

ISSN 2013-1186

N. 37

DESEMBRE
2018

NEUROLOGIA CATALANA

BUTLLETÍ DE LA SOCIETAT
CATALANA DE NEUROLOGIA



L'Acadèmia



Societat Catalana
de Neurologia



FUNDACIÓ
SOCIETAT CATALANA
DE NEUROLOGIA



SUMARI

1.	Editorial	4
2.	In memoriam: Dr. Jesús Pradas	5
3.	VI Jornada d'actualització Tortosa	6
4.	En el punt de mira	8
5.	Neurologia Catalana al món	12
6.	Notícies	30
7.	L'entrevista: Dra. Elvira Munteis Olivas	33
8.	L'espai del resident	35
9.	El racó literari	40
10.	Històries de la història de la Neurologia Catalana: L'interlocutor de la neurologia de Barcelona al món, i organitzador dels neuròlegs en societats: Antoni Subirana Oller	42
11.	El Català Neurològic és fàcil	44
12.	Reptes en imatge clínica	45



MEMBRES D'HONOR

Dr. Josep M^a Aragonés Ollé
Dr. Lluís Barraquer-Bordas
Dr. Agustí Codina Puiggrós
Dr. Emilio Fernández-Álvarez
Dr. Josep M^a Grau-Veciana
Dr. Vladimir Hachinski
Dr. Jun Kimura
Dr. Romà Massot Punyet

Dr. Lluís Montserrat Obiols
Dr. Joan Obach Tuca
Dr. Carlos Oliveras de la Riva
Dr. Jaume Peres-Serra
Dr. Adolf Pou-Serradell
Dr. Ciril Rozman
Dr. Feliu Titus Albareda
Dr. Eduard Tolosa Sarró

JUNTA DIRECTIVA

President

Dr. Joan Martí-Fàbregas

Vicepresident

Dr. Yaroslau Compta

Secretari

Dr. Estevo Santamarina

Tresorer

Dr. Miguel Ángel Rubio

Vocal

Dr. Jordi Díaz-Manera

Vocal

Dr. Carles Gaig

COMITÈ EDITORIAL

Dr. Yaroslau Compta *Editor en Cap*

Dr. Adrià Arboix

Dr. Oriol de Fàbregues

Dra. Elisa Cuadrado *Grup Vascular*

Dr. José Vicente Hervás *Grup Esclerosi Múltiple*

Dr. Àlex Quílez *Grup Epilèpsia*

Dra. Carla Abdelnour *Grup Cognició i Conducta*

Dra. Montse Olivé *Grup Neuromuscular*

Dra. Neus Fabregat i Dra. Natàlia Mas *Grup Cefalees*

Dra. Dolores Vilas *Grup Trastorns del Moviment*

GRUPS D'ESTUDI

MALALTIES VASCULARS CEREBRALS

Dra. Meritxell Gomis *Coordinadora*

Dra. Ana Rodríguez-Campello *Secretària*

CEFALEES

Dra. Neus Fabregat *Coordinadora*

Dra. Natàlia Mas *Secretària*

ESCLEROSI MÚLTIPLE

Dra. Olga Carmona *Coordinadora*

Dra. Yolanda Blanco *Secretària*

TRASTORNS DEL MOVIMENT

Dr. Pau Pastor *Coordinador*

Dra. Dolores Vilas *Secretària*

COGNICIÓ I CONDUCTA

Dra. Carla Abdelnour *Coordinadora*

Dr. Miquel Aguilar *Secretari*

EPILÈPSIA

Dr. Eveli Peral *Coordinador*

Dr. Santiago Fernández *Secretari*

NEUROMUSCULAR

Dr. Miguel Ángel Rubio *Coordinador*

Dra. Alba Ramos-Fransi *Secretària*

RESIDENTS

Dr. Gerard Mayà *Coordinador*

Dr. Tomàs Xuclà *Secretari*

TRANSLACIONAL EN RECERCA NEUROLÒGICA

Dra. Laura Colàs *Coordinadora*

Dra. Coral Torres *Secretària*

SECRETARIA TÈCNICA

Rosa Roda / Mireia Cañadas **Suport Serveis**

butlletiscn@suportserveis.com - scn@suportserveis.com - www.scneurologia.cat - twitter: @SCatalanaNeuro

Carrer Calvet 30, 08021 Barcelona - T. 93 201 75 71 - M. 600 50 59 22



Dr. Joan Martí-Fàbregas

President de l'SCN



Dr. Yaroslau Compta

Editor en cap

Vicepresident de l'SCN

Benvolgudes sòcies i socis, amigues i amics,

Amb aquesta nova edició tanquem un any 2018 que va començar i s'acomiada amb una situació d'excepcionalitat política, social i científica. Políticament i socialment, el país no ha pogut viure en normalitat per raons de tots sabudes, i als reptes no resolts a nivell democràtic, s'hi han afegit a les acaballes de l'any les protestes i la vaga del col·lectiu mèdic de l'àmbit públic i concertat, recordant el desafiament que representa per a tota la societat la sostenibilitat d'un sistema de salut públic de qualitat. Això traslladat al nivell científic, en general, i de la nostra societat, en particular, és de la màxima rellevància: crisi econòmica segons molts analistes no resolta, envelliment poblacional, moviments migratoris, i els inaturables desenvolupaments tecnològics en l'àmbit de la imatge, la genètica i la biologia molecular, entre d'altres, estan canviant la nostra disciplina en les seves diferents especialitats (patologia vascular, malalties neurodegeneratives cognitives i motores, epilèpsia, cefalees, malalties neuromusculars) i des de la nostra societat hem d'actuar com a interlocutors amb l'administració per a fer arribar les necessitats de la nostra especialitat. Així, el passat 14 de desembre, ens vam reunir a la Conselleria de Salut amb la Sra. Neus Rams, directora general d'Ordenació Professional i Regulació Sanitària, i li vam fer a mans les demandes que s'havien recollit dels diferents grups d'estudi de la nostra Societat, i es van obrir diferents línies d'interlocució pendents de seguiment.

Aquest número del butlletí també es fa ressò d'activitats i notícies relacionades amb la nostra Societat en el moment de cloure aquest any: ens acomiadem del Dr. Jesús Pradas, neuròleg pioner a Catalunya en les malalties neuromusculars, i a qui la Dra. Isabel Illa dedica l' "In Memoriam"; el Dr. Carles Gaig i el Dr. Joan J. Baiges ens fan un resum de la VI Jornada d'Actualització en Neurologia celebrada a Tortosa el passat 26 d'octubre; i a la secció de notícies ressenyem com distingits membres de la nostra societat han estat nomenats directors d'institucions sanitàries importants del país o han rebut altres honors.

També destaquem la creació d'un nou grup d'estudi, el Grup Translacional de Recerca en Neurologia, i la publicació de la instrucció del Departament de Salut sobre la cirurgia funcional dels trastorns del moviment.

Esperem també siguin del vostre interès seccions habituals com "En el punt de mira" (amb sengles comentaris sobre una nova forma genètica de malaltia de Parkinson i l'impacte global de l'ELA), la "Neurologia catalana al Món" (on destaquem treballs catalans en ictus, tractament farmacològic del tremolor i tractament quirúrgic del Parkinson i distròfies musculars), l' "Espai del Resident" on discuteix el Dr. Tomàs Xuclà i resol el Dr. Bernat Bertran el cas presentat al butlletí anterior, el "Racó Literari" (a càrrec com sempre de l'ex-president de l'SCN, Dra. Adrià Arboix), les "Històries de la Història de la Neurologia Catalana" (on el Dr. Oriol de Fàbregues glossa sobre Antoni Subirana), i el "Català Neurològic És Fàcil" de la mà de la Sra. M^a Antònia Julià, cap de projectes de l'àmbit biomèdic del termcat i on se'ns continuen presentant les noves normes ortogràfiques de l'Institut d'Estudis Catalans.

Tanquem com sempre amb el "Repte en Imatge Clínica", que canvia el seu nom (prèviament Repte en Neuroimatge) per poder incloure imatges que no siguin radiològiques, sinó també de proves funcionals o microscòpia, entre d'altres.

Agraïm a tots els autors i col·laboradors del butlletí, la seva generositat preparant tots els materials per fer-lo possible.

Confiats que els reptes plantejats s'aniran abordant amb èxit, us desitgem a tots un ben merescut descans nadalenc i un Bon Any 2019!

Una abraçada.

IN MEMORIAM

Dr. Jesús Pradas Orozco

Barcelona, 1944- 2018

Servei de Neurologia
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Barcelona

El Dr. Jesús Pradas Orozco va ser un neuròleg pioner a Catalunya ja que es va especialitzar en malalties neuromusculars i en dos dels estudis complementaris que l'acompanyen.

Es va formar en Neurofisiologia Clínica i EMG a Estrasburg i va defensar sempre la necessitat que neuròlegs interessats en el sistema nerviós perifèric es formessin i fessin aquestes tècniques.

A més, se'n va anar a Los Angeles, Califòrnia, a la Unitat de Malalties Neuromusculars que dirigia el Dr. T. Munsat a formar-se en aquesta especialitat neurològica des d'el punt de vista clínic però també a aprendre les tècniques, en aquells moments molt noves, de la histoquímica de múscul que va aportar a l'Hospital de Sant Pau a la seva tornada, en col·laboració amb el Servei d'Anatomia Patològica.

Va ser així com es va anar conformant la Unitat de Neuromuscular que comportava aspectes clínics, estudis neurofisiològics y la realització i interpretació de biòpsies musculars. Aquests nous enfoc van ser molt atractius pels residents de neurologia que en aquells moments ens

estàvem formant, entre ells jo per a qui Jesús va ser el gran mentor.

Al cap dels anys, el Jesús va decidir que volia dedicar-se de ple a l'ELA. I novament se'n va anar, aquest cop a Boston, novament amb el Dr. Munsat, per formar-se en Unitats multidisciplinàries d'ELA que va posar en marxa a l'Hospital a la seva tornada, l'any 1994.

Així dons ha estat un gran neuròleg clínic, amb una gran formació i innovador en el camp de l'assistència multidisciplinària dels pacients amb malalties neuromusculars.

Però el Jesús era quelcom més. Era un gran lector, un melòman, un excel·lent cantant de cant coral i per sobre de tot un gran conversador i excel·lent persona. Des de que es va jubilar he trobat a faltar aquelles llargues converses que teníem sobre tot i res, sobre els fills, les feines, cap on anava el món, que passaria a Catalunya, quins llibres valia la pena llegir..... i sempre acabàvem les converses dient-nos que teníem sort. La seva frase preferida "sort de la Roseta".

En pau descansis.



Dra. Isabel Illa

Servei de Neurologia
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Barcelona

VI JORNADA D'ACTUALITZACIÓ TORTOSA



Dr. Carles Gaig

Servei de Neurologia
Hospital Clínic
Barcelona



Dr. Joan J. Baiges

Servei de Neurologia
Hospital Verge de la Cinta
Tortosa

El passat divendres 26 d'octubre es va celebrar a Tortosa la jornada d'actualització en el tractament i diagnòstic de les malalties neurològiques més prevalents de la nostra societat. La d'enguany ha estat la sisena edició d'aquesta activitat que es va iniciar l'any 2011 i que té com a objectiu proporcionar una actualització en les malalties neurològiques més freqüents d'una forma atractiva, dinàmica i participativa mitjançant la presentació i discussió de casos clínics. La jornada es va desenvolupar al Campus de la Universitat Rovira i Virgili de les Terres de l'Ebre a Tortosa. Hi va haver més de 140 inscrits, la majoria neuròlegs, però també metges de medicina interna o primària, infermeres, rehabilitadors, neuropsicòlegs i estudiants de medicina. La Jornada va estar excel·lentment organitzada pels neuròlegs de l'Hospital de Tortosa Verge de la Cinta, encapçalats pel Dr. Joan Josep Baiges i la Dra. Gisela Martín.

L'acte inaugural va estar presidit per la il·lustríssima alcaldessa de Tortosa, la Sra. Meritxell Roigé, i pel Dr. Xavier Farré, sotsdirector del Campus de les Terres de l'Ebre de la Universitat Rovira i Virgili. El Dr. Pere Cardona de l'Hospital Universitari de Bellvitge, juntament amb el Dr. Xavier Ustrell de l'Hospital Universitari Joan XIII de Tarragona van fer la primera ponència en la qual a partir d'un cas clínic es van revisar de forma concisa els criteris actuals de tractament de l'ictus isquèmic agut. Posteriorment el Dr. Gerard Piñol del Hospital Universitari de Santa Maria de Lleida, i el Dr. Josep Zaragoza del Hospital de Tortosa Verge de la Cinta van abordar l'estat actual del diagnòstic en el deteriorament cognitiu lleu i la malaltia d'Alzheimer. El Dr. Gabriel Salazar del Consorci Sanitari de Terrassa i la Dra. Sonia Escalante del Hospital de Tortosa Verge de la Cinta va presentar un cas d'un pacient amb

Malaltia de Parkinson tractat amb una teràpia de recent aparició per a la malaltia de Parkinson complicada com és la subtalantomia per ultrasons focalitzats ("Focused ultrasound subthalamotomy"). Amb el Dr. Juan Luis Becerra del Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Badalona i la Dra. Patricia Esteve de l'Hospital de Tortosa Verge de la Cinta es va poder discutir una sèrie de casos il·lustratius en el diagnòstic diferencial de l'epilèpsia.

Abans del dinar, les Dres. Mònica Povedano del Hospital Universitari de Bellvitge i Anna Pellisé del Hospital Universitari Joan XIII de Tarragona ens van posar al dia sobre el diagnòstic de les neuropaties perifèriques. A la tarda la jornada va continuar amb la Dra. Ester Moral de l'Hospital Moisès Broggi de Sant Joan Despí que juntament amb la Dra. Gisela Martín de l'Hospital de Tortosa Verge de la Cinta ens van explicar els avenços en el tractament de l'esclerosi múltiple, que cada cop és més individualitzat a l'estat neurològic i la comorbiditat del pacient. L'última ponència va estar a càrrec dels Drs. Mariano Huerta del Hospital de Viladecans i Iago Payo del Hospital de Tortosa Verge de la Cinta que ens van actualitzar en el tractament de la migranya i les cefalees així com en les pròximes teràpies que estan a punt d'arribar basades en anticossos monoclonals del pèptid relacionat amb el gen de la calcitonina.

La jornada va concloure amb una activitat lúdica de caràcter cultural com va ser una interessant visita guiada per l'antic Call Jueu de la ciutat de Tortosa. En qualsevol cas, la jornada, que va ser un èxit, s'està consolidant com una de les activitats de referència de la Societat Catalana de Neurologia durant la segona meitat de l'any.



VI Jornada a l'aula magna del Campus Terres de l'Ebre de la URV



Acte inaugural amb l'alcaldessa de Tortosa, la Sra. Meritxell Roigé, i el Dr. Xavier Farré, sotsdirector del Campus de la URV

VI JORNADA D'ACTUALITZACIÓ TORTOSA



Ponents com els Drs. Gerard Piñol i Josep Zaragoza entre els assistents



Els Drs. Pere Cardona i Xavier Ustrell discutint el cas amb el públic mitjançant el Kahoot



El Dr. Juan Luis Becerra recordant un fet de gran rellevància històrica a la Tortosa del segle XV



Visita guiada al Call Jueu de Tortosa

Comentari sobre...

LRP10 genetic variants in familial Parkinson's disease and dementia with Lewy bodies: a genome-wide linkage and sequencing study

Goadsby PJ, Reuter U, Hallström Y, Broessner G, Bonner JH, Zhang F, et al. *N Engl J Med* 2017; 377: 2123–32.



Dr. Yaroslau Compta

Servei de Neurologia
Hospital Clínic
Barcelona

El passat juliol Marialuisa Quadri i col·laboradors liderats per Vincenzo Bonifati van publicar una nova forma genètica de malaltia de Parkinson i demència amb cossos de Lewy familiar [1]. En una primera fase d'aquest estudi (desenvolupat entre 2008 i 2017) es va identificar el locus a partir d'un anàlisi de lligament genètic en una família italiana amb malaltia de Parkinson hereditària. En una segona fase es va seqüenciar el gen candidat en una sèrie internacional de casos diagnosticats clínicament o patològica de malaltia de Parkinson amb i sense demència o demència amb cossos de Lewy, emprant individus amb aneurismes d'aorta abdominal no explorats neurològicament com a controls. A la tercera fase es van reclutar casos independents amb diagnòstic clínic de malaltia de Parkinson de Portugal, Sardenya i Taiwan. A més es van fer estudis de mRNA i neuropatològics de casos amb variants genètiques associades a malaltia, així com estudis funcionals en neurones derivades de cèl·lules mare pluripotencials induïdes.

Així, en la família italiana inicial amb 10 casos es va fer el lligament genètic amb el cromosoma 14, nominant el gen LRP10 (gen del receptor 10 de la lipoproteïna de baixa densitat o LDL). En la sèrie internacional de 660 casos es van identificar 8 casos addicionals (4 amb malaltia de Parkinson, 2 amb Parkinson-demència i 2 amb demència amb cossos de Lewy). Dels 11 provants de la sèrie internacional i independent es van identificar variants de LRP10 en 9 de 10 familiars, resultant en evidència addicional si bé limitada de cosegregació de la malaltia.

