

## ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES (NM)

### NM-1

#### **Comportamiento del síndrome de Guillain Barre en el Hospital Universitario Abel Santamaría. Pinar del Río. Enero 2002-diciembre 2006**

Dr. José Nelet Rodríguez García, Dr. Juan M Riol Lozano, Lic. Enf Yarelys Rodríguez Pérez, Dr. Daniel Fundora Lugo, Dr. Ernesto Cruz Menor, Dr. Juan A Prieto, Dr. Pablo Iglesias Herrera.

Hospital "Abel Santamaría". Pinar del Río.

Correo electrónico: [lorena@princesa.pri.sld.cu](mailto:lorena@princesa.pri.sld.cu)

Se realizó un estudio observacional, retrospectivo, descriptivo sobre los pacientes ingresados en el Hospital "Abel Santamaría Cuadrado", de Pinar del Río, con un Síndrome de Guillain Barre, durante el período comprendido enero 2002-diciembre 2006, con el objetivo de conocer los principales grupos etéreos y el sexo más afectados, la presencia o no de factores infecciosos previos, la forma de presentación, el resultado del estudio del LCR y la EMG, así como la estadía hospitalaria, las complicaciones más frecuentes, la mortalidad y la respuesta a los diferentes tratamientos indicados. La enfermedad se presentó con mayor frecuencia en el grupo de edades de más de 50 años y predominó en el sexo femenino, la infección respiratoria previa estuvo presente en más de la mitad de los casos y la gastroentérica solo en la cuarta parte, el LCR fue positivo en casi la mitad de los pacientes, la EMG se le realizó a 23 pacientes arrojando en 18, signos de lesión desmielinizante, no se detectaron lesiones axonales, la forma atípica más frecuente fue el Síndrome de Miller Fischer con 4 pacientes, la estadía promedio fue de 22 días, la bronconeumonía fue la principal complicación, fallecieron 4 pacientes y la respuesta al intacglobin fue muy buena. Conclusiones: El síndrome de Guillain Barre se debe tener presente en adultos mayores de 50 años, sobre todo del sexo femenino, los antecedentes infecciosos respiratorios son importantes, la positividad del LCR apoya el diagnóstico en gran parte de los casos, la EMG es una herramienta útil en el diagnóstico y pronóstico de la enfermedad, las bronconeumonías hay que tratarlas precozmente pues son las complicaciones más frecuentes y provocan la muerte, la estadía se comportó dentro de lo estimado para esta enfermedad, el intacglobin constituye el medicamento de elección para tratar esta dolencia.

### NM-2

#### **Evaluación electrofisiológica en pacientes diabéticos.**

Dra. Didiesdle Herrera Alonso

Hospital "Gustavo Aldereguía", Cienfuegos.

Correo electrónico: [didiesdle.herrera@gal.sld.cu](mailto:didiesdle.herrera@gal.sld.cu)

Introducción: La polineuropatía diabética (PND) es la complicación más frecuente de la diabetes mellitus. Sin embargo, en la actualidad no se ha definido su verdadera incidencia y prevalencia, debido a la falta de consenso para emplear una metodología estandarizada para su diagnóstico, las diversas formas de presentación clínica de la entidad y los diferentes criterios para seleccionar muestras. Objetivo: Determinar los hallazgos neurofisiológicos y las características clínicas de la polineuropatía diabética. Pacientes y métodos: Se estudiaron 57 pacientes diabéticos que acudieron al laboratorio de Neurofisiología del HPU "Paquito González Cueto", durante los meses de enero a marzo de 2009. Se incluyeron pacientes diabéticos, mayores de 18 años de edad de ambos sexos. Se determinó la presencia de sintomatología sensitiva, como dolor, parestesias, disestesias, entre otras, para lo que se realizó un interrogatorio al paciente con preguntas directas e individualizadas. Se realizó neuroconducción sensorial y motora en los siguientes nervios: mediano, cubital, peroneo y sural derechos e izquierdos en cada uno de los pacientes. Resultados: El 94,7% de pacientes presentó compromiso, con criterios de polineuropatía diabética (PND); la edad osciló entre 36 y 55 años, 43 fueron mujeres (75,4%), el tiempo de enfermedad promedio fue de 10 años y el 80,7% refirió síntomas sensitivos. Discusión: La exhaustiva anamnesis a pacientes diabéticos encontró sintomatología sugestiva de PND, los cuales además presentaron hallazgos neurofisiológicos compatibles con dicha patología. Conclusiones: La detección temprana de diabetes mellitus, evita complicaciones como la PND.

