significativa de los niveles plasmáticos de NO y LC en pacientes con MC.

Conclusiones: La hiperfibrinogenemia podría servir como un marcador inflamatorio que refleje la presencia de disfunción endotelial en MC fuertemente asociado al estrés oxidativo. El descenso del NO es considerado el fenómeno más temprano, y característico de la disfunción endotelial. La SOD estaba aumentada en MC. Estos resultados podrían indicar la presencia del fenómeno de estrés oxidativo en pacientes con MC, lo cual podría constituir un factor de riesgo vascular en pacientes con esta patología.

41- ADHERENCIA A LOS CAMBIOS DE HÁBITOS EN PACIENTES CON MIGRAÑA

Cavanagh S, Goicochea M T, Shubaroff P,
Salvat F, Bonamico L.

FLENI

Introducción y objetivos: La migraña es una enfermedad crónica con sustrato biológico que predispone a sufrir cefalea como respuesta a diferentes factores precipitantes, muchos modificables. Existen recomendaciones en hábitos de la vida diaria para disminuir la posibilidad de crisis migraña y mejorar la frecuencia. Determinar la adherencia a los cambios de hábitos de vida regulares en pacientes con migraña en nuestro centro.

Material y métodos: Se registraron los hábitos (Alimentación-Ejercicio-Sueño-Ingesta de Líquidos-Consumo de Cafeína) en 50 pacientes con diagnóstico de Migraña (IHS). Se explicó la importancia de los hábitos para prevenir las cefaleas y se entregó un instructivo escrito de los mismos. En la segunda consulta se verificó la adherencia.

Resultados: De los 50 pacientes con diagnóstico de migraña, 45 fueron mujeres y 5 hombres. Edad promedio 39 años. Tiempo promedio entre la visitas: 43.9 días. En la primera consulta 48% pacientes tenían sueño adecuado, 60% cumplían con la alimentación, 26% realizaban ejercicio, 48% se hidrataban adecuadamente y 64% consumían menos de 300mg de cafeína diarios. De los hombres, el 60% cumplían con el sueño y la ingesta de líquidos, mientras que el 40% cumplían con la alimentación, ejercicio y cafeína. De las mujeres: 46.6% cumplían con el sueño, 62.2% alimentación, 24% ejercicio, 46.6% hidratación y 66% consumo de cafeína.

Modificaron favorablemente hábitos de sueño 22% pacientes, alimentación: 24 %, ejercicio: 22%, hidratación: 16%, cafeína: 20%. Contrariamente a lo indicado 1 paciente abandonó los buenos hábitos alimenticios, 3 suspendieron el ejercicio y 1 aumentó el consumo de cafeína. **Conclusiones:** Estos datos sugieren baja adherencia a los cambios de hábitos de vida, principalmente al ejercicio e hidratación. Consideramos necesario que los médicos identifiquen estos problemas e informen a los pacientes sobre la importancia de estas medidas, posibilitando así un mejor control de la migraña.

42- CEFALEA EN LA GUARDIA: EXPERIENCIA DEL SERVICIO DE NEUROLOGÍA DEL HOSPITAL DE AGUDOS T. ALVAREZ

Carrillo H, Celso J, Crespo J, Dalchiele F, DalMaschio S,
Ferrari J, Gonzalez M, Hiskin K, Leguizamón F,
Knorre E, Nahas F.

Hospital General de Agudos Teodoro Álvarez

Introducción y objetivos: La prevalencia de cefalea en guardia varía entre 1 y 2%, considerándose la condición clínica más común en llevar al paciente a la consulta. Su diagnóstico correcto y temprano es de gran importancia para diferenciar cefalea secundaria (CS) de cefalea primaria (CP). Describir características de cefalea en interconsultas de guardia externa al servicio de neurología, clasificarlas según la nueva clasificación de la International Headache Society, remarcando la importancia de la tarea del neurólogo de guardia.

Material y métodos: Estudio retrospectivo y observacional, basándose en tablas prediseñadas, se registraron 77 pacientes con cefalea atendidos por neurología de guardia, desde Noviembre 2012 hasta Abril 2013. En los casos en los que no estaba claro el diagnóstico se revisó la historia clínica.

Resultados: Edad media 36 años (rango 18 a 81). 83% mujeres, 17% hombres. El síntoma más frecuentemente asociado fue náuseas y vómitos (19%), fotofobia (13%) y sonofobia (11%). Las CP representaron 80% de las interconsultas, siendo subtipo más frecuente Migraña sin aura (30,2%), seguida por Cefalea tipo tensión (CTT) esporádica infrecuente (23,3%), CTT crónica (20,9%), y CTT esporádica frecuente (11,6%), Migraña con aura y cefalea mixta (ambas 7%). Las cefaleas secundarias representaron el 20%. La cefalea como principal motivo de consulta representó 89% de CP; en los que el motivo fue distinto de cefalea, 89% presentó CS. De los pacientes con CS 73% requirió estudios complementarios para arribar al diagnóstico.

Conclusiones: La cefalea sigue siendo un motivo frecuente de consulta, nuestros resultados muestran mayor frecuencia de MSA seguida por la CTT, coincidiendo con datos encontrados en la literatura; también se destaca el alto porcentaje de CS (20%) las cuales requirieron participación de neurólogo de guardia para arribar al diagnóstico; estos resultados se tradujeron entonces en menor hospitalización y en mejor distribución de los recursos de guardia.

43- EFECTOS DEL TRATAMIENTO DE ANEURISMAS INTRACRANEANOS NO ROTOS EN PACIENTES CON ANTECEDENTES DE CEFALEA

Arena JE, Hawkes MA, Farez MF, Pertierra L,
Kohler A, Marrodán M, Benito D, Goicochea MT,
Pujol-Lereis V, Miranda JC, Ameriso SF.

Instituto de Investigaciones Neurológicas Raúl Carrea.
FLENI. Buenos Aires.

Introducción y objetivos: El 1-6% de la población adulta es portadora de un aneurisma intracraneano no roto (AICNR). La relación entre cefalea y la presencia de uno o más AICNR, así como el impacto del tratamiento de los AICNR sobre la misma son controvertidos.