L'examen neuropatològic de 3 casos amb variants de LRP10 va mostrar important patologia per cossos de Lewy (estadi 6 de Braak per a patologia per alfa-sinucleïna), havent-hi copatologia Alzheimer intermèdia en un i lleu en els altres dos.

A nivell funcional, de les 9 variants identificades, 3 afectaven l'expressió i estabilitat de l'mRNA, 4 alteraven l'estabilitat de la proteïna i 2 a la seva localització, en les vesícules dels endosomes, a la xarxa trans-Golgi, i a

la membrana plasmàtica de les neurones obtingudes a partir de cèl·lules mare pluripotencials induïdes.

Fins ara s'havien identificat variants infreqüents de penetrància variable com a causa de malaltia de Parkinson d'inici jove o en edat variable (SNCA i LRRK2) així com variants freqüents de risc (en els mateixos SNCA i LRRK2 així com GBA, aquest darrer més relacionat amb casos amb demència). Però no s'havien trobat mutacions en casos familiars d'inici en l'edat avançada i cobrint l'espectre existent entre la malaltia de Parkinson i la demència amb cossos de Lewy.

A continuació de la publicació d'aquests resultats s'han publicat sengles cartes de consorcis internacionals [2-5] i d'un grup xinès [6] on s'han intentat validar les troballes inicials. Així, els primers basant-se en dades d'anàlisi complet d'exoma de casos amb malaltia de Parkinson i demència amb cossos de Lewy però també amb atròfia multisistèmica (una altra sinucleïnopatia) no han trobat associació amb el gen LRP10. No obstant, els autors del treball original [7] han replicat que la naturalesa d'aquests estudis (disseny de casos-controls, casos esporàdics més que familiars, edat d'inici més jove en contrast als casos d'inici tardà de l'estudi original de Quadri et al.) no permet concloure que no existeixi l'associació en el context de la descripció inicial (casos familiars amb malaltia de Parkinson sovint amb demència o amb demència amb cossos de Lewy d'inici en edat avançada). En el cas concret d'un dels estudis fallits de replicació [5], s'argumenta que el fet de trobar una de les variants descrites originalment pel grup de Bonifati [1] en només 2 de 4 membres d'una família afecta va en contra de la seva associació causal. No obstant, això podria qüestionar en tot cas aquesta variant en particular (una de les 9 variants identificades inicialment) [7]. Addicionalment, no es pot excloure que els dos casos amb la variant tinguessin la malaltia realment en relació a aquesta i que els dos casos familiars negatius fossin fenocòpies, que ocorren amb freqüència en aquesta malaltia (fins a un 5%) [7]. Explicacions semblants (edat més jove, caràcter esporàdic) junt al fet

EN EL PUNT DE MIRA

que al marge de ser una sinucleïnopatia no deixa de ser una malaltia molt diferenciada biològicament i clínica de les malalties per cossos de Lewy ajuden a entendre que no s'hagi replicat l'associació amb LRP10 en el cas de l'atròfia multisistèmica [4]. Finalment, en l'estudi xinès [6] sí que s'han trobat 3 casos amb variants rares i potencialment patogèniques de LRP10 en associació a malaltia de Parkinson d'inici tardà, proporcionant,

en aquest cas sí, evidència independent, per bé que limitada, del paper de LRP10 a la malaltia de Parkinson.

En resum, tot i que amb un gra d'evidència encara preliminar, les variants genètiques de LRP10 són mereixedores d'avaluació addicional com a causa de malaltia de Parkinson (amb i sense demència) i demència amb cossos de Lewy sobretot de tipus familiar i d'inici tardà.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Quadri M, Mandemakers W, Grochowska MM, Masius R, Geut H, Fabrizio E, Breedveld GJ, Kuipers D, Minneboo M, Vergouw LJM, Carreras Mascaró A, Yonova-Doing E, Simons E, Zhao T, Di Fonzo AB, Chang HC, Parchi P, Melis M, Correia Guedes L, Crisuolo C, Thomas A, Brouwer RWW, Heijmans D, Ingrassia AMT, Calandra Buonauro G, Rood JP, Capellari S, Rozemuller AJ, Sarchioto M, Fen Chien H, Vanacore N, Olgiati S, Wu-Chou YH, Yeh TH, Boon AJW, Hoogers SE, Ghazvini M, IJpma AS, van IJcken WFJ, Onofri M, Barone P, Nicholl DJ, Puschmann A, De Mari M, Kievit AJ, Barbosa E, De Michele G, Majoor-Krakauer D, van Swieten JC, de Jong FJ, Ferreira JJ, Cossu G, Lu CS, Meco G, Cortelli P, van de Berg WDJ, Bonifati V; International Parkinsonism Genetics Network. LRP10 genetic variants in familial Parkinson's disease and dementia with Lewy bodies: a genome-wide linkage and sequencing study. *Lancet Neurol* 2018; 17: 597-608.
- (2) Kia DA, Sabir MS, Ahmed S, Trinh J, Bandres-Ciga S; International Parkinson's Disease Genomics Consortium. LRP10 in a-synucleinopathies. *Lancet Neurol* 2018; 17: 1032.
- (3) Guerreiro R, Orme T, Neto JL, Bras J; International DLB Genetics Consortium. LRP10 in a-synucleinopathies. *Lancet Neurol* 2018; 17: 1032-1033.
- (4) Pihlström L, Schottlaender L, Chelban V, Houlden H; MSA Exome Consortium. LRP10 in a-synucleinopathies. *Lancet Neurol*. 2018; 17: 1033-1034.
- (5) Tesson C, Brefel-Courbon C, Corvol JC, Lesage S, Brice A; French Parkinson's Disease Genetics Study Group. LRP10 in a-synucleinopathies. *Lancet Neurol* 2018; 17: 1034.
- (6) Shi CH, Luo HY, Fan Y, Li YS, Xu YM. LRP10 in a-synucleinopathies. *Lancet Neurol* 2018;17: 1034-1035.
- (7) Quadri M, Mandemakers W, Kuipers D, Breedveld GJ, Bonifati V. LRP10 in a-synucleinopathies - Authors' reply. *Lancet Neurol* 2018; 17: 1035-1036.

Comentari sobre...

GBD 2016 Motor Neuron Disease Collaborators. Global, regional, and national burden of motor neuron diseases 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016

Lancet Neurol 2018; 17(12):1083-1097



Dr. Miguel Ángel Rubio

Servei de Neurologia
Hospital del Mar
Barcelona

Tot i que les malalties de motoneurona (MMN) són malalties minoritàries, cada vegada més tenen una presència més evident en l'àmbit sanitari actual; ja sigui per la implantació de les unitats multidisciplinàries pels malalts amb esclerosi lateral amiotròfica (ELA) o pel canvi de paradigma en el tractament de l'atròfia muscular espinal (oligonucleòtids antisense, teràpia gènica...). Per aquest motiu treballs epidemiològics en aquest àmbit tenen avui dia, més rellevància que mai.

Recentment s'han publicat en el *Lancet Neurology* els resultats en relació a les MMN de l'estudi GBDS 2016. GBDS és l'acrònim de Global Burden of Disease Study i fa referència a un estudi mundial encarregat de recollir dades clíniques, epidemiològiques i analitzar diferents factors de risc de diferents patologies i comparar-les entre diferents regions del món (per exemple, malalties infeccioses, diabetis, pneumopaties, malalties cardiovasculars...).

En aquest treball l'estudi se centra en l'anàlisi de la incidència, prevalença i discapacitat de les MMN, en l'àmbit global i en l'àmbit nacional. Agafa tot l'espectre de MMN, tant en etapa adulta com en pediàtrica; ELA, esclerosi lateral primària, atròfia muscular progressiva, paràlisi pseudobulbar, paraparèsis espàstica hereditària i atròfia muscular espinal. L'estudi recull dades de moltes regions del món i més durant un període força llarg (des de 1990 fins a 2016) per poder apreciar (d'haver-hi) diferències en les tendències epidemiològiques amb el pas del temps.

D'aquesta manera, per una banda es té una fotografia del panorama global de les malalties de motoneurona, i per altra, permet analitzar les possibles diferències entre regions. En aquest sentit, a part de les comparacions clàssiques entre continents, destaca l'ús de l'índex sociodemogràfic (SDI), un indicador del desenvolupament d'un país basat en l'ingrés per capita, anys d'escolaritat i

tassa de fertilitat.

D'entrada destaca que la meitat de la prevalença i la meitat de les morts per MMN succeeixen en regions amb millor nivell econòmic: Nord-amèrica, Europa occidental i Australasia.

A més hi ha un augment global de la prevalença de MMN en tots els rangs d'edat (augment del 18.8% des del 1990 al 2016). Aquest augment de la prevalença s'explica en gran part per l'envelliment poblacional. També en aquest augment juga un paper molt rellevant la ventilació no invasiva, més usada en la darrera dècada.

Una anàlisi de la prevalença per grup d'edats mostra una davallada en el grup de més enllà 85 anys, probablement degut a una identificació de la malaltia més difícil a causa de les comorbiditats en aquest rang d'edat.

El mateix succeeix amb la incidència, amb un augment del 13% en aquesta franja temporal però només aquest augment era patent en els grups amb SDI més alt. Aquest augment d'incidència es pressuposa, almenys en part, a causa d'una millor precisió en el diagnòstic en les regions amb una economia més favorable.

Això no obstant, també s'apunta a diferències ètniques per explicar l'heterogeneïtat geogràfica en relació a incidència/prevalença entre regions amb diferent nivell econòmic.

Una limitació de l'estudi és la baixa representació de determinades regions del món com l'Àfrica, Àsia, Amèrica llatina. En aquestes regions les dades mostren una incidència i prevalença més baixa respecte a la resta, tot i que no queda clar si és degut al fet que es disposa de menys dades o al fet que, realment, les eines diagnòstiques no estan tan disponibles.

EN EL PUNT DE MIRA

També cal tenir en compte, que a causa del fet que la franja de l'estudi agafa del 1990 fins al 2016, en el cas del diagnòstic d'ELA, s'han anat utilitzant diferents criteris diagnòstics a causa dels canvis dels mateixos, i això pot fer esbiaixar l'apreciació del canvi d'incidència d'aquesta malaltia amb els anys.

Tot i aquestes limitacions, cal tenir en compte que aquest article és dels més extensos i precisos quant a epidemiologia de malaltia de motoneurona.

Amb l'envelliment de la població com una realitat actual,

cal esperar que la càrrega pels sistemes sanitaris d'aquests grups de malalties anirà augmentant de manera. Donat que aquestes malalties no tenen tractament curatiu, aquestes dades suposen una base important per una correcta planificació dels recursos sanitaris.

Totes les dades recollides en l'article (i més dades que es recullen de manera prospectiva) estan disponibles en una eina en línia per facilitar la visualització i consulta dels resultats (<https://vizhub.healthdata.org/gbs-compare> i <http://ghdx.healthdata.org/gbd-results-tool>).

BIBLIOGRAFIA

- (1) GBD 2016 Motor Neuron Disease Collaborators. Global, regional, and national burden of motor neuron diseases 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016. *Lancet Neurol* 2018; 17(12):1083-1097.
- (2) Marin B, Boumediene F, Logroscino G, et al. Variation in worldwide incidence in amyotrophic lateral sclerosis: a meta-analysis. *Int J Epidemiol* 2017; 46:57-74.
- (3) Chio A, Logroscino G, Traynor BJ, et al. Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology* 2013; 41:118-30.
- (4) Logroscino G, Marin B, Piccininni M, et al. Referral bias in ALS epidemiological studies. *PLoS One* 2018; 13:e0195821.
- (5) Zaldivar T, Gutierrez J, Lara G, Carbonara M, Logroscino G, Hardiman O. Reduced frequency of ALS in an ethnically mixed population: a population-based mortality study. *Neurology* 2009; 72:1640-45.
- (6) Verhaart I EC, Robertson A, Wilson IJ, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscle atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis* 2017; 12:124.

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

ESCLEROSI MÚLTIPLE I NEUROIMMUNOLOGIA

► **Comparison of two high-doses of oral methylprednisolone for multiple sclerosis relapses: A pilot, multicenter, randomized, double-blind, non-inferiority trial**

Hervás-García JV, Ramió-Torrentà L, Brieva-Ruiz L, Batllé-Nadal J, Moral E, Blanco Y, Cano-Organ A, Presas-Rodríguez S, Torres F, Capellades J, Ramo-Tello C.

Eur J Neurol. 2018 Oct 23. [Epub ahead of print]

ANTECEDENTS

La metilprednisolona oral o intravenosa a ≥ 500 mg / dia / 5 dies es recomana per als brots d'esclerosi múltiple (EM). No obstant això, la dosi òptima continua sent incerta. Es va comparar l'efectivitat clínica i radiològica, la seguretat i la qualitat de vida (QoL) de la metilprednisolona oral (oMP) 1250 mg / dia (dosi estàndard alta) vs. 625 mg / dia (dosi menor), tant durant 3 dies, com a tractament dels brots d'EM.

MÈTODES

Es van aleatoritzar en un assaig clínic doble cec, multicèntric i de no-inferioritat (ClinicalTrial. Gov, NCT01986998) a quaranta-nou pacients amb brot moderat-sever durant els 15 dies previs a l'inici de l'estudi. Objectiu primari: la no inferioritat de la dosi menys alta en la millora de l'EDSS el dia 30 (marge de no inferioritat, 1 punt). Objectius secundaris: modificació de l'EDSS als dies 7 i 90, canvis en les lesions realçades amb gadolini (TIGd +) i en les lesions noves lesions T2 o lesions T2 augmentades de tamany als dies 7 i 30, i resultats de seguretat i QoL.

RESULTATS

L'objectiu primari es va assolir: diferència d'EDSS mitjana (IC del 95%) de -0,26 [-0,7 a 0,18] als 30 dies ($p = 0,246$). Les dosis altes estàndard van produir una millora superior de l'EDSS el dia 7 ($p = 0,028$). No hi ha diferències en l'EDSS al dia 90 ($p = 0,352$), o en nombre de lesions TIGd + o lesions T2 noves o augmentades de tamany als dies 7 ($p = 0,401$, $p = 0,347$) o 30 ($p = 0,349$, $p = 0,529$). La seguretat i el QoL foren bones en ambdues dosis.

CONCLUSIONS

El tractament de metilprednisolona oral amb dosis altes menors pot no ser inferior a la dosi alta estàndard pel que fa a la resposta clínica i radiològica.

► **Exome sequencing study in patients with multiple sclerosis reveals variants associated with disease course**

Gil-Varea E, Urcelay E, Vilariño-Güell C, Costa C, Midaglia L, Matesanz F, Rodríguez-Antigüedad A, Oksenberg J, Espino-Paisan L, Dessa Sadovnick A, Saiz A, Villar LM, García-Merino JA, Ramió-Torrentà L, Triviño JC, Quintana E, Robles R, Sánchez-López A, Arroyo R, Alvarez-Cermeño JC, Vidal-Jordana A, Malhotra S, Fissolo N, Montalban X, Comabella M.

J Neuroinflammation. 2018 Sep 14;15(1):265

ANTECEDENTS

No està ben establert que el curs de malaltia en l'esclerosi múltiple (EM) estigui influenciat pels polimorfismes genètics. En aquest sentit, es va intentar identificar les variants genètiques associades a un curs benigne i agressiu en pacients amb EM.

MÈTODES

Es van classificar pacients amb EM en fenotips benignes i agressius segons criteris clínics. Es va realitzar una seqüenciació exòmica en una cohort de descobriment, que va incloure 20 pacients amb EM, 10 amb curs benigne i 10 amb una malaltia agressiva i es va genotipar en 2 cohorts de validació independents. La primera cohort de validació estava formada per 194 pacients amb EM, 107 amb fenotips benignes i 87 amb formes agressives. La segona cohort de validació va comptar amb 257 pacients, dels quals 224 presentaven fenotips benignes i 33 agressius. Les immunohistoquímies en teixit cerebral es van realitzar utilitzant anticossos de gens associats al curs de la malaltia.

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

ESCLEROSI MÚLTIPLE I NEUROIMMUNOLOGIA

RESULTATS

Utilitzant la detecció de polimorfisme d'un sol nucleòtid (SNP) i la comparació de freqüències d'al·lels entre pacients amb fenotips benignes i fenotips agressius, es van seleccionar un total de 16 SNPs per a la validació de les dades de seqüenciació exòmiques en la cohort de descobriment. El metaanàlisi dels resultats de genotip en les dues cohorts de validació va revelar dos polimorfismes, rs28469012 i rs10894768, associats significativament amb el curs de malaltia. SNP rs28469012 es troba a CPXM2 i es va associar amb un curs agressiu de malaltia (p valor no corregit <0.05). El SNP rs10894768, que es troba situat a IGSF9B, es va associar amb un fenotip benigne (p valor no corregit <0.05). A més, es va observar una tendència d'associació amb el fenotip benigne per a un tercer SNP, rs10423927, en NLRP9. Les immunohistoquímies cerebrals en lesions cròniques actives de pacients amb EM revelen l'expressió d'IGSF9B en astròcits i macròfags/cèl·lules microglials i expressió de CPXM2 i NLRP9 restringit als macròfags/microglia cerebrals.