**NM-3****Diagnóstico molecular de la Atrofia Muscular Espinal. Impacto social.**

Dr. Carlos Viñas Portilla, Dra. Tatiana Zaldívar Vaillant, Dr. Ariel Medina Concepción, Dra. Rosa Guerra Badía y Dr. Mariesky Zayas Guillot.

Dep. Neurogenética. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía.

Correo electrónico: [carig@infomed.sld.cu](mailto:carig@infomed.sld.cu)

Introducción: La Atrofia Muscular Espinal (AME) es un desorden neurodegenerativo causado por las afectaciones de las motoneuronas. El diagnóstico molecular se realiza a través del hallazgo de deleciones en los exones 7 y 8, del gen de SMN1 mapeado en 5q 11.2-13.3. Objetivos: En el presente trabajo se analiza la caracterización molecular de la AME en la población cubana, así como el impacto de la introducción y aplicación de esta tecnología para el asesoramiento genético y en el diagnóstico prenatal, desde el año 2000. Material y métodos: Se revisó la base de datos en Access, creada para este propósito. Los estudios moleculares fueron hechos por el método de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) seguido por digestión con las enzimas Dra 1 y Dde 1, respectivamente. Resultados y discusión: En el período que se analiza se han caracterizado clínicamente 67 pacientes, de todo el país, y se han confirmado molecularmente 50 casos (74%). De estos, 23 pacientes presentaron deleciones de los exones 7 y 8, y en 12 pacientes solo hubo deleción del exón 7. Esta caracterización hizo posible la realización de 35 estudios prenatales en los cuales se pudo confirmar la presencia de fetos sanos en 26 familias. En 4 casos se detectó la presencia de deleción de los exones 7 y 8. En 4 casos el diagnóstico prenatal no fue concluyente. Conclusiones: Los resultados expuestos evidencia el impacto social de la aplicación de esta tecnología en la entidad estudiada, en nuestro país.

**NM-4****Distrofia miotónica en la provincia de Camagüey**

Dr. Orestes Herrera Lorenzo, Dra. Suset Brito García, Dra. Odalys Murias Verdecia.

Departamento de Neurología Hospital Universitario "Manuel Ascunce Domenech", Camagüey . Cuba

Correo electrónico: [oherrera@finlay.cmw.sld.cu](mailto:oherrera@finlay.cmw.sld.cu)

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo en 36 pacientes con Distrofia Miotónica para identificar los datos generales y características clínicas en el 1996-2006 en Camagüey. Las variables fueron: datos generales, antecedentes patológicos personales, árbol genético, interrogatorio por aparatos, examen físico, complementarios, coeficiente intelectual y tiempo de evolución. Se calcularon porcentajes y test de hipótesis de proporciones con  $\alpha=0,05$ . El antecedente patológico personal y familiar de neumonía recurrente tuvo un 63,3% dolor torácico (66,7%), tos (88,8%) constipación (55,6%), somnolencia(83,3%), libido disminuida (66,7%), cataratas (88,8 %). Se encontraron diferencias significativas de: la atrofia testicular y muscular, ginecomastia, disnea, murmullo vesicular disminuido y estertores con el tiempo de evolución .Se observó un patrón de herencia autosómico dominante, con expresividad variable y penetrancia reducida y fenómeno de la anticipación. El déficit mental, la procedencia rural, y el bajo nivel de escolaridad, influyeron al parecer en la alta consanguinidad.

**NM-5****Comportamiento de la Miotonía congénita en una familia camagüeyana.**

Orestes Herrera Lorenzo, Suset Brito Garcia, Odalys Murias Verdecia.

Departamento de Neurología Hospital Universitario "Manuel Ascunce Domenech", Camagüey . Cuba

Correo electrónico: [oherrera@finlay.cmw.sld.cu](mailto:oherrera@finlay.cmw.sld.cu)

Método: Se realizó un estudio observacional descriptivo, utilizando como universo de trabajo los pacientes con diagnóstico de Miotonía de Thonsen con un total de 9 pacientes. Objetivos: Caracterizar el comportamiento clínico-epidemiológico de la enfermedad en Camagüey. Mencionar los signos y síntomas más frecuentes. Resultados: El sexo masculino fue mas afectado que el femenino, la miotonía fue mas frecuente en los párpados, el factor desencadenante frecuente fue el frío, la hipertrofia muscular estuvo presente en todos los casos. Conclusiones: La Miotonía afecta la calidad de vida de estos enfermos en grado considerable, la hipertrofia muscular es de importancia y se encuentra presente en todos los casos de esta familia.