CONCLUSIONS

Les variants genètiques ubicades a CPXM2, IGSF9B i NLRP9 poden potencialment modular el curs de malaltia en pacients amb EM i es podrien utilitzar com a biomarcadors d'activitat de la malaltia per identificar pacients amb cursos de malaltia divergent. En conjunt, els resultats obtinguts d'aquest estudi suporten la influència dels factors genètics en el curs de l'EM i poden ajudar a comprendre millor els complexos mecanismes moleculars subjacents a la patogènia de la malaltia.

► **Cognitive impairment in early stages of multiple sclerosis is associated with high cerebrospinal fluid levels of chitinase 3-like 1 and neurofilament light chain**

Quintana E, Coll C, Salavedra-Pont J, Muñoz-San Martín M, Robles-Cedeño R, Tomàs-Roig J, Buxó M, Matute-Blanch C, Villar LM, Montalban X, Comabella M, Perkal H, Gich J, Ramió-Torrentà L.

Eur J Neurol. 2018 Sep;25(9):1189-1191. Epub 2018 Jun 22

ANTECEDENTS I OBJECTIUS

La Chitinase 3-like 1 (CHI3L1) i la cadena lleugera de neurofilaments (NF-L) són biomarcadors de discapacitat en l'esclerosi múltiple (EM). No obstant això, no es coneix quin rol tenen en la disfunció cognitiva. En aquest estudi, es va intentar correlacionar els nivells de CHI3L1 i NF-L en líquid cefaloraquídi (LCR) amb el deteriorament cognitiu en l'EM.

MÈTODES

Es van realitzar exploracions neuropsicològiques i estudi del LCR en 50 pacients recent diagnosticats d'EM. Els nivells de CHI3L1 i NF-L van ser determinats per ELISA.

RESULTATS

Després d'ajustar les puntuacions cognitives segons l'edat, l'ansietat i l'EDSS, es va detectar associació entre els nivells CHI3L1 i Trail Making Test A ($r_s = 0.348$; $p = 0.016$) i entre nivells NF-L i Word List Generation ($r_s = -0.324$; $p = 0.025$).

CONCLUSIONS

Els nivells alts en LCR de CHI3L1 i NF-L estan associats a discapacitat cognitiva en les primeres fases de l'EM.

► **Cladribine in the treatment of relapsing multiple sclerosis**

Robles-Cedeno R, Ramió-Torrentà L.

Rev Neurol. 2018. Nov 1;67(9):343-354. Review. Spanish

► **Review of the novelties from the 2017ECTRIMS Congress, presented at the 10th Post-ECTRIMS**

NEUROLOGIA CATALANA AL MÓN

ESCLEROSI MÚLTIPLE I NEUROIMMUNOLOGIA

Meeting (I)

Fernandez O, Tintore M, Saiz A, Calles-Hernandez MC, Comabella M, Ramió-Torrentà L, Oterino A, Izquierdo G, Tellez N, Garcia-Merino JA, Brieva L, Arnal-Garcia C, Aladro Y, Mendibe-Bilbao MM, Meca-Lallana JE, Romero-Pinel L, Ginestal R, Martinez-Gines ML, Arroyo R, Rodriguez-Antiguedad A.

Rev Neurol. 2018 Jul 1;67(1):15-27. Review. Spanish

► Review of the novelties from the 2017ECTRIMS Congress, presented at the 10th Post-ECTRIMS Meeting (II)

Fernandez O, Tintore M, Saiz A, Calles-Hernandez MC, Comabella M, Ramió-Torrentà L, Oterino A, Izquierdo G, Tellez N, Garcia-Merino JA, Brieva L, Arnal-Garcia C, Aladro Y, Mendibe-Bilbao MM, Meca-Lallana JE, Romero-Pinel L, Ginestal R, Martinez-Gines ML, Arroyo R, Rodriguez-Antiguedad A.

Rev Neurol. 2018 Jul 15;67(2):50-62. Review. Spanish

► Comparison of two high-doses of oral methylprednisolone for multiple sclerosis relapses: A pilot, multicenter, randomized, double-blind, non-inferiority trial

Hervás-García JV, Ramió-Torrentà L, Brieva-Ruiz L, Batllé-Nadal J, Moral E, Blanco Y, Cano-Organ A, Presas-Rodríguez S, Torres F, Capellades J, Ramo-Tello C.

Eur J Neurol. 2018 Oct 23. [Epub ahead of print]

► Magnetic resonance markers of tissue damage related to connectivity disruption in multiple sclerosis

Solana E, Martinez-Heras E, Martinez-Lapiscina EH, Sepulveda M, Sola-Valls N, Bargalló N, Berenguer J, Blanco Y, Andorra M, Pulido-Valdeolivas I, Zubizarreta I, Saiz A, Llufríu S.

Neuroimage Clin. 2018 Jul 12;20:161-168. eCollection 2018

► Assessing Biological and Methodological Aspects of Brain Volume Loss in Multiple Sclerosis

Andorra M, Nakamura K, Lampert EJ, Pulido-Valdeolivas I, Zubizarreta I, Llufríu S, Martinez-Heras E, Sola-Valls N, Sepulveda M, Tercero-Urbe A, Blanco Y, Saiz A, Villoslada P, Martinez-Lapiscina EH.

JAMA Neurol. 2018 Oct 1;75(10):1246-1255

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PATOLOGIA VASCULAR CEREBRAL

► **Imaging features and safety and efficacy of endovascular stroke treatment: a meta-analysis of individual patient-level data**

Román LS, Menon BK, Blasco J, Hernández-Pérez M, Dávalos A, Majoie CBLM, Campbell BCV, Guillemin F, Lingsma H, Anxionnat R, Epstein J, Saver JL, Marquering H, Wong JH, Lopes D, Reimann G, Desal H, Dippel DWJ, Coutts S, du Mesnil de Rochemont R, Yavagal D, Ferre JC, Roos YBWEM, Liebeskind DS, Lenthall R, Molina C, Al Ajlan FS, Reddy V, Dowlatshahi D, Nader-Antoine S, Oppenheim C, Mitha AP, Davis SM, Weimar C, van Oostenbrugge RJ, Cobo E, Kleinig TJ, Donnan GA, van der Lugt A, Demchuk AM, Berkhemer OA, Boers AMM, Ford GA, Muir KW, Brown BS, Jovin T, van Zwam WH, Mitchell PJ, Hill MD, White P, Bracard S, Goyal M; HERMES collaborators.

Lancet Neurol. 2018 Oct;17(10):895-904

ANTECEDENTS

L'evidència que considera si la neuroimatge pot ser utilitzada eficaçment per seleccionar pacients per la trombectomia endovascular (TEV) és escassa. Vam investigar l'associació entre les característiques de la imatge basal i la seguretat i eficàcia de la TEV en l'ictus isquèmic agut causat per oclusió d'un gran vas anterior.

MÈTODES

En aquesta meta-anàlisi de dades de nivell pacient individual, l'HERMES col·laboració va identificar en PubMed set estudis aleatoritzats d'ictus que van comparar la TEV amb teràpia mèdica estàndard, publicats entre l'1 de gener de 2010, i el 31 d'octubre de 2017. Van ser inclosos únicament assaigs que van requerir imatge vascular per identificar pacients amb ictus isquèmic de circulació anterior proximal i que va utilitzar predominantment stent retrievers o dispositius de trombectomia de segona generació. El risc de biaix va ser avaluat amb la metodologia del manual Cochrane. Investigadors centrals, emmascarats a la informació clínica altre que la lateralitat de l'ictus, van categoritzar els canvis isquèmics a la imatge basal fent servir l'Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS) o segons l'afectació de més del 33% del territori de l'arteria cerebral mitja, el volum de trombus, la hiperdensitat i l'estat de col·laterals. El resultat primari va ser la disfunció neurològica mesurada mitjançant l'escala modificada de Rankin (mRS) 90 dies després de l'aleatorització. Els resultats de seguretat van incloure l'hemorràgia intracranial simptomàtica, l'hematoma parenquimatós tipus 2 en els primers 5 dies després de l'aleatorització i la mortalitat fins al dia 90. Per l'anàlisi primària, vam utilitzar regressió logística ordinal de mètodes mixtos ajustada per l'edat, gènere, puntuació a la National Institutes of Health Stroke Scale a l'ingrés, alteplasa intravenosa, temps des de l'aleatorització, i van fer servir estudis d'interacció per testar si les categories d'imatge basal modificaven l'associació entre el tractament i els resultats. Aquest meta-anàlisi es va dissenyar de manera prospectiva pel comitè executiu de l'HERMES, però no va ser registrat.

RESULTATS

Entre 1764 pacients, 871 van ser destinats al grup de TEV i 893 al grup de control. El risc de biaix era baix exceptuar en el estudi THRACE, en el qual la valoració de resultats al cap de 90 dies no va ser cega i va fer servir la RM predominantment com eina d'imatge basal. L'efecte de tractament global va afavorir la TEV (odds ratio ajustada comuna [cOR] per un canvi cap a resultat millor en el mRS 2.00, 95% CI 1.69-2.38; $p < 0.0001$). TEV va aconseguir resultats millors a 90 dies que teràpia mèdica estàndard a través d'una gamma ampla de categories d'imatge basals. La mortalitat al cap de 90 dies (14.7% vs 17.3%, $p = 0.15$), l'hemorràgia intracranial simptomàtica (3.8% vs 3.5%, $p = 0.90$), i l'hematoma parenquimatós tipus 2 (5.6% vs 4.8%, $p = 0.52$) no van diferir entre el grup TEV i el control. No va haver-hi cap modificació d'efecte del tractament per les característiques basals d'imatge per la mortalitat al cap de 90 dies i l'hematoma parenquimatós tipus 2. Entre pacients amb ASPECTES 0-4, l'hemorràgia intracranial simptomàtica es va veure dins deu (19%) de 52 pacients en el grup de TEV versus tres (5%) de 66 pacients en el grup control (cOR ajustat 3.94, 95% CI 0.94-16.49; p interacció = 0.025), i entre pacients amb afectació de més de 33% del territori de l'arteria cerebral mitja, l'hemorràgia intracranial simptomàtica va ser observat en 15 (14%) de 108 pacients en el grup de TEV versus quatre (4%) de 113 pacients en el grup control (4.17, 1.30-13.44, p interacció = 0.012).

INTERPRETACIÓ

La TEV aconseguix resultats millors a 90 dies que teràpia mèdica estàndard a través d'una gamma ampla de categories d'imatge basal, inclosos els infarts que afecten més del 33% del territori de l'arteria

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PATOLOGIA VASCULAR CEREBRAL

cerebral mitja o ASPECTS menys de 6, tot i que en aquests pacients el risc d'hemorràgia intracranial simptomàtica era més alt en el grup de TEV que el grup control. Aquesta anàlisi proporciona evidència preliminar per l'ús potencial de la TEV en pacients amb infarts basals grans.

► **CNS-border associated macrophages respond to acute ischemic stroke attracting granulocytes and promoting vascular leakage**

Pedragosa J, Salas-Perdomo A, Gallizioli M, Cugota R, Miró-Mur F, Briansó F, Justicia C, Pérez-Asensio F, Marquez-Kisinousky L, Urra X, Gieryng A, Kaminska B, Chamorro A, Planas AM.

Acta Neuropathol Commun. 2018 Aug 9;6(1):76

► **Data Meta-analysis Collaborators. Absolute risk and predictors of the growth of acute spontaneous intracerebral haemorrhage: a systematic review and meta-analysis of individual patient data**

Al-Shahi Salman R, Frantziadis J, Lee RJ, Lyden PD, Battey TWK, Ayres AM, Goldstein JN, Mayer SA, Steiner T, Wang X, Arima H, Hasegawa H, Oishi M, Godoy DA, Masotti L, Dowlatshahi D, Rodriguez-Luna D, Molina CA, Jang DK, Davalos A, Castillo J, Yao X, Claassen J, Volbers B, Kazui S, Okada Y, Fujimoto S, Toyoda K, Li Q, Khoury J, Delgado P, Sabín JA, Hernández-Guillamon M, Prats-Sánchez L, Cai C, Kate MP, McCourt R, Venkatasubramanian C, Diringner MN, Ikeda Y, Worthmann H, Ziai WC, d'Esterre CD, Aviv RI, Raab P, Murai Y, Zazulia AR, Butcher KS, Seyedsaadat SM, Grotta JC, Martí-Fàbregas J, Montaner J, Broderick J, Yamamoto H, Staykov D, Connolly ES, Selim M, Leira R, Moon BH, Demchuk AM, Di Napoli M, Fujii Y, Anderson CS, Rosand J; VISTA-ICH Collaboration; ICH Growth Individual Patient.

Lancet Neurol. 2018 Oct;17(10):885-894. Epub 2018 Aug 14

► **Prognostic Significance of Infarct Size and Location: The Case of Insular Stroke**

Laredo C, Zhao Y, Rudilosso S, Renú A, Pariente JC, Chamorro Á, Urra X.

Sci Rep. 2018 Jun 22;8(1):9498

► **Microbiological Etiologies of Pneumonia Complicating Stroke: A Systematic Review**

Kishore AK, Vail A, Jeans AR, Chamorro A, Di Napoli M, Kalra L, Langhorne P, Roffe C, Westendorp W, Nederkoorn PJ, Garau J, van de Beek D, Montaner J, Woodhead M, Meisel A, Smith CJ; Pneumonia in Stroke Consensus (PISCES) Group.

Stroke. 2018 Jul;49(7):1602-1609

► **T Cells Prevent Hemorrhagic Transformation in Ischemic Stroke by P-Selectin Binding**

Salas-Perdomo A, Miró-Mur F, Urra X, Justicia C, Gallizioli M, Zhao Y, Brait VH, Laredo C, Tudela R, Hidalgo A, Chamorro Á, Planas AM.

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2018 Aug;38(8):1761-1771

► **Uric Acid Treatment After Stroke Prevents Long-Term Middle Cerebral Artery Remodelling and Attenuates Brain Damage in Spontaneously Hypertensive Rats**

Jiménez-Xarrié E, Pérez B, Dantas AP, Puertas-Umbert L, Martí-Fabregas J, Chamorro Á, Planas AM, Vila E, Jiménez-Altayó F.

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PATOLOGIA VASCULAR CEREBRAL

Transl Stroke Res. 2018 Sep 15

▶ **Clinical Outcome of Ischemic Stroke in Old Patients Versus Oldest-Old**

Cocho D, Yarleque S, Boltes A, Espinosa J, Ciurans J, Pont-Sunyer C, Pons J.

J Stroke Cerebrovasc Dis. 2018 Sep 29. [Epub ahead of print]

▶ **Underdiagnosis of Unilateral Spatial Neglect in stroke unit**

Puig-Pijoan A*, Giralte E, Zabalza A, Manero RM, Sánchez-Benavides G, García-Escobar G, Pérez-Enríquez C, Gómez-González A, Ois A, Rodríguez-Campello A, Cuadrado-Godia E, Jiménez-Conde J, Peña-Casanova J, Roquer J.

Comput Biol Med 2018; 101: 128-145 (en Premsa)

▶ **Comparison for the Etiologic Classification of Intracerebral Hemorrhage**

Martí-Fàbregas J, Prats-Sánchez L, Guisado-Alonso D, Martínez-Domeño A, Delgado-Mederos R, Camps-Renom P. SMASH-U versus H-ATOMIC: A Head-to-Head.

J Stroke Cerebrovasc Dis. 2018 Sep;27(9):2375-2380. Epub 2018 May 18

▶ **Hypertension and small vessel disease: A dangerous association for cognitive impairment over time**

A. Arboix, O. Parra.

The Journal of Clinical Hypertension 2018; 20 (9), 1266-1267

▶ **Brainstem leukoaraiosis independently predicts poor outcome after ischemic stroke**

Giralte E, Medrano-Martorell S, Soriano C, Mola M, Rasal R, Cuadrado-Godia E, Rodríguez-Campello A, Ois A, Capellades J, Jiménez-Conde J*, Roquer J.

Eur J Neurol 2018; 25(8): 1086-1092

▶ **Cerebral Small Vessel Disease: A Review Focusing on Pathophysiology, Biomarkers, and Machine Learning Strategies**

Cuadrado-Godia E*, Dwivedi P, Sharma S, Ois A, Roquer J, Balcells M, Laird J, Turk M, Suri HS, Nicolaidis A, Saba L, Khanna NN, Suri JS.

J Stroke Cerebrovasc Dis 2018; 20: 302-320

▶ **Morphologic TPA (mTPA) and composite risk score for moderate carotid atherosclerotic plaque is strongly associated with HbA1c in diabetes cohort**

Cuadrado-Godia E, Maniruzzaman M, Araki T, Puuvula A, Jahanur Rahman Md, Saba L, Suri HS, Gupta A, Banchhor SK, Teji JS, Omerzu T, Khanna NN, Laird JR, Nicolaidis A, Mavrogeni S, Kitis GD, Suri JS*, Fellow AIMBE.

Comput Biol Med 2018; 101: 128-145 (en Premsa)

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

ALZHEIMER I ALTRES DEMÈNCIES

▶ **Plasma and CSF biomarkers for the diagnosis of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study**

Forteza, J, Carmona-Iragui, M, Benejam, B et al.

Lancet Neurol 2018

▶ **CSF sAPPB, YKL-40, and NfL along the ALS-FTD spectrum**

Illán-Gala, I, Alcolea, D, Montal, V et al.

Neurology 2018

▶ **Elevated YKL-40 and low sAPPB:YKL-40 ratio in antemortem cerebrospinal fluid of patients with pathologically confirmed FTL D**

Alcolea, D, Irwin, DJ, Illán-Gala, I et al.

J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2018

▶ **Challenges associated with biomarker-based classification systems for Alzheimer's disease**

Illán-Gala, I, Pegueroles, J, Montal, V et al.

Alzheimers Dement (Amst) 2018

▶ **Clinical Subtypes of Dementia with Lewy Bodies Based on the Initial Clinical Presentation**

Morenas-Rodríguez, E, Sala, I, Subirana, A et al.

J. Alzheimers Dis. 2018

▶ **Correlations between plasma and PET beta-amyloid levels in individuals with subjective cognitive decline: the Fundació ACE Healthy Brain Initiative (FACEHBI)**

de Rojas I, Romero J, Rodríguez-Gomez O, Pesini P, Sanabria A, Pérez-Cordon A, Abdelnour C, Hernández I, Rosende-Roca M, Mauleón A, Vargas L, Alegret M, Espinosa A, Ortega C, Gil S, Guitart M, Gailhajanet A, Santos-Santos MA, Moreno-Grau S, Sotolongo-Grau O, Ruiz S, Montreal L, Martín E, Pelejà E, Lomeña F, Campos F, Vivas A, Gómez-Chiari M, Tejero MA, Giménez J, Pérez-Grijalba V, Marquíé GM, Monté-Rubio G, Valero S, Orellana A, Tàrraga L, Sarasa M, Ruiz A, Boada M; FACEHBI study.

Alzheimers Res Ther. 2018 Nov 29;10(1):119

▶ **Plasma AB42/40 Ratio Detects Early Stages of Alzheimer's Disease and Correlates with CSF and Neuroimaging Biomarkers in the AB255 Study**

V. Pérez-Grijalba, J. Romero, P. Pesini, L. Sarasa, I. Monleón, I. San-José, J. Arbizu, P. Martínez-Lage, J. Munuera, A. Ruiz, L. Tàrraga, M. Boada, M. Sarasa, on behalf of The AB255 Study Group.

jpad.2018.41

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

ALZHEIMER I ALTRES DEMÈNCIES

► **Usefulness of peripapillary nerve fiber layer thickness assessed by optical coherence tomography as a biomarker for Alzheimer's disease**

Sánchez D, Castilla-Martí M, Rodríguez-Gómez O, Valero S, Piferrer A, Martínez G, Martínez J, Serra J, Moreno-Grau S, Hernández-Olasagarre B, De Rojas I, Hernández I, Abdelnour C, Rosende-Roca M, Vargas L, Mauleón A, Santos-Santos MA, Alegret M, Ortega G, Espinosa A, Pérez-Cordón A, Sanabria Á, Ciudín A, Simó R, Hernández C, Villaoslada P, Ruiz A, Tàrraga L, Boada M.

Sci Rep. 2018 Nov 5;8(1):16345

► **Exploring Genetic Associations of Alzheimer's Disease Loci With Mild Cognitive Impairment Neurocognitive Endophenotypes**

Ana Espinosa, Begoña Hernández-Olasagarre, Sonia Moreno-Grau, Luca Kleineidam, Stefanie Heilmann-Heimbach, Isabel Hernández, Steffen Wolfsgruber, Holger Wagner, Maitée Rosende-Roca, Ana Mauleón, Liliana Vargas, Asunción Lafuente, Octavio Rodríguez-Gómez, Carla Abdelnour, Silvia Gil, Marta Marquié, Miguel A. Santos-Santos, Ángela Sanabria, Gemma Ortega, Gemma Monté-Rubio, Alba Pérez, Marta Ibarria, Susana Ruiz, Johannes Kornhuber, Oliver Peters, Lutz Frölich, Michael Hüll, Jens Wiltfang, Tobias Luck, Steffi Riedel-Heller, Laura Montreal, Pilar Cañabate, Mariola Moreno, Silvia Preckler, Nuria Aguilera, Itziar de Rojas, Adelina Orellana, Montserrat Alegret, Sergi Valero, Markus M. Nöthen, Michael Wagner, Frank Jessen, Lluís Tàrraga, Mercè Boada, Alfredo Ramírez and Agustín Ruiz*.

Front. Aging Neurosci., 30 October 2018

► **Pharmacodynamics of atabecestat (JNJ-54861911), an oral BACE1 inhibitor in patients with early Alzheimer's disease: randomized, double-blind, placebo-controlled study**

Timmers M, Streffer JR, Russu A, Tominaga Y, Shimizu H, Shiraishi A, Tatikola K, Smekens P, Börjesson-Hanson A, Andreasen N, Matias-Guiu J, Baquero M, Boada M, Tesseur I, Tritsmans L, Van Nueten L, Engelborghs S.

Alzheimers Res Ther. 2018 Aug 23;10(1):85

► **Analysis of shared heritability in common disorders of the brain**

Brainstorm Consortium, Anttila V, Bulik-Sullivan B, Finucane HK, Walters RK, Bras J, Duncan L, Escott-Price V, Falcone GJ, Gormley P, Malik R, Patsopoulos NA, Ripke S, Wei Z, Yu D, Lee PH, Turley P, Grenier-Boley B, Chouraki V, Kamatani Y, Berr C, Letteneur L, Hannequin D, Amouyel P, Boland A, Deleuze JF, Duron E, Vardarajan BN, Reitz C, Goate AM, Huentelman MJ, Kamboh MI, Larson EB, Rogaeva E, St George-Hyslop P, Hakonarson H, Kukull WA, Farrer LA, Barnes LL, Beach TG, Demirci FY, Head E, Hulette CM, Jicha GA, Kauwe JSK, Kaye JA, Leverenz JB, Levey AI, Lieberman AP, Pankratz VS, Poon WW, Quinn JF, Saykin AJ, Schneider LS, Smith AG, Sonnen JA, Stern RA, Van Deerlin VM, Van Eldik LJ, Harold D, Russo G, Rubinsztein DC, Bayer A, Tsolaki M, Proitsi P, Fox NC, Hampel H, Owen MJ, Mead S, Passmore P, Morgan K, Nöthen MM, Rossor M, Lupton MK, Hoffmann P, Kornhuber J, Lawlor B, McQuillin A, Al-Chalabi A, Bis JC, Ruiz A, Boada M, Seshadri S, Beiser A, Rice K, van der Lee SJ, De Jager PL, Geschwind DH, Riemenschneider M, Riedel-Heller S, Rotter JI, Ransmayr G, Hyman BT, Cruchaga C, Alegret M, Winsvold B, Palta P, Farh KH, Cuenca-Leon E, Furlotte N, Kurth T, Ligthart L, Terwindt GM, Freilinger T, Ran C, Gordon SD, Borck G, Adams HHH, Lehtimäki T, Wedenoja J, Buring JE, Schürks M, Hrafnsdóttir M, Hottenga JJ, Penninx B, Artto V, Kaunisto M, Vepsäläinen S, Martin NG, Montgomery GW, Kurki MI, Hämäläinen E, Huang H, Huang J, Sandor C, Muller-Myhsok B, Schreiber S, Salomaa V, Loehrer E, Göbel H, Macaya A, Pozo-Rosich P, Hansen T, Werge T, Kaprio J, Metspalu A, Kubisch C, Ferrari MD, Belin AC, van den Maagdenberg AMJM, Zwart JA, Boomsma D, Eriksson N, Olesen J, Chasman DI, Nyholt DR, Avbersek A, Baum L, Berkovic S, Bradfield J, Buono R, Catarino CB, Cossette P, De Jonghe P, Depondt C, Dlugos D, Ferraro TN, French J, Hjalgrim H, Jamnadas-Khoda J, Kälviäinen R, Kunz WS, Lerche H, Leu C, Lindhout D, Lo W, Lowenstein D, McCormack M, Møller RS, Molloy A, Ng PW, Oliver K, Privitera M, Radtke R, Ruppert AK, Sander T, Schachter S, Schankin C, Scheffer I, Schoch S, Sisodiya SM, Smith P, Sperling M, Striano P, Surges R, Thomas GN, Visscher F, Whelan CD, Zara F, Heinzen EL, Marson A, Becker F, Stroink H, Zimprich F, Gasser T, Gibbs R, Heutink P, Martinez M, Morris HR, Sharma M, Ryten M, Mok KY, Pulit S, Bevan S, Holliday E, Attia J, Battey T, Boncoraglio G, Thijs V,

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

ALZHEIMER I ALTRES DEMÈNCIES

Chen WM, Mitchell B, Rothwell P, Sharma P, Sudlow C, Vicente A, Markus H, Kourkoulis C, Pera J, Raffeld M, Silliman S, Boraska Perica V, Thornton LM, Huckins LM, William Rayner N, Lewis CM, Gratacos M, Rybakowski F, Keski-Rahkonen A, Raevuori A, Hudson JI, Reichborn-Kjennerud T, Monteleone P, Karwautz A, Mannik K, Baker JH, O'Toole JK, Trace SE, Davis OSP, Helder SG, Ehrlich S, Herpertz-Dahlmann B, Danner UN, van Elburg AA, Clementi M, Forzan M, Docampo E, Lissowska J, Hauser J, Tortorella A, Maj M, Gonidakis F, Tziouvas K, Papezova H, Yilmaz Z, Wagner G, Cohen-Woods S, Herms S, Julià A, Rabionet R, Dick DM, Ripatti S, Andreassen OA, Espeseth T, Lundervold AJ, Steen VM, Pinto D, Scherer SW, Aschauer H, Schosser A, Alfredsson L, Padyukov L, Halmi KA, Mitchell J, Strober M, Bergen AW, Kaye W, Szatkiewicz JP, Cormand B, Ramos-Quiroga JA, Sánchez-Mora C, Ribasés M, Casas M, Hervas A, Arranz MJ, Haavik J, Zayats T, Johansson S, Williams N, Dempfle A, Rothenberger A, Kuntsi J, Oades RD, Banaschewski T, Franke B, Buitelaar JK, Arias Vasquez A, Doyle AE, Reif A, Lesch KP, Freitag C, Rivero O, Palmason H, Romanos M, Langley K, Rietschel M, Witt SH, Dalsgaard S, Børglum AD, Waldman I, Wilmot B, Molly N, Bau CHD, Crosbie J, Schachar R, Loo SK, McGough JJ, Grevet EH, Medland SE, Robinson E, Weiss LA, Bacchelli E, Bailey A, Bal V, Battaglia A, Betancur C, Bolton P, Cantor R, Celestino-Soper P, Dawson G, De Rubeis S, Duque F, Green A, Klauck SM, Leboyer M, Levitt P, Maestrini E, Mane S, De-Luca DM, Parr J, Regan R, Reichenberg A, Sandin S, Vorstman J, Wassink T, Wijsman E, Cook E, Santangelo S, Delorme R, Rogé B, Magalhaes T, Arking D, Schulze TG, Thompson RC, Strohmaier J, Matthews K, Melle I, Morris D, Blackwood D, McIntosh A, Bergen SE, Schalling M, Jamain S, Maaser A, Fischer SB, Reinbold CS, Fullerton JM, Guzman-Parra J, Mayoral F, Schofield PR, Cichon S, Mühleisen TW, Degenhardt F, Schumacher J, Bauer M, Mitchell PB, Gershon ES, Rice J, Potash JB, Zandi PP, Craddock N, Ferrier IN, Alda M, Rouleau GA, Turecki G, Ophoff R, Pato C, Anjorin A, Stahl E, Leber M, Czerski PM, Cruceanu C, Jones IR, Posthuma D, Andlauer TFM, Forstner AJ, Streit F, Baune BT, Air T, Sinnamoni G, Wray NR, MacIntyre DJ, Porteous D, Homuth G, Rivera M, Grove J, Middeldorp CM, Hickie I, Pergadia M, Mehta D, Smit JH, Jansen R, de Geus E, Dunn E, Li QS, Nauck M, Schoevers RA, Beekman AT, Knowles JA, Viktorin A, Arnold P, Barr CL, Bedoya-Berrio G, Bienvu OJ, Brentani H, Burton C, Camarena B, Cappi C, Cath D, Cavallini M, Cusi D, Darrow S, Denys D, Derks EM, Dietrich A, Fernandez T, Figeo M, Freimer N, Gerber C, Grados M, Greenberg E, Hanna GL, Hartmann A, Hirschtritt ME, Hoekstra PJ, Huang A, Huyser C, Illmann C, Jenike M, Kuperman S, Leventhal B, Lochner C, Lyon GJ, Macciardi F, Madruga-Garrido M, Malaty IA, Maras A, McGrath L, Miguel EC, Mir P, Nestadt G, Nicolini H, Okun MS, Pakstis A, Paschou P, Piacentini J, Pittenger C, Plessen K, Ramensky V, Ramos EM, Reus V, Richter MA, Riddle MA, Robertson MM, Roessner V, Rosário M, Samuels JF, Sandor P, Stein DJ, Tsetsos F, Van Nieuwerburgh F, Weatherall S, Wendland JR, Wolanczyk T, Worbe Y, Zai G, Goes FS, McLaughlin N, Nestadt PS, Grabe HJ, Depienne C, Konkashbaev A, Lanzagorta N, Valencia-Duarte A, Bramon E, Buccola N, Cahn W, Cairns M, Chong SA, Cohen D, Crespo-Facorro B, Crowley J, Davidson M, DeLisi L, Dinan T, Donohoe G, Drapeau E, Duan J, Haan L, Hougaard D, Karachanak-Yankova S, Khrunin A, Klovins J, Kučinskas V, Lee Chee Keong J, Limborska S, Loughland C, Lönnqvist J, Maher B, Mattheisen M, McDonald C, Murphy KC, Nenadic I, van Os J, Pantelis C, Pato M, Petryshen T, Quested D, Roussos P, Sanders AR, Schall U, Schwab SG, Sim K, So HC, Stögmänn E, Subramaniam M, Toncheva D, Waddington J, Walters J, Weiser M, Cheng W, Cloninger R, Curtis D, Gejman PV, Henskens F, Mattingsdal M, Oh SY, Scott R, Webb B, Breen G, Churchhouse C, Bulik CM, Daly M, Dichgans M, Faraone SV, Guerreiro R, Holmans P, Kendler KS, Koeleman B, Mathews CA, Price A, Scharf J, Sklar P, Williams J, Wood NW, Cotsapas C, Palotie A, Smoller JW, Sullivan P, Rosand J, Corvin A, Neale BM.

Science. 2018 Jun 22;360(6395)

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PARKINSON I TRASTORNS DEL MOVIMENT

► **Heterozygous *STUB1* mutation causes familial ataxia with cognitive affective syndrome (SCA48)**

Genis D, Ortega-Cubero S, San Nicolás H, Corral J, Gardenyes J, de Jorge L, López E, Campos B, Lorenzo E, Tonda R, Beltran S, Negre M, Obón M, Beltran B, Fàbregas L, Alemany B, Márquez F, Ramió-Torrentà L, Gich J, Volpini V, Pastor P.

Neurology. 2018 Oct 31. [Epub ahead of print]

OBJECTIU

Descriure una nova atàxia espinocerebel·losa (SCA48) caracteritzada per una síndrome cognitivo-afectiva cerebel·losa precoç (CCAS) i una atàxia d'inici tardà.

MÈTODES

Es realitza un estudi descriptiu d'una família que ha estat seguida durant més d'una dècada amb exàmens neurològics i neuropsicològics periòdics, ressonància magnètica, SPECT cerebral i estudi genètic. Es va realitzar una seqüenciació completa a 3 afectats i 1 membre de la família no afectada i posteriorment es va validar mitjançant l'anàlisi de lligament del cromosoma 16p13.3.

RESULTATS

Sis pacients van desenvolupar completament la síndrome cognitivo-afectiva i la síndrome motora cerebel·losa completa associada a atròfia cerebel·losa hemisfèrica i vermiana, suggerint un continu des d'una síndrome disexecutiva que evoluciona lentament cap a una CCAS completa i severa amb atàxia truncal tardana. Tres pacients presintomàtics van mostrar atròfia cerebel·losa focal en el vermis, zona paravermiana i a la part medial dels lòbuls cerebel·losos VI i VII, suggerint que l'atròfia cerebel·losa precedeix l'atàxia i que la neurodegeneració comença en àrees cerebel·loses relacionades amb la cognició i l'emoció, per estendre's més tard a la resta del cerebel. Entre les variants candidates, només la variant patogènica heterozigota de la mutació de pèrdua de pauta de lectura c.823_824delCT *STUB1* (p.L275Dfs * 16) va cosegregar amb la malaltia. La variant patogènica heterozigota p.L275Dfs * 16 de *STUB1* provoca neurodegeneració i atròfia a les àrees cerebel·loses relacionades amb la cognició i l'emoció i reforça la importància de *STUB1* en la preservació de la funció cerebel·losa cognitiva.