**NM-6****Posible Síndrome de Gitelman en una familia con tetania e hipomagnesemia.**

Orestes Herrera Lorenzo, Suset Brito Garcia, Odalys Murias Verdecia.

Departamento de Neurología Hospital Universitario "Manuel Ascunce Domenech", Camagüey . Cuba

Correo electrónico: [oherrera@finlay.cmw.sld.cu](mailto:oherrera@finlay.cmw.sld.cu)

Introducción: El Síndrome de Gitelman syndrome (GS), es una enfermedad familiar con herencia autosómica recesiva caracterizada por alcalosis metabólica hipocaliémica en combinación con hipomagnesemia. La prevalencia es de aproximadamente 1:40,000 , los síntomas no aparecen por debajo de los 6 años. Método: Se realizó un estudio observacional descriptivo, utilizando como universo de trabajo los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Gitelman con un total de 15 pacientes de una misma familia. Objetivos: Caracterizar el comportamiento clínico-epidemiológico de la enfermedad en Camagüey. Mencionar los signos y síntomas mas frecuentes . Resultados : Episodios de tetania con dolor abdominal y fiebre , con fatiga crónica fueron los síntomas de mayor relevancia encontrados, condrocalcinosis, parestesias faciales, nicturia, baja estatura y sensibilidad a las tiacidas fueron encontrados en un alto porcentaje de la muestra. Conclusiones: La Tetania con niveles normales de calcio serico e hipomagnesia familiar con alcalosis metabólica hipocaliémica indicant una canalopatía renal probablemente asociada al Síndrome de Gitelman. Estudios genéticos son importantes para confirmar el tipo de canalopatía específica.

**NM-7****Reflejos de tallo cerebral en pacientes con disautonomía familiar (Riley-Day)**

Dr. Joel Gutiérrez, Isham Adhikari, Lucy Kaufmann, Felicia Axelrod, Horacio Kaufmann

Instituto de Neurología y Neurocirugía y universidad de Nueva York, USA

Correo electrónico: [jgut@infomed.sld.cu](mailto:jgut@infomed.sld.cu)

Introducción: La disautonomía familiar (DF) o Síndrome de Riley-Day es una enfermedad neurogenética que afecta particularmente al sistema nervioso periférico. La DF cursa con arreflexia osteotendinosa y corneal, como rasgos distintivos. A pesar de esto, no se han realizado estudios neurofisiológicos sobre el reflejo de parpadeo (RP) en pacientes con DF. Objetivos: Describir las respuestas R1 y R2 del reflejo de parpadeo en pacientes con DF. Sujetos y métodos: Se estudiaron 27 pacientes con diagnóstico molecular de DF y 23 controles pareados en edad y sexo con los pacientes. En todos los sujetos se evaluaron las amplitudes y latencias de los componentes R1, R2 y R3 del RP y el reflejo masetérico directo (RM). Resultados: Los pacientes con DF mostraron mayores valores de latencias y menores valores de amplitudes que los controles pero estas diferencias entre grupos sólo fueron significativas para los componentes R2 y R3. Los pacientes presentaron muy bajo porcentaje de respuesta del RM, con latencias incrementadas y amplitudes significativamente reducidas en comparación con los controles. Discusión: Estos resultados demuestran la existencia de lesión global de las vías aferentes y eferentes de los reflejos evaluados. La mayor afectación de los componentes R2 y R3, integrados en redes polineuronales del puente y el bulbo, sugiere la existencia de lesiones concomitantes adicionales en las vías de procesamiento central de estos reflejos. Estos hallazgos sugieren que la arreflexia, osteotendinosa y corneal, descrita en la DF pudiera también depender de alteraciones en el procesamiento central de los reflejos.

**NM-8****Efectos del calentamiento del nervio mediano sobre los estudios neurofisiológicos en paciente con síndrome del túnel carpiano.**

Dr. Héctor Hernández Rodríguez, Dr. Joel Gutiérrez Gil, Dr. Gilberto Vera.

Servicio de Neurofisiología Clínica. Instituto de Neurología y Neurocirugía.