CONCLUSIONS

Es presenta una variant genètica heterozigota de *STUB1* que provoca una atàxia cerebel·losa dominant. Atès que les mutacions recessives en el gen *STUB1* s'han associat anteriorment amb SCAR16, aquestes troballes suggereixen un locus SCA no descrit anteriorment (SCA48; MIM # 618093).

► **Simultaneous low-frequency deep brain stimulation of the substantia nigra pars reticulata and high-frequency stimulation of the subthalamic nucleus to treat levodopa unresponsive freezing of gait in Parkinson's disease: A pilot study**

Valldeoriola F, Muñoz E, Rumià J, Roldán P, Cámara A, Compta Y, Martí MJ, Tolosa E.

Parkinsonism Relat Disord. 2018 Sep 5. [Epub ahead of print]

INTRODUCCIÓ

Alguns estudis experimentals suggereixen que l'estimulació cerebral profunda de baixa freqüència (BF) (63Hz) (ECP) de la substantia nigra pars reticulata (SNr) podria ser útil per regular els trastorns de la marxa refractaris al tractament mèdic en la malaltia de Parkinson (MP). Les neurones de la SNr podrien actuar com marcapassos d'alta freqüència (AF) dins dels sistemes de control dels sistemes locomotors. Actualment, cap terapèutica pot tractar trastorns de la marxa en pacients amb MP que presenten una resposta insuficient al tractament dopaminèrgic.

OBJECTIU

Investigar si la BF-SNr-ECP combinada amb l'estimulació estàndard (AF) del nucli subtalàmic (STN) és clínicament rellevant en la millora dels trastorns de la marxa que ja no responen a la levodopa en pacients amb MP, en comparació amb l'estimulació AF-STN o de BF-SNr aïllada.

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PARKINSON I TRASTORNS DEL MOVIMENT

MÈTODES

Els pacients van rebre estimulació de BF-SNr o AF-STN sola o combinada (COMB), és a dir, estimulació d'ambdós nuclis, en un disseny creuat. El nucli a estimular va ser assignat aleatòriament i les avaluacions clíniques realitzades per un examinador cec després de tres mesos de seguiment per a cadascuna de les modalitats d'estimulació. L'avaluació clínica incloïa el qüestionari de congelació de la marxa, l'Escala de Tinetti, i la Escala Unificada d'Avaluació de la MP (UPDRS).

RESULTATS

Es van incloure sis pacients (edat mitjana 59,1 anys, durada de la malaltia 16,1 anys). Tots els pacients van patir fluctuacions motores i discinèsies. Els millors resultats es van obtenir amb COMB en quatre pacients, que es van mantenir amb COMB durant 3 anys de seguiment i amb HF-STN en dos pacients. L'estímul SNr no va produir millors resultats que COMB o STN en qualsevol pacient.

CONCLUSIÓ

L'estimulació COMB i AF-STN va millorar els trastorns de la marxa associats a la MP en aquesta sèrie de casos, i l'efecte positiu que es va mantenir amb el pas del temps. Es requereixen investigacions multicèntriques per explorar millor aquesta opció terapèutica.

► **Perampanel, a new hope for essential tremor: an open label trial**

Alexandre Gironell, Berta Pascual-Sedano, Juan Marín-Lahoz.

Parkinsonism & Related Disorders, 2018

El tremolor essencial és el trastorn del moviment més freqüent de l'adult. El tractament farmacològic segueix essent poc satisfactori. Els fàrmacs de primera línia només aconsegueixen millores del 50-60 %. S'han descrit 4 mecanismes bioquímics implicats en aquesta malaltia: disminució del sistema GABA, augment de catecolamines, disfunció dels canals de calci i finalment un augment dels neurotransmissors excitadors (glutamat).

El perampanel és un nou fàrmac antiepilèptic que actua bloquejant l'activitat glutamatèrgica en els receptors AMPA postsinàptics.

Hem portat a terme un estudi obert pilot d'aquest fàrmac en el tremolor essencial, per determinar si cal aprofundir amb estudis controlats i doble cec.

Es van incloure 12 pacients. Es va administrar perampanel amb escalada progressiva fins a 4 mg/dia. Es va valorar el tremolor abans i 2 mesos després del tractament mitjançant l'escala TCRS i l'escala del vas. Es van utilitzar tests no paramètrics per analitzar les variables principals.

El perampanel va produir millores clarament significatives en TCRS (I+II) tasques motores ($p < 0,001$), TCRS (III) activitats vida diària ($p < 0,001$) i escala del vas ($p = 0,039$). La millora subjectiva mitjana va ser del 61 % (per sobre 70 % en 4 pacients –en 2 pacients > 80 %). Quatre pacients no van tolerar el tractament i van abandonar. Els 8 pacients que van acabar l'estudi van decidir de mantenir el tractament amb perampanel.

En conclusió, en aquest estudi pilot hem trobat que perampanel té un marcat efecte antitremòric en pacients amb tremolor essencial. El grau de millora obtingut és molt esperançador i fa pensar que ens podríem trobar davant un fàrmac de primera línia. Calen estudis controlats que confirmin aquestes troballes.

► **Complete resolution of primary orthostatic tremor with perampanel**

Ruiz-Julián M, Orozco J.L. and Gironell A.

Tremor Other Hyperkinet Mov. 2018; 8

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

PARKINSON I TRASTORNS DEL MOVIMENT

► **Tremor types in Parkinson disease: a descriptive study using a new classification**

Gironell A, Pascual-Sedano B, Aracil I, Marín-Lahoz J, Pagonabarraga J, Kulisevsky J.

Parkinsons Dis 2018

► **Parkinson's disease: impulsivity does not cause impulse control disorders but boosts their severity**

Marín-Lahoz J, Pagonabarraga J, Martínez-Horta S, Fernandez de Bobadilla R, Pascual-Sedano B, Pérez-Pérez J, Gironell A, Kulisevsky J.

Front Psychiatry 2018

► **Sleep Quality and Levodopa Intestinal Gel Infusion in Parkinson's Disease: A Pilot Study**

De Fabregues O, Ferré A, Romero O, Quintana M, Álvarez-Sabin J.

Parkinsons Dis. 2018 Nov 1;2018

► **LRP10 in a-synucleinopathies**

Guerreiro R, Neto JL, Bras J; on behalf of the International DLB Genetics Consortium: Hardy J, Kun-Rodrigues C, Darwent L, Carmona S, Ansorge O, Parkkinen L, Morgan K, Brown K, Braae A, Barber I, Troakes C, Al-Sarraj S, Lashley T, Holton J, Compta Y, Revesz T, Lees A, Zetterberg H, Escott-Price V, Pickering-Brown S, Mann D, Singleton A, Hernandez D, Ross O, Dickson D, Graff-Radford N, Ferman T, Petersen R, Boeve B, Heckman M, Trojanowski JQ, Van Deerlin V, Cairns N, Morris J, Stone DA, Eicher J, Clark L, Honig L, Marder K, Serrano G, Beach T, Galasko D, Masliah E, Rogaeve E, St George-Hyslop P, Clarimon J, Lleo A, Morenas-Rodriguez E, Pastor P, Diez-Fairen M, Aquilar M, Shepherd C, Halliday G, Tienari P, Myllykangas L, Oinas M, Santana I, Lesage S, Londos E, Lemstra A.

Lancet Neurol. 2018 Dec;17(12):1032-1033. Epub 2018 Nov 13

► **LRP10 in a-synucleinopathies**

Kia DA, Sabir MS, Ahmed S, Trinh J, Bandres-Ciga S; on behalf of the International Parkinson's Disease Genomics Consortium: Noyce AJ, Kaiyrzhanov R, Middlehurst B, Kia DA, Tan M, Houlden H, Morris HR, Plun-Favreau H, Holmans P, Hardy J, Trabzuni D, Bras J, Quinn J, Mok KY, Kinghorn KJ, Billingsley K, Wood NW, Lewis P, Schrenglmann S, Guerreiro R, Lovering R, R'Bibo L, Rizig M, Ryten M, Guelfi S, Escott-Price V, Chelban V, Foltynie T, Williams N, Brice A, Danjou F, Lesage S, Corvol JC, Martinez M, Schulte C, Brockmann K, Simón-Sánchez J, Heutink P, Rizzu P, Sharma M, Gasser T, Nicolas A, Cookson MR, Bandres-Ciga S, Blauwendraat C, Craig DW, Faghri F, Gibbs RJ, Hernandez DG, Van Keuren-Jensen K, Shulman JM, Iwaki H, Leonard HL, Nalls MA, Robak L, Lubbe S, Finkbeiner S, Mencacci NE, Lungu C, Singleton AB, Scholz SW, Reed X, Alcalay RN, Gan-Or Z, Rouleau GA, van Hilten JJ, Marinus J, Adames-Gómez AD, Aguilar M, Alvarez I, Alvarez V, Barrero FJ, Bergareche Yarza JA, Bernal-Bernal I, Blazquez M, Bonilla-Toribio M, Botía JA, Bongiorno MT, Buiza-Rueda D, Cámara A, Carrillo F, Carrión-Claro M, Cerdan D, Clarimón J, Diez-Farién M, Dols-Icardo O, Duarte J, Duran R, Escamilla-Sevilla F, Ezquerra M, Feliz C, Fernández M, Fernández-Santiago R, García C, García-Ruiz P, Gómez-Garre P, Gomez Heredia MJ, Gonzalez-Aramburu I, Gorostidi Pagola A, Hoenicka J, Infante J, Jesús S, Jimenez-Escrig A, Kulisevsky J, Labrador-Espinosa MA, Lopez-Sendon JL, López de Munain Arregui A, Macias D, Martínez Torres I, Marín J, Martí MJ, Martínez-Castrillo JC, Méndez-Del-Barrio C, Menéndez González M, Mata M, Mínguez A, Mir P, Mondragon Rezola E, Muñoz E, Pagonabarraga J, Pastor P, Perez Errazquin F, Periñán-Tocino T, Ruiz-Martínez J, Ruz C, Sanchez Rodriguez A, Sierra M, Suarez-Sanmartin E, Tabernero C, Tartari JP, Tejera-Parrado C, Tolosa E, Valldeoriola F, Vargas-González L, Vela L, Vives F, Zimprich A, Pihlstrom L, Toft M, Koks S, Taba P, Hassin-Baer S.

Lancet Neurol. 2018 Dec;17(12):1032. Epub 2018 Nov 13

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

► **Ocular ptosis: differential diagnosis and treatment**

Díaz Manera, Jordia; Luna, Sabina; Roig, Carles.

Current Opinion in Neurology: october 2018- volumen 31 - issue 5 - p 618-627

OBJECTIUS

L'article aporta un resum de l'abordatge clínic de la ptosi palpebral congènita i adquirida. Les causes, els test diagnòstics i els avenços en genètica de la ptosi es descriuen en un nombre creixent de publicacions. El propòsit del nostre treball és el de sintetitzar aquestes troballes i aportar un algoritme actualitzat per el diagnòstic i tractament del pacient amb ptosi. La revisió comprèn els treballs de recerca clínica i els estudis més importants recentment publicats.

TROBALLE RECENTS

La ptosi és una causa freqüent de consulta en les unitats de neuromuscular. El coneixement de les diferents causes d'aquest símptoma ha augmentat de forma important en els últims anys, des dels test diagnòstics i estudis genètics fins a les possibles noves teràpies, per tant, és essencial mantenir l'actualització de les aportacions més rellevants en el diagnòstic i el tractament.

RESUM

Remarquem que la ptosi palpebral ha de ser estudiada com un símptoma complex. Serà important identificar en l'examen clínic els signes neurològics i oftalmològics acompanyants que ens portaran al diagnòstic. Disposem d'un creixent nombre de test diagnòstics, especialment en el camp de la genètica. Mentrestant, la cirurgia continua sent l'abordatge terapèutic més utilitzat en aquests pacients.

PARAULES CLAU

Trastorns mitocondrials, malalties musculars, miastènia gravis, oftalmoplegia progressiva, ptosi.

► **RM muscular en una cohort gran de pacients amb distròfia muscular oculofaríngia**

Alonso-Jimenez A, Kroon RHMJM, Alejaldre-Monforte A, Nuñez-Peralta C, Horlings CGC, van Engelen BGM, Olivé M, González L, Verges-Gil E, Paradas C, Márquez C, Garibaldi M, Gallano P, Rodriguez MJ, Gonzalez-Quereda L, Domínguez González C, Vissing J, Fornander F, Eisum AV, García-Sobrino T, Pardo J, García-Figueiras R, Muelas N, Vilchez JJ, Kapetanovic S, Tasca G, Monforte M, Ricci E, Gómez MT, Bevilacqua JA, Diaz-Jara J, Zamorano II, Carlier RY, Laforet P, Pelayo-Negro A, Ramos-Fransi A, Martínez A, Marini-Bettolo C, Straub V, Gutiérrez G, Martín MA, Moris G, Fernández-Torrón R, López de Munain A, Cortes-Vicente E, Querol L, Rojas-García R, Illa I, Diaz-Manera J.

ANTECEDENTS I OBJECTIUS

La distròfia muscular oculofaríngia (OPMD) és un trastorn genètic causat per una expansió anormal de triplets GCN dins del gen PABPN1. Les descripcions de RM muscular anteriors s'han centrat en els músculs de les extremitats inferiors en petites cohorts de pacients amb OPMD, però no s'han realitzat estudis d'imatge més grans. Els estudis d'imatge anteriors han estat massa petits per poder correlacionar els resultats d'imatges amb dades genètiques i clíniques.

MÈTODES

Presentem dades de RM muscular amb seqüència T1 en un tall trasversal de 168 pacients amb OPMD confirmada genèticament. Hem analitzat el patró d'afectació muscular en la malaltia mitjançant l'anàlisi jeràrquic i el presentem com a mapes de color. Els resultats de les exploracions es van correlacionar amb dades genètiques i clíniques.

RESULTATS

La reemplaçament de greixos es va identificar en el 96,7% de tots els pacients simptomàtics. La llengua, l'adductor magnus i el soleus van ser els músculs més freqüentment afectats. La patologia muscular sobre es correlaciona positivament amb la durada de la malaltia i la discapacitat funcional.

CONCLUSIONS

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

Hem descrit un patró que es pot considerar característic d'OPMD. Una combinació primerenca de reemplaçament de greixos a la llengua, adductor magnus i soleus pot ser útil per al diagnòstic diferencial. Les troballes suggereixen la història natural de la malaltia des d'un punt de vista radiològic. La informació generada per aquest estudi és d'alt valor diagnòstic i important per al desenvolupament de l'assaig clínic.

▶ **YKL40 in sporadic amyotrophic lateral sclerosis: cerebrospinal fluid levels as a prognosis marker of disease progression**

Andrés-Benito P, Domínguez R, Colomina MJ, Llorens F, Povedano M, Ferrer I.

Aging (Albany NY). 2018 Sep 13;10(9):2367-2382

▶ **CHCHD10 variants in amyotrophic lateral sclerosis: Where is the evidence?**

Project MinE ALS Sequencing Consortium.

Ann Neurol. 2018 Jul;84(1):110-116

▶ **Cryptic exon splicing function of TARDBP interacts with autophagy in nervous tissue**

Torres P, Ramírez-Núñez O, Romero-Guevara R, Barés G, Granado-Serrano AB, Ayala V, Boada J, Fontdevila L, Povedano M, Sanchis D, Pamplona R, Ferrer I, Portero-Otín M.

Autophagy. 2018;14(8):1398-1403. Epub 2018 Jul 28

▶ **Spatial Assessment of the Association between Long-Term Exposure to Environmental Factors and the Occurrence of Amyotrophic Lateral Sclerosis in Catalonia, Spain: A Population-Based Nested Case-Control Study**

Povedano M, Saez M, Martínez-Matos JA, Barceló MA.

Neuroepidemiology. 2018;51(1-2):33-49. Epub 2018 May 31

▶ **Drosophila model of myosin myopathy rescued by overexpression of a TRIM-protein family member**

Dahl-Halvarsson M, Olive M, Pokrzywa M, Ejeskär K, Palmer RH, Uv AE, Tajsharghi H.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2018;115:E6566-E6575

▶ **A Roma founder BIN1 mutation causes a novel phenotype of centronuclear myopathy with rigid spine**

Cabrera-Serrano M, Mavillard F, Biancalana V, Rivas E, Morar B, Hernández-Lain A, Olive M, Muelas N, Khan E, Carvajal A, Quiroga P, Diaz-Manera J, Davis M, Ávila R, Domínguez C, Romero NB, Vilchez JJ, Comas D, Laing NG, Laporte J, Kalaydjieva L, Paradas C.

Neurology. 2018;91:e339-e348

▶ **Different mitochondrial genetic defects exhibit the same protein signature of metabolism in skeletal muscle of PEO and MELAS patients: A role for oxidative stress**

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

Santacatterina F, Torresano L, Núñez-Salgado A, Esparza-Molto PB, Olive M, Gallardo E, García-Arumi E, Blazquez A, González-Quintana A, Martín MA, Cuezva JM.

Free Radic Biol Med. 2018;126:235-248

► **Non-compaction cardiomyopathy and early respiratory failure in an adult symptomatic female carrier of centronuclear myopathy caused by a MTM1 mutation**

García-García J, Fernández-García MA, Blanco-Arias P, Díaz-Maroto-Cicuendez MI, Salmerón-Martínez F, Hidalgo-Olivares VM, Olivé M.

Neuromuscul Disord. 2018 Aug 13

► **Muscle imaging in laminopathies: synthesis study identifies meaningful muscles for follow-up**

Gómez-Andrés D, Díaz-Manera J, Alejaldre A, Pulido-Valdeolivas I, González-Mera L, Olivé M, Vilchez JJ, López de Munain A, Paradas C, Muelas N, Sánchez-Montañez Á, Alonso-Jimenez A, Gómez García de la Banda M, Dabaj I, Bonne G, Munell F, Carlier RY, Quijano-Roy S.

Muscle Nerve. 2018 Jul 31

► **Regional variation of Guillain-Barré syndrome**

Doets AY, Verboon C, van den Berg B, Harbo T, Cornblath DR, Willison HJ, Islam Z, Attarian S, Barroso FA, Bateman K, Benedetti L, van den Bergh P, Casasnovas C, Cavaletti G, Chavada G, Claeys KG, Dardiotis E, Davidson A, van Doorn PA, Feasby TE, Galassi G, Corson KC, Hartung HP, Hsieh ST, Hughes RAC, Illa I, Islam B, Kusunoki S, Kuwabara S, Lehmann HC, Miller JAL, Mohammad QD, Monges S, Nobile Orazio E, Pardo J, Pereon Y, Rinaldi S, Querol L, Reddel SW, Reisin RC, Shahrizaila N, Sindrup SH, Waqar W, Jacobs BC; IGOS Consortium.

Brain. 2018 ;141:2866-2877

► **The impact of rituximab infusion protocol on the long-term outcome in anti-MuSK myasthenia gravis**

Cortés-Vicente E, Rojas-García R, Díaz-Manera J, Querol L, Casasnovas C, Guerrero-Sola A, Muñoz-Blanco JL, Bárcena-Llona JE, Márquez-Infante C, Pardo J, Martínez-Fernández EM, Usón M, Oliva-Nacarino P, Sevilla T, Illa I.

Ann Clin Transl Neurol. 2018; 5:710-716

► **Effect of MAPK Inhibition on the Differentiation of a Rhabdomyosarcoma Cell Line Combined With CRISPR/Cas9 Technology: An In Vitro Model of Human Muscle Diseases**

De Luna N, Suarez-Calvet X, Garicano M, Fernandez-Simon E, Rojas-García R, Diaz-Manera J, Querol L, Illa I, Gallardo E.

J Neuropathol Exp Neurol. 2018 ;77:964-972

► **Quantitative muscle MRI to follow up late onset Pompe patients: a prospective study**

Figueroa-Bonaparte S, Llauger J, Segovia S, Belmonte I, Pedrosa I, Montiel E, Montesinos P, Sánchez-González J, Alonso-Jiménez A, Gallardo E, Illa I; Spanish Pompe group, Díaz-Manera.

J. Sci Rep. 2018;8:10898

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

▶ **A new mutation of the SCGA gene is the cause of a late onset mild phenotype limb girdle muscular dystrophy type 2D with axial involvement**

Gonzalez-Quereda L, Gallardo E, Töpf A, Alonso-Jimenez A, Straub V, Rodriguez MJ, Lleixa C, Illa I, Gallano P, Diaz-Manera J.

Neuromuscul Disord. 2018;28:633-638

▶ **Nintedanib decreases muscle fibrosis and improves muscle function in a murine model of dystrophinopathy**

Piñol-Jurado P, Suárez-Calvet X, Fernández-Simón E, Gallardo E, de la Oliva N, Martínez-Muriana A, Gómez-Gálvez P, Escudero LM, Pérez-Peiró M, Wollin L, de Luna N, Navarro X, Illa I, Díaz-Manera J.

Cell Death Dis. 2018 ;9:776

▶ **Distinct Clinical Features and Outcomes in Motor Neuron Disease Associated with Behavioural Variant Frontotemporal Dementia**

Cortés-Vicente E, Turon-Sans J, Gelpi E, Clarimón J, Borrego-Écija S, Dols-Icardo O, Illán-Gala I, Lleó A, Illa I, Blesa R, Al-Chalabi A, Rojas-García R.

Dement Geriatr Cogn Disord. 2018;45:220-231

▶ **A novel mutation in the valosin-containing-protein gene found in a Spanish family**

Lucente G, Almendrote M, Ramos-Fransi A, Martínez-Piñeiro A, Camaño P, Ballester-Lopez A, Lucia A, Carrato C, Nogales-Gadea G, Coll-Cantí J.

J Neurol Sci. 2018 15;391:112-113

▶ **Missense mutations have unexpected consequences: The McArdle disease paradigm**

García-Consuegra I, Asensio-Peña S, Ballester-Lopez A, Francisco-Velilla R, Pinos T, Pintos-Morell G, Coll-Cantí J, González-Quintana A, Andreu AL, Arenas J, Lucia A, Nogales-Gadea G, Martín MA.

Hum Mutat. 2018;39:1338-1343

▶ **Manifesting heterozygotes in McArdle disease: a myth or a reality-role of statins**

Núñez-Manchón J, Ballester-Lopez A, Koehorst E, Linares-Pardo I, Coenen D, Ara I, Rodriguez-Lopez C, Ramos-Fransi A, Martínez-Piñeiro A, Lucente G, Almendrote M, Coll-Cantí J, Pintos-Morell G, Lozano AS, Arenas J, Martín MA, de Castro M, Lucia A, Santalla A, Nogales-Gadea G.

J Inherit Metab Dis. 2018 Jun 20

▶ **Myotilinopathy unmasked by statin treatment: A case report**

Ramos-Fransi A, Martínez-Piñeiro A, Almendrote M, Lucente G, Carrato C, Ballester-Lopez A, Lucia A, Pintos-Morell G, Nogales-Gadea G, Coll-Cantí J.

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

Muscle Nerve. 2018;57:E138-E140

► **The relationship between deficit in digit span and genotype in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy**

Thangarajh M, Elfring GL, Trifillis P, McIntosh J, Peltz SW; Ataluren Phase 2b Study Group.

Neurology. 2018;91:e1215-e1219

► **Detection of variants in dystroglycanopathy-associated genes through the application of targeted whole-exome sequencing analysis to a large cohort of patients with unexplained limb-girdle muscle weakness**

Johnson K, Bertoli M, Phillips L, Töpf A, Van den Bergh P, Vissing J, Witting N, Nafissi S, Jamal-Omidi S, Łusakowska A, Kostera-Pruszczyk A, Potulska-Chromik A, Deconinck N, Wallgren-Pettersson C, Strang-Karlsson S, Colomer J, Claeys KG, De Ridder W, Baets J, von der Hagen M, Fernández-Torrón R, Zulaica Ijurco M, Espinal Valencia JB, Hahn A, Durmus H, Willis T, Xu L, Valkanas E, Mullen TE, Lek M, MacArthur DG, Straub V.

Skelet Muscle. 2018 Jul 30;8(1):23

► **Limb girdle muscular dystrophy due to mutations in POMT2**

Østergaard ST, Johnson K, Stojkovic T, Krag T, De Ridder W, De Jonghe P, Baets J, Claeys KG, Fernández-Torrón R, Phillips L, Topf A, Colomer J, Nafissi S, Jamal-Omidi S, Bouchet-Seraphin C, Leturcq F, MacArthur DG, Lek M, Xu L, Nelson I, Straub V, Vissing J.

J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018;89:506-512

► **OXA1L mutations cause mitochondrial encephalopathy and a combined oxidative phosphorylation defect**

Thompson K, Mai N, Oláhová M, Scialó F, Formosa LE, Stroud DA, Garrett M, Lax NZ, Robertson FM, Jou C, Nascimento A, Ortez C, Jimenez-Mallebrera C, Hardy SA, He L, Brown GK, Marttinen P, McFarland R, Sanz A, Battersby BJ, Bonnen PE, Ryan MT, Chrzanowska-Lightowlers ZM, Lightowlers RN, Taylor RW.

EMBO Mol Med. 2018;10(11)

► **Does ALS-FUS without FUS mutation represent ALS-FET? Report of three cases**

Borrego-Écija S, Cortés-Vicente E, Cervera-Carles L, Clarimón J, Gámez J, Batlle J, Ricken G, Molina-Porcel L, Aldecoa I, Sánchez-Valle R, Rojas-García R, Gelpi E.

Neuropathol Appl Neurobiol. 2018 Oct 29. [Epub ahead of print]

► **Variably protease-sensitive prionopathy presenting within ALS/FTD spectrum**

Vicente-Pascual M, Rossi M, Gámez J, Lladó A, Valls J, Grau-Rivera O, Ávila Polo R, Llorens F, Zerr I, Ferrer I, Nos C, Parchi P, Sánchez-Valle R, Gelpi E.

Ann Clin Transl Neurol. 2018;5:1297-1302

NEUROLOGIA CATALANA

AL MÓN

NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC

▶ **Inotersen Treatment for Patients with Hereditary Transthyretin Amyloidosis**

Benson MD, Waddington-Cruz M, Berk JL, Polydefkis M, Dyck PJ, Wang AK, Planté-Bordeneuve V, Barroso FA, Merlini G, Obici L, Scheinberg M, Brannagan TH 3rd, Litchy WJ, Whelan C, Drachman BM, Adams D, Heitner SB, Conceição I, Schmidt HH, Vita G, Campistol JM, Gamez J, Gorevic PD, Gane E, Shah AM, Solomon SD, Monia BP, Hughes SG, Kwoh TJ, McEvoy BW, Jung SW, Baker BF, Ackermann EJ, Gertz MA, Coelho T.

N Engl J Med. 2018;379:22-31

▶ **Utility of two SMN1 variants to improve spinal muscular atrophy carrier diagnosis and genetic counselling**

Alías L, Bernal S, Calucho M, Martínez E, March F, Gallano P, Fuentes-Prior P, Abuli A, Serra-Juhe C, Tizzano EF.

Eur J Hum Genet. 2018 ;26:1554-1557

▶ **Denervation-activated STAT3-IL-6 signalling in fibro-adipogenic progenitors promotes myofibres atrophy and fibrosis**

Madaro L, Passafaro M, Sala D, Etxaniz U, Lugarini F, Proietti D, Alfonsi MV, Nicoletti C, Gatto S, De Bardi M, Rojas-García R, Giordani L, Marinelli S, Pagliarini V, Sette C, Sacco A, Puri PL.

Nat Cell Biol. 2018; 20:917-927

▶ **CSF sAPPB, YKL-40, and NfL along the ALS-FTD spectrum**

Illán-Gala I, Alcolea D, Montal V, Dols-Icardo O, Muñoz L, de Luna N, Turón-Sans J, Cortés-Vicente E, Sánchez-Saudinós MB, Subirana A, Sala I, Blesa R, Clarimón J, Fortea J, Rojas-García R, Lleó A.

Neurology. 2018;91:e1619-e1628

▶ **Whole-body MRI and pathological findings in adult patients with myopathies**

Tomas X, Milisenda JC, Garcia-Diez AI, Prieto-Gonzalez S, Faruch M, Pomes J, Grau-Junyent JM.

Skeletal Radiol. 2018

▶ **Classification and management of adult inflammatory myopathies**

Selva-O'Callaghan A, Pinal-Fernandez I, Trallero-Araguás E, Milisenda JC, Grau-Junyent JM, Mammen AL.

Lancet Neurol. 2018;17:816-828

NOU DIRECTOR MÈDIC HOSPITAL UNIVERSITARI ARNAU DE VILANOVA

El Dr. Francesc Purroy, president de la Societat Catalana de Neurologia de maig de 2016 a maig del 2018 i membre de la Junta en diferents càrrecs des del 2011, és el nou director mèdic de l'Hospital Arnau de Vilanova de Lleida.

Llicenciat en Medicina i Cirurgia per la Universitat de Lleida, també és professor de la mateixa Facultat de Medicina i investigador de l'IRBLleida.

Enhorabona pel càrrec Paco!



NOU DIRECTOR CLÍNIC HOSPITAL GERMANS TRIAS I PUJOL

El Dr. Antoni Davalos, soci de la Societat Catalana de Neurologia i "Premi Agustí Codina" al millor article 2015, ha estat nomenat Director Clínic de l'Àrea de Neurociències de l'Hospital Germans Trias i Pujol.

També és cap de Servei de Neurologia i professor del Grau de Medicina de la UAB al Campus Can Ruti.

Enhorabona pel càrrec Antoni!

DOCTOR HONORIS CAUSA DE LA UAC

La Universidad Andina del Cusco (Perú) va atorgar al soci de l'SCN, el Dr. Jordi Peña Casanova el títol de Doctor Honoris Causa.

Especialista en neurologia de la conducta i malalties neurodegeneratives com l'Alzheimer, va rebre aquesta distinció per la seva trajectòria professional i pels seus treballs relacionats, entre d'altres, amb el Test Barcelona, el projecte Neuronorma i el premi a l'Excel·lència en Investigació Biomèdica atorgat pel Col·legi de Metges de Barcelona.

Enhorabona Jordi!



IDIBAPS

Institut
D'Investigacions
Biomèdiques
August Pi i Sunyer

INVITACIÓ A PACIENTS AMB ENCEFALITIS AUTOIMMUNE ANTI-NMDAR A PARTICIPAR EN UN ESTUDI

L'estudi forma part d'un "Projecte Integrat d'Excel·lència (PIE)" subvencionat per l'*Instituto Carlos III* i va dirigit a pacients amb encefalitis per anticossos contra el receptor NMDA (NMDAR) que es trobin en fase de recuperació. L'encefalitis anti-NMDAR és una malaltia autoimmune greu, però potencialment curable, que s'associa a una recuperació lenta (entre 6 i 36 mesos). Es desconeix la causa d'aquesta lenta

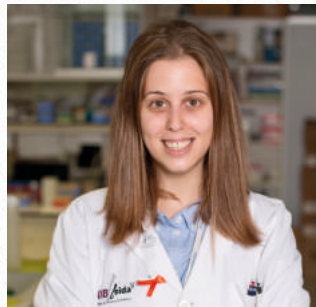
recuperació, que en un 25% de pacients s'acompanya de dèficits cognitius importants i en ocasions irreversibles. Aquest estudi té l'objectiu d'ampliar el coneixement de la malaltia, millorar el seu tractament i accelerar la recuperació clínica. L'estudi inclou visita i seguiment dels pacients durant un període de 2 anys. Es facilita el transport i allotjament dels pacients i un familiar que visquin fora de Barcelona. Durant el primer any, els pacients tenen una visita inicial i tres visites de seguiment als 3, 6 i 12 mesos, i una visita posterior als 24 mesos. Cada visita inclou una exploració neurològica general, tests neuropsicològics, EEG i ressonància magnètica funcional que es realitza durant exercicis de memòria i un estudi de son (pel qual es requereix el pacient dormi una nit a l'hospital). L'estudi no inclou proves invasives excepte una extracció de sang.

Els criteris d'inclusió són: encefalitis anti-NMDAR confirmada, en fase de recuperació, edat entre 15 i 45 anys i disponibilitat de viatjar a l'Hospital Clínic, Barcelona (transport i allotjament facilitats per l'estudi)

Per més informació, contactar amb Hospital Clínic-Idibaps, telèfon: 932 271 738 i correu electrònic informacion@neuroimmunologybcn.org o Jdalmau@clinic.cat

NOU GRUP D'ESTUDI DE L'SCN

En la darrera Reunió de la Societat Catalana de Neurologia (maig 2018), entre uns quants investigadors de la vessant més bàsic de la recerca neurològica, se'ns va acudir la idea de crear un nou grup d'estudi en el sí de l'SCN: el **Grup d'Estudi Translacional en Recerca Neurològica**. La idea és englobar la recerca més bàsica dels diferents grups d'estudi que formen l'SCN i engrescar a nous investigadors, formin part o no actualment de l'SCN. D'aquesta manera es vol augmentar la participació de grups de recerca enfocats en la investigació més translacional de les malalties neurològiques, que actualment no es troben vinculats en l'SCN.



Dra. Laura Colàs
Coordinadora del Grup



Dra. Coral Torres
Secretària del Grup

Aquesta proposta es va presentar en l'última reunió dels grups d'estudi amb la Junta i va tenir una bona acceptació. Ara ens trobem centrats en la formació d'aquest grup i en la seva difusió, així com en l'organització d'activitats atractives per tal de poder fer sinèrgies entre les diferents especialitats de les malalties neurològiques.