Correo electrónico: [taniamorejon@infomed.sld.cu](mailto:taniamorejon@infomed.sld.cu)

Introducción: Tanto el calentamiento como el enfriamiento del nervio tienen un marcado efecto sobre los estudios de conducción nerviosa sensitiva y motora. Nos proponemos evaluar y estandarizar los efectos de la temperatura sobre los ECN de nervios medianos con evidencias clínicas y electrofisiológicas ligeras de compresión en el túnel del carpo. Objetivos: Describir las respuestas electrofisiológicas del nervio mediano ante el calentamiento local en sujetos normales y en pacientes con

síndrome del túnel del carpo observando además si con este procedimiento se propicia un diagnóstico más temprano que con el estudio convencional. Método: Se seleccionó un grupo de 40 controles sanos y 40 pacientes con diagnóstico clínico y electrofisiológico de STC, a ambos grupos se les realizaron estudios de conducción nerviosa convencional sensitiva y motora de nervio mediano y cubital 32 y 45 grados Celsius y su influencia en los parámetros latencia dista, amplitud y velocidad de conducción nerviosa. Resultados: Se identificaron diferencias significativas entre la respuesta del n. mediano al calentamiento en sujetos normales y en pacientes con STC. Las mayores diferencias intergrupales se evidenciaron en las amplitudes (motoras y sensitivas). Conclusiones: El calentamiento local del nervio mediano a 45°C induce una mayor reducción de las amplitudes sensitivas y motoras del n. mediano en los pacientes con STC de ligera intensidad que en los sujetos normales, tanto en los segmentos sanos como en los afectados por el STC. Nuestros resultados demuestran que el calentamiento local del nervio mediano a 45°C produce efectos diferentes sobre los ECN de sujetos normales y pacientes con STC de ligera intensidad, aunque este efecto no es estadísticamente significativo, por lo que no se recomienda este proceder en el estudio de rutina para diagnóstico del STC.

#### **NM-9**

##### **Timectomía en la Miastenia Gravis. Experiencia del Hospital Hermanos Ameijeiras en el período 1984-2009.**

Dr. Luis González Espinosa, Dr. Jesús Pérez Nellar, Dr. José A Llorens Figueroa, Dr. Armando Pardo Núñez, Dr. Miguel a Martín González.

Servicio de Neurología. Hospital Hermanos Ameijeiras.

Correo electrónico: leglez@infomed.sld.cu

Se realizó un estudio descriptivo de los pacientes con miastenia gravis generalizada timectomizados en el período comprendido entre enero de 1984 y diciembre del 2009 en el hospital Hermanos Ameijeiras. Los pacientes fueron clasificados según la escala de Osserman y Genkis y de acuerdo con el resultado de la biopsia quirúrgica. Todos los casos fueron tratados con inmunosupresores y preparados para la cirugía con inmunomoduladores de acción rápida (inmunoglobulina intravenosa, plasmaféresis). La frecuencia de complicaciones y la mortalidad perioperatoria fueron bajas, obteniéndose muy buenos resultados a largo plazo, aunque el subgrupo de pacientes con timoma tuvo peor pronóstico. Conclusión: la timectomía es un tratamiento efectivo para la miastenia gravis generalizada y con baja frecuencia de complicaciones.

#### **NM-10**

##### **Caracterización clínico epidemiológica del Síndrome de Guillain Barré a través del estudio de una serie de tiempo y de casos egresados del INN**

Dra. Zurina Lestayó O´Farrill. Dra Bismary Rodríguez Álvarez. Dr. José L. Hdez Cáceres. Dra. Esperanza O´Farrill Mons.

Instituto de Neurología y Neurocirugía

Introducción. El Síndrome de Guillain Barré (SGB) es la neuropatía aguda más frecuente y potencialmente fatal, su etiología aún se desconoce y existen discrepancias sobre su epidemioicidad. Objetivos. Analizamos el comportamiento del SGB para su mejor caracterización y esclarecimiento de su causalidad. Material y métodos. Realizamos un estudio retrospectivo longitudinal en el cual elaboramos y analizamos una serie temporal mensual del síndrome de 37 años de extensión y paralelamente describimos retrospectivamente los datos clínico epidemiológicos de una serie de caso de esta enfermedad. Discusión. Comprobamos que el Síndrome de Guillain Barré tiene periodicidad y estacionalidad bien definidas. La edad tuvo un comportamiento bimodal, fue frecuente el antecedente familiar y personal de enfermedad. El fenómeno precedente estuvo presente en un 64,5%, predominando de tipo infeccioso respiratorios. La enfermedad se presenta con gravedad variable y se demostró su relación con la edad y el tipo de FP. Conclusiones. El síndrome de Guillain Barré tiene un comportamiento similar al de las epidemias infecciosas y una expresión clínico epidemiológica muy variable donde predominan en su causalidad los aspectos relacionados con un trastorno de la inmunidad.