Volem animar a tot aquell investigador o grup de recerca, interessat en aquesta part de la investigació neurològica més translacional, a formar-ne part i participar-hi activament.

Us indiquem el correu electrònic recercatransneuro@gmail.com per facilitar informació a tot aquell que hi estigui interessat.

NOU INSTITUT DE RECERCA A L'HOSPITAL DE SANT PAU

L'Hospital de la Santa Creu i de Sant Pau de Barcelona va inaugurar el nou Edifici de l' Institut de Recerca (IR Sant Pau), on hi tindrà cabuda l'activitat de recerca en un espai col·laboratiu i sostenible.

El President Molt Hble. Sr. Quin Torra, va inaugurar-lo destacant l'excel·lència dels professionals sanitaris del nostre país, sent conscient de les dificultats que hi ha al sector.

El director científic i soci de la Societat Catalana de Neurologia, el Dr. Jaume Kulisevsky, creu que el nou edifici permetrà reunir investigadors i recursos que actualment estan dispersos per diferents campus i en barracons.



"LANCET SUMMIT: INFLAMMATION AND IMMUNITY IN DISORDERS OF THE BRAIN AND MIND"

Durant els dies 15, 16 i 17 de novembre es va celebrar a Barcelona el "Lancet Summit: Inflammation and Immunity in Disorders of the Brain and Mind", al qual van assistir 384 especialistes de 44 països. La reunió va ser organitzada pels editors de Lancet Neurology i Lancet Psychiatry i els doctors Akira Sawa (Johns Hopkins University, EUA), Marion Leboyer (University Paris-Est Créteil, França), Francesc Graus (IDIBAPS-Hospital Clínic, Universitat de

Barcelona) i Josep Dalmau (ICREA, IDIBAPS-Hospital Clínic, Universitat de Barcelona). Es van presentar conferències impartides per 24 experts en mecanismes d'immunitat innata i adaptativa en diverses malalties neurològiques i psiquiàtriques. Les conferències van estar dirigides tant a clínics com a especialistes en ciència bàsica incloent, entre d'altres temes, el paper de la immunitat innata i de la microglia en el desenvolupament cerebral i sinàptic; les malalties autoimmunes del sistema nerviós central com l'esclerosi múltiple o encefalitis per anticossos; les funcions de la barrera hematoencefàlica i el microbioma en diverses malalties neurològiques i psiquiàtriques i els mecanismes immunològics subjacents en demències, esquizofrènia i altres malalties psiquiàtriques. Va haver a més presentacions testimonials de pacients amb encefalitis autoimmune, associacions dedicades a l'estudi de les encefalitis autoimmunes, i debats sobre la utilitat de l'estudi d'anticossos neuronals en pacients amb malalties psiquiàtriques. Les contribucions de l'audiència van ser extraordinàries no només per la seva participació amb preguntes i suggeriments després de cada conferència sinó també a través de la presentació de 249 pòsters entre els quals es van seleccionar 4 guanyadors. La pregunta més freqüent al final del simpòsium va ser quan s'organitzaria el següent.

REORDENACIÓ DE LA CIRURGIA DELS TRASTORNS DEL MOVIMENT

Tal i com s'ha publicat al Butlletí de Salut de Catalunya del mes d'octubre:

El dia 8 d'octubre ha entrat en vigor la Instrucció 03/2018, de reordenació dels trastorns del moviment, que ordena el procés de la confirmació diagnòstica, la indicació i la realització dels procediments quirúrgics dels pacients que requereixen cirurgia per al tractament de trastorns del moviment. També designa les unitats expertes en cirurgia dels trastorns del moviment i els centres hospitalaris de proximitat que els queden assignats.

El trastorn neurodegeneratiu del moviment més freqüent és la malaltia de Parkinson (MP), que té una prevalença de 120-165/100.000 habitants en majors 64 anys i una incidència de 0,3/1.000 habitants/any. Aquesta malaltia consisteix en una degeneració progressiva de la substància negra del mesencèfal i altres nuclis pigmentaris del tronc. Els símptomes clàssics de la MP són tremolor, rigidesa, acinèsia/bradicinèsia (alentiment dels moviments) i dificultat per caminar que condueix a una incapacitat progressiva i creixent del pacient.

La cirurgia sobre determinades estructures cerebrals és una poderosa eina terapèutica per als pacients amb malaltia de Parkinson (MP) i altres trastorns del moviment en casos refractaris al tractament farmacològic o amb efectes indesitjables que fan impossible l'autonomia funcional i una qualitat de vida mínima. Existeix un significatiu consens nacional i internacional en el sentit que cada equip quirúrgic hauria de realitzar com a mínim 20 procediments (estimulació cerebral profunda i/o de lesions ablatives) a l'any per assegurar suficient expertesa en la cirurgia de trastorns del moviment. La coordinació de les principals unitats de cirurgia dels trastorns del moviment a Catalunya ha de permetre optimitzar els recursos humans i materials existents per complir els estàndards internacionals.

L'objecte d'aquesta Instrucció és establir:

- L'ordenació del procés pel que fa a la confirmació diagnòstica, la indicació i la realització dels procediments quirúrgics dels pacients que requereixen cirurgia per al tractament de trastorns del moviment.
- Designar les unitats expertes en cirurgia dels trastorns del moviment i els centres hospitalaris de proximitat que els queden assignats.

Les unitats expertes en cirurgia dels trastorns del moviment de Catalunya són:

- Unitat Experta de l'Hospital Clínic de Barcelona / Hospital Universitari de Bellvitge.
- Unitat Experta de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau / Hospital Germans Trias i Pujol de Badalona.

Les unitats expertes han de proposar el Protocol clínic de derivació a les unitats expertes en cirurgia dels trastorns del moviment. Aquest protocol estableix els criteris clínics i assistencials que ordenen la derivació a aquestes unitats, és únic per a totes les unitats i ha de complir els criteris del CatSalut en relació amb l'accés a l'atenció.

CLÍNIC
BARCELONA
Hospital Universitari

 **Bellvitge**
Hospital Universitari

 **HOSPITAL DE LA
SANTA CREU I
SANT PAU**
UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA

 **Germans Trias i Pujol**
Hospital



Dra. Elvira Munteis Olivas

Servei de Neuroimmunologia
Hospital del Mar - IMIM
Barcelona

BIOGRAFIA

Dra. Elvira Munteis
Olot, 1968

Vaig estudiar Medicina a la Universitat de Barcelona acabant l'any 1992. Faig la residència de neurologia a l'Hospital del Mar de Barcelona del 1995-1999. L'any 1999 m'incorporo a la Unitat d'esclerosi múltiple de l'Hospital del Mar amb el projecte d'investigació "Estudi de la disfunció ano-rectal en els pacients amb esclerosi múltiple. Resposta al tractament amb biofeedback".

Arran d'això i amb la creació de la Unitat de sòl pelvià a l'hospital m'incorporo a ella com a representant del servei de neurologia.

Des de l'any 2007 sóc metge adjunta del servei i coordinadora de la Unitat d'esclerosi múltiple i hospital de dia.

Formo part del grup de Neuroimmunologia de l'IMIM que any que forma part de la Xarxa Espanyola d'Esclerosi Múltiple (REEM) on col·laboro en la implementació d'assajos clínics fases II i III amb diverses teràpies immunomoduladores en pacients amb EM.

En primer lloc, moltes gràcies per accedir a aquesta entrevista.

Què et va fer decidir a dedicar-se a la Neurologia i posteriorment dedicar-te a l'estudi de l'esclerosi múltiple?

El cert és que el dia de la tria no m'hagués imaginat mai que acabaria optant per la neurologia. Tenia clar que volia fer una mèdica però dubtava entre Medicina Interna i Pediatria. Fou el record de les classes amb el Dr Graus al Clínic i el fet que de totes les especialitats era potser la més desconeguda el què va fer que l'escollís.

La dedicació posteriorment a l'esclerosi múltiple fou arran

d'aconseguir una beca d'investigació a l'Hospital del Mar al finalitzar la meva residència.

Quina característica valores més en algú que es dedica al camp de les neurociències?

Crec que un dels punts fonamentals és la curiositat i l'entusiasme per aprendre.

Durant la teva vida professional, quin descobriment destacaries en el teu camp i per què?

Fonamentalment les novetats en el tractament. Quan em vaig iniciar en l'esclerosi múltiple les possibilitats de poder oferir un tractament als pacients eren molt minses. Actualment gaudim d'un gran nombre de tractaments que a vegades fan complicat decidir per quin optar.

Has participat en la formació de nous neuròlegs, però on van ser els teus inicis?

Crec que com tots nosaltres durant la residència tots ens iniciem d'alguna manera en la formació a partir dels estudiants que fan pràctiques.

Posteriorment quan ets adjunt segueixes formant dia a dia als residents del propi servei com d'altres.

Quins consideres que són els reptes a assolir en el teu camp?

En el moment actual diria que hi ha dos grans reptes, un poder tenir biomarcadors que ens permetin conèixer millor l'evolució que tindrà el pacient així com la resposta al tractament i en segon lloc arribar a aconseguir teràpies que evitin la progressió de la discapacitat associada a la neurodegeneració.

De quin dels projectes que has participat estàs més satisfeta? Ens els podries explicar una mica?

No és un projecte en concret crec que del que estic més satisfeta és de l'equip que formem la Unitat.

Ens ha permès créixer tan a nivell científic amb la feina del Dr Jose Enrique Martínez com a nivell clínic em pogut millorar diferents aspectes en l'atenció dels pacients.

L'ENTREVISTA

Quin és el teu projecte més proper?

Actualment a nivell assistencial el projecte és la creació d'un circuit assistencial amb el servei de rehabilitació per tal de millorar l'atenció al pacient.

- A nivell d'investigació bàsica les línies d'estudi actual són:
- Estudi de les infeccions virals herpètiques cròniques (virus de la Epstein-Barr, citomegalovirus, herpesvirus tipus 6) en l'EM i la seva empremta en el compartiment de cèl·lules Natural Killer (NK), avaluant el potencial desenvolupament de biomarcadors predictors d'activitat i progressió.
 - Anàlisi immunofenotípic i funcional de poblacions de cèl·lules NK adaptatives i la seva implicació en la fisiopatologia de l'EM i en la clínica del pacient.
 - Estudi fenotípic i funcional de subpoblacions de limfòcits T i B en sang perifèrica de pacients amb EM, avaluant la seva relació amb característiques clíniques i tractaments modificadors del curs clínic de la malaltia.

Quina creus que ha de ser l'estratègia adequada per a que la neurologia tiri endavant? Tens alguna fórmula magistral?

Crec que la base es troba sobretot en la col·laboració entre professionals. Com en altres àmbits de la vida col·laborant i aconseguint evitar els "egos" es poden assolir grans èxits.

Com creus que serà la vida dels que ens dediquem a la Neurologia/Neurofisiologia d'aquí 20 anys?

Molt diferent a ara, crec que les noves tecnologies i el Big Data aniran guanyen terreny, ara bé és fonamental recordar que les persones som úniques i diferents unes d'altres i no som tan sols patologies.

Si un fill/a teu, et digués que vol dedicar-se a les neurociències (neurologia, neurofisiologia o bàsiques), el recolzaries, o li trauries del cap?

Tinc tres fills i crec que cap d'ells vol ser metge. Un dels aspectes de la felicitat és poder dedicar-se a allò que a un li agrada i, per tant, sigui el sigui el que triïn tindran el meu suport.

Amb quin Neuròleg, viu o mort, quedaries per fer un cafè?

Amb el Dr. Pou, era una persona molt entusiasta i d'ell vaig a prendre gaudir de la neurologia malgrat el caos que sempre l'acompanyava.

Escull un lema o una frase feta amb què t'identifiquis.

Sota el cel som tots iguals.

A quina ciutat t'agradaria viure?

A Olot tornaria a la Garrotxa.

Recomana'ns una cançó.

"El meu país és tan petit" d'en Lluís Llach.

I un llibre?

No llegeixo gaire però un dels llibres que més m'ha agradat ha estat «Los tristes y los héroes» de Mira Milosevich.

Per últim, com veus el futur de les neurociències a Catalunya?

Crec que Catalunya té molt bons professionals i amb molta iniciativa pel que la neurociència catalana pot arribar a ser capdavantera en allò que es proposi.

Dr. Yaroslau Compta

Vicepresident de l'SCN
Hospital Clínic
Barcelona



L'ESPAI DEL RESIDENT

DISCUSSIÓ DEL CAS



Dr. Tomàs Xuclà

Resident de 3r any
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Barcelona

En el darrer cas de l'espai del resident, tenim una pacient de 68 anys amb antecedent destacat de hepatitis crònica per VHC, que presenta un parkinsonisme d'inici asimètric amb tremolor de repós. En aquest moment, per les característiques descrites el diagnòstic més probable sembla una Malaltia de Parkinson idiopàtica, motiu per el qual, s'inicia tractament amb Levodopa.

Amb el pas dels mesos però, ens adonem que apareixen diferents elements que ens fan replantejar aquest diagnòstic. Per una banda, tenim algunes **"banderes vermelles"** que ens fan dubtar del diagnòstic, com són la presència de signes piramidals no explicats per cap altra causa, l'aparició de postura distònica a la mà dreta en els primers 10 anys de malaltia o l'absència de símptomes no motors clars (excepte l'ansietat i l'aparició posteriorment de disautonomia, la nostra pacient no presenta TCSREM, hipòsmia ni al·lucinacions visuals, característiques de la MPI) (1).

Per altra banda, també veiem com apareixen **critèris exclusius absoluts** com la presència de resposta observable a levodopa malgrat una gravetat moderada de la malaltia o el desenvolupament de limitació de la mirada en el pla vertical posteriorment. Per tot el mencionat anteriorment, en aquest punt cal ampliar el diagnòstic diferencial i pensar en altres opcions, principalment parkinsonismes atípics o parkinsonismes secundaris (1).

Entre els **parkinsonismes atípics**, podríem pensar en una atrofia multisistèmica com a primera opció ja que justificaria el quadre de parkinsonisme, piramidisme i la disautonomia. No obstant, és una malaltia que característicament s'inicia de forma simètrica i té una evolució més lenta que la descrita, amb una supervivència mitjana de 6-9 anys. Igual que la MPI, també es tracta d'una alfa-sinucleinopatia, però amb afectació dels oligodendròcits enlloc de les neurones (2).

En el diagnòstic diferencial també entraria la paràlisi supranuclear progressiva (PSP), que és la més freqüent dels parkinsonismes atípics, representant un 5-6% del total de parkinsonismes. Aquesta entitat, es caracteritza per caigudes freqüents des de l'inici i afectació dels moviments oculars a nivell supranuclear. En concret, existeix la variant PSP-Esclerosi lateral primària, en què predomina l'afectació piramidal a més de la pròpia de la PSP i és la que pensàriem en aquesta pacient. Es creu que aquesta variant succeeix quan es concentra el dipòsit de Tau en les àrees motores afectant el tracte corticospinal (2, 3).

Entre els **parkinsonismes secundaris**, hi ha múltiples causes com la vascular, infecciosa o tòxico-metabòlica. No obstant, no tenim cap prova que ens orienti cap a una d'elles. La presència de certes troballes analítiques (ANA, antiRo/La, crioglobulinèmia), en canvi, si que ens podria justificar buscar una etiologia autoimmunitària. Algunes malalties autoimmunes poden afectar al tronc encefàlic juntament amb el diencèfal i el sistema límbic, com és el cas de les encefalitis per anticossos anti-Ma, i produir quadres de parkinsonisme atípic, oftalmoplegies, disautonomia i somnolència, fins i tot narcolèpsia-cataplèxia. En la nostra pacient, existeix una hiperintensitat en la RM cranial a nivell de tronc de l'encèfal que podria orientar en aquest sentit (4, 5).

Per altra banda, la nostra pacient té antecedents de hepatitis per VHC i crioglobulines positives en sang, amb la qual cosa també ens podríem plantejar manifestacions neurològiques de la crioglobulinèmia com a causa del quadre de la pacient. No obstant, en aquesta patologia les manifestacions més freqüents de sistema nerviós són a nivell perifèric en forma de polineuropatia axonal o multineuritis múltiple. De forma excepcional, està descrit un cas de parkinsonisme vascular per crioglobulinèmia, però difícilment justificaria la resta de troballes en la nostra pacient (6).

Les troballes en l'estudi electrofisiològic ens orienten a que hi ha algun tipus d'activitat espontània a nivell muscular com a part de la patologia de la nostra pacient. En absència de patologia a nivell de nervi perifèric, per tant, això ens faria incloure també l'espectre de síndromes de persona rígida (stiff-person syndrome) amb les seves variants (PERM i la variant de "stiff-person" paraneoplàstica) dins el diagnòstic diferencial. És típic d'aquest grup de síndromes la resposta a nivell de relaxació muscular amb benzodiazepines i la positivitat per alguns anticossos, especialment anti-GAD. Per tant, aquestes podrien ser les proves que ens ajudarien al diagnòstic (7).

En resum, es tracta d'un cas complex en que la pacient presenta una combinació de clínica parkinsoniana, piramidal, disautònica, oftalmoparètica i finalment, també encefalopàtica, amb la qual cosa ens planteja un ampli diagnòstic diferencial i que de ben segur inclou altres possibilitats que no hem contemplat. Tot i així, ens ha obligat a fer treballar la ment i pensar de forma sindròmica, topogràfica i etiològica en un gran ventall de possibilitats.

L'ESPAI DEL RESIDENT

BIBLIOGRAFIA

- (1) Postuma RB, Berg D, Stern M, et al. MDS clinical diagnostic criteria for Parkinson's disease. *Mov Disord* 2015; 30:1591.
- (2) Nikolaus R, McFarland. *Diagnostic Approach to Atypical Parkinsonian Syndromes*. Continuum (2016).
- (3) King A, et al. Atypical progressive supranuclear palsy presenting as primary lateral sclerosis. *J Neurol Sci* (2013).
- (4) Josep Dalmau, et al. Clinical analysis of anti-Ma2-associated encephalitis. *Brain* (2004).
- (5) Jessica Panzer and Josep Dalmau. Movement disorders in paraneoplastic and autoimmune disease. *Current Opinion in Neurology* 2011.
- (6) Miric D, et al. Vascular parkinsonism in an elderly woman with mixed cryoglobulinemia associated with hepatitis C infection. *J Am Geriatr Soc*. 2006.
- (7) Simon M Helfgott, et al. Stiff-person syndrome. *UpToDate* (2018).

L'ESPAI DEL RESIDENT

RESOLUCIÓ DEL CAS



Dr. Bernat Bertran

Resident de 3r any
Hospital del Mar
Barcelona

Abans de contestar les diferents preguntes que es van formular, repassarem el quadre clínic inicial: Dona de 68 anys sense antecedents rellevants que presenta:

- Tremolor de repòs i postural asimètric.
- Rigidesa generalitzada.
- Camptocòrnia.
- Clínica neuropsiquiàtrica: ansietat, atacs de pànic.
- Mala resposta a levodopa.
- Dystonia de mà dreta.
- Hiperreflexia de 4 extremitats.
- TC sense alteracions.

Amb els símptomes podem plantejar-nos els següents trastorns:

1. Atrofia multisistèmica variant parkinsonisme¹:

En contra:

- És cert que no tenim evidència clínica que la pacient presenti disfunció autonòmica (criteri imprescindible pel diagnòstic) però no s'ha avaluat si presenta alteracions asimptomàtiques.

A favor:

- Quadre progressiu en una pacient de 68 anys.
- Presenta parkinsonisme atípic donat que presenta un tremolor que no és de repòs pur, nul·la resposta a levodopa.
- Altres trets: camptocòrnia, clínica neuropsiquiàtrica sense demència, dystonia de la mà i hiperreflexia generalitzada.

2. Síndrome corticobasal²:

En contra:

- No evidència de disfunció cortical superior (apràxia, trastorn sensitiv cortical, fenomen de "alien hand").

A favor:

- Quadre progressiu en una pacient de 68 anys.
- Síndrome rígido-acinètic asimètric resistent a levo-dopa.
- Dystonia d'una extremitat.
- Tremolor de repòs i postural asimètric.

3. Malaltia de motoneurona:

Amb el quadre clínic es podria plantejar el diagnòstic d'esclerosi lateral primària a causa de la rigidesa simètrica, la dystonia i la hiperreflexia que presenta (signes de primera motoneurona) i la no resposta a levodopa. Vista la simptomatologia asimètrica es plantejaria el diagnòstic més precís de la Síndrome de Mills (variant hemiplègica progressiva de primera motoneurona). En contra del diagnòstic aniria

l'aparició de la clínica neuropsiquiàtrica.

4. Síndromes d'hiperreactivitat muscular³:

- Síndrome de la persona rígida: Compleix parcialment els criteris clínics (Dalakas et al., 2009) donat que presenta rigidesa generalitzada així com dystonia però, no obstant, no presenta espasmes musculars.

En un primer moment, cal descartar altres diagnòstics més freqüents i posteriorment, demanar un electromiograma i anticossos anti-GAD, anti-glicina (altres anticossos descrits en la síndrome de persona rígida són els anticossos anti-anfifisina, anti gefirina i anti DPPX).

- Neuromiotonia generalitzada (síndrome d'Isaacs): presenta rigidesa generalitzada que condiciona una posició corporal anòmala però, no obstant, no presenta contraccions musculars ni rampes ni pseudomiotonia. Les manifestacions neuropsiquiàtriques podrien implicar una afectació del sistema nerviós central (Síndrome de Morvan).

El quadre progressa i apareixen tetraparèsia espàstica, oftalmoplegia, disautonomia i bradipsíquia.

Les proves complementàries mostren:

- Una RMN cerebral i cervical en dos ocasions que només mostra hipersenyals pontina (FLAIR).
- Un estudi neurofisiològic que mostra activitat muscular continua en repòs.
- Un electroencefalograma que mostra encefalopatia difusa lleu-moderada.
- Una analítica amb crioglobulinèmia, anti-DNAs, ANA i Ro/La.
- Dos puncions lumbars amb bioquímica normal y sense pleocitosis.

Així doncs, presenta una progressió ràpida de la clínica d'espasticitat i s'afegeix, a part de la clínica extrapiramidal inicial, encefalopatia, afectació de tronc i del sistema autonòmic.

El diagnòstic diferencial, en aquest punt podria ésser:

1. Malaltia autoimmune del sistema nerviós central³.

Es decideix realitzar una nova punció lumbar juntament amb extracció de sèrum per tal de poder fer l'estudi d'anticossos onconeuronals i contra antígens de superfície neuronal. La principal sospita clínica és una patologia dins l'espectre de la síndrome de persona rígida i per tant, els principals anticossos

L'ESPAI DEL RESIDENT

que ens interessaven eren els anti-GAD65, anti-glicina (GlyRa1-IgC) i anti-anfifisina (tot i que poden associar-se, altres anticossos com anti-gefirina i anti-DPPX).

2. Afectació del sistema nerviós central per patologia autoimmunitària del tipus Lupus eritematós sistèmic, Sjögren.

- **Lupus eritematós sistèmic:** La pacient només complia 3 criteris de lupus i tots ells eren serològics ja que no tenia cap clínica afegida. Així doncs, es considera una possibilitat remota que un lupus asimptomàtic es presenti amb un quadre neurològic tant greu.
- **Síndrome de Sjögren:** La pacient presentava positivitat per anti-Ro/La, crioglobulines i és cert que el Sjögren pot donar lesions en substància blanca però, no obstant, no presentava cap altre clínica reumatològica afegida. Creiem que la presència d'aquests anticossos és un epifenòmen i que no són els causants del quadre clínic de la pacient.

RESULTAT DE L'ESTUDI D'ANTICOSSOS ONCONEURONALS I DE SUPERFÍCIE NEURONAL

La positivitat per anticossos anti-glicina (en sèrum) juntament amb el quadre clínic (síntomes de tronc, autonòmics i de medul·la espinal) i les proves complementàries (electromiograma amb activitat muscular continua en repòs), ressonància magnètica cerebral amb hiperintensitat pontina inespecífica i punció lumbar sense alteracions) ens fa orientar el cas com una **encefalomielitis progressiva amb rigidesa i mioclonies (PERM)**.

Aquesta síndrome es considera una variant, agressiva, en l'**espectre clínic del síndrome de persona rígida**³ i es caracteritza per la presència d'encefalomielitis, rigidesa, mioclonies i també, altres símptomes/signes com: clínica sensitiva (prurit, dolor neuropàtic), disfunció de tronc de l'encèfal (nistagmus, oftalmoparesia, disfàgia, trismus), disautonomia (hiperhidrosis, sequedat de boca, afectació d'efínters) i neuropsiquiàtrica (ansietat, trastorn obsessiu)^{4,5}.

La ressonància magnètica cerebral i de medul·la acostuma a ésser normal i la punció lumbar, freqüentment, mostra pleocitosi⁶. La prova que més aporta en el diagnòstic, a part de la presència d'anticossos, és l'**electromiograma** ja que s'acostumen a trobar contraccions espontànies

d'agonistes i antagonistes en un 70-85% dels casos (és possible que tardin en aparèixer i, per tant, es recomana repetir-lo als 3 mesos, si la sospita clínica és alta)⁶.

Així doncs, es tracta d'una malaltia autoimmunitària causada per la presència d'anticossos contra la **subunitat alfa1 del receptor de glicina (GlyR)**, principalment, tot i que també poden presentar positivitat per **anti-GAD65**. El receptor de glicina es tracta d'un canal de clor que té la funció de modular la inhibició a nivell de medul·la espinal i el tronc de l'encèfal. A part, aquest receptor també es troba expressat a les sinapsis GABAèrgiques a nivell d'hipocamp i neurones piramidals⁶.

Aquests anticossos estan, sobretot, associats al PERM però es poden trobar en el síndrome de stiff-person clàssic, epilèpsies, disautonomies i encefalitis límbica, entre d'altres⁶.

A nivell de resposta al tractament, sembla ser que, al tractar-se d'anticossos que actuen a nivell de la superfície neuronal, la positivitat d'aquests anticossos prediu una **bona resposta al tractament immunosupressor** (a diferència dels anticossos anti-GAD65 que són intracel·lulars i els més freqüents en la síndrome d'Stiff-person)⁴.

Finalment, cal tenir en compte que els pacients que presenten una síndrome d'Stiff-person o malalties del seu espectre, poden presentar una **neoplàsia oculta** (cal pensar en timoma, neoplàsia de mama, hematològica tot i que, també pot ésser de colon i pulmó), sobretot, si presenten anticossos positius per **anti-anfifisina**. És per això, que un cop diagnosticats, cal completar l'estudi amb un TC de tòrax i d'abdomen^{3,4}.

La pacient del cas clínic, un cop diagnosticada, es va realitzar despietatge de neoplàsia oculta amb un TC toraco-abdominal que no va mostrar alteracions. Tot i rebre tractament amb prednisona combinat amb immunoglobulines, plasmafèresis i rituximab, no va presentar milloria clínica i va ésser èxitus després de presentar varies infeccions⁷.

L'important d'aquest cas clínic és fer recordar l'ampli espectre clínic que poden presentar els pacients amb positivitat per anticossos anti-GAD65 i anti-glicina donat que, moltes vegades no es presenten, únicament, amb la rigidesa generalitzada i espasmes dolorosos típics de la síndrome de la persona rígida.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Faniculli A, K. Wenning G., Multiple-System Atrophy. N. Engl J Med 2015; 372: 249-63.
- (2) Grijalvo-Perez AM., Litvan I., Corticobasal Degeneration. Semin Neurol 2014; 34:160173.
- (3) Dalakas MC. Stiff person syndrome: Advances in pathogenesis and therapeutic interventions. Curr Treat Options Neurol 2009; 11:102-110.
- (4) Sarva H; Deik A., Ullah A., Severt W. Clinical Spectrum of Stiff Person Syndrome: A Review of Recent Reports.

L'ESPAI DEL RESIDENT

BIBLIOGRAFIA

Tremor and Other Hyperkinetic Movements. March 4, 2016.

- (5) Hoffmann, C., Zong, S., Mané-Damas, M., Molenaar, P., Losen, M., & Martinez-Martinez, P. (2016). Autoantibodies in Neuropsychiatric Disorders. *Antibodies*, 5(2), 9.
- (6) Dalmau J, Geis C, Graus F. Autoantibodies to Synaptic Receptors and Neuronal Cell Surface Proteins in Autoimmune Diseases of the Central Nervous System. *Physiol Rev* 2017 Apr;97(2):839-887. doi: 10.1152/physrev.00010.2016.
- (7) Bhatti A.; Gazali Z.; Recent Advances and Review on Treatment of Stiff Person Syndrome in Adults and Pediatric Patients. *Cureus* December 22, 2015; (7): e427.

EL RACÓ LITERARI



Dr. Adrià Arboix

Editor Ajunt
Servei de Neurologia
Hospital Sagrat Cor
Barcelona

JOSEP POUS I PAGÈS

De l'editorial de Josep Pous i Pagès (Figueres, 1873 - Barcelona, 1952) a *Revista de Catalunya* (publicat el 15-II-1938)

Per què ens batem els catalans

Ens batem per la Llibertat, per totes les múltiples formes de la llibertat humana. Ens batem, doncs, per la nostra llibertat d'homes; però ens batem també, i principalment, per la nostra llibertat de catalans.

Els nostres enemics són els de sempre: aquells militars de la llei de jurisdiccions i la pàtria inconsútil, que tantes vegades han parlat d'arrasar Catalunya i sembrar-la de sal; aquells bisbes sempre més decantats a servir el Cèsar que a Déu, i que el Cèsar de torn enviava a Catalunya a perseguir capellans liberals i catalanistes; els polítics que han entrebancat deliberadament totes les manifestacions de l'esperit català, que s'han oposat en tot instant que trobessin satisfacció les més mínimes aspiracions catalanes; són tota la gent del *dialectosoez* i el *hableusted cristiano*; són totes les formes i totes les varietats de l'anti-Catalunya, units en el mateix odi a l'ànima de Catalunya i la mateixa enveja de la riquesa de Catalunya.

Si aquest sinistre conglomerat de passions anticatalanes arribés a triomfar, no cal dir quin tracte ens donarien. Catalunya fóra passada a sang i a foc, la nostra potència econòmica destruïda, la nostra llengua bandejada, totes les manifestacions de la nostra cultura suprimides, els

catalans perseguits en rassa; no els socialistes, no els republicans, no els liberals solament, sinó tots els catalans i pel sol fet d'ésser catalans.

Ja ho he dit altres vegades. Però hi ha coses que no seran mai prou repetides. A les altres terres hispàniques, la gent del nostre camp es baten per la seva llibertat d'homes. Nosaltres ens batem per la nostra llibertat d'homes i de catalans; i alhora per la nostra existència. No per la nostra existència individual: per la nostra existència col·lectiva. Guanyí qui vulgui en aquesta contesa, els altres pobles hispànics continuaran essent en el fons el que eren: no hi perdran cap tret essencial de llur fesomia característica. Si nosaltres perdéssim, Catalunya passaria a ésser un nom solament, una simple expressió geogràfica. Com a poble hauria mort. Si no definitivament, perquè sembla que Catalunya tingui, com el fènix, el privilegi de renéixer de les seves cendres, i quan un hom la diria més perduda és quan es troba en els inicis d'una més triomfal resurrecció —com a mitjans del segle passat, que arriba a l'extrem de renunciar per voluntat pròpia a la forma natural d'expressió del seu pensament com a eina de cultura i és quan s'inicia de fet la seva renaixença—, si la mort de Catalunya com a poble no fos una mort definitiva, fóra un desmai de llarguíssima durada, d'anys i més anys, potser de segles. Hem de pensar que li ho prendrien tot, que la privarien sistemàticament de tot el que poguéssim mantenir el flam sagrat del seu esperit.

Josep Pous i Pagès

(*Revista de Catalunya*, febrer del 1938, número 83)

BRINDIS

Que cada flor porti una rosa i
cada rosa un perfum nou.

Tant és que sigui o no desclosa:
l'amor als ulls ja la desclou.

Pilar Cabot i Vila

(Vic, 27 de setembre de 1940 - 20 de maig de 2017)

"Un mentider és derrotat per la realitat, per a la qual no hi ha substituït; per molt gran que sigui la trama de falsedats que un mentider experimentat tingui per oferir, mai no serà prou gran, encara que compti amb l'ajuda d'ordinadors, per a encobrir la immensitat dels fets reals"

Hannah Arendt

(Filòsofa i politòloga alemanya d'origen jueu, 1906-1975)

PINZELADES "HORACIANES"

"Carpe diem"
(aprofita l'instant que fuig)

"Aurea mediocritas"
(el daurat terme mitjà)

"Beatus ille"
(feliç aquell que s'allunya dels negocis)

Horaci
(65aC-8aC)

NADAL

Nadal glaçat – Nadal ardent
d'un flamareig que el llop no entén;
Nadal adust – Nadal en flor
d'un bell Infant nat sense plor;
Nadal cruel – Nadal que riu
amb l'orb i el pobre i el captiu!
Tot era clos, tothom dormia
quan va esclafir el cant vehement;
un dels pastors, tocat pel vent,
va destriar la melodia
i va fer el crit que ens reunia:
Nadal, Nadal!

La Verge ha dit que sí al Pare.
Déu és humà, Déu és germà;
no serà mai que es digui en va
Mare de Déu i nostra Mare
a la que és Mare sense tara.
Nadal, Nadal!

Nadal encès! l'amor és trist
només per qui l'Amor no ha vist;

Nadal gemat! qui s'ofereix
a la Naixença, refloreix;

Nadal joiós! qui viu minvat
no hi morirà, si ha mai cridat
Nadal, Nadal!

Carles Riba
(1893-1959)

HISTÒRIES DE LA HISTÒRIA DE LA NEUROLOGIA CATALANA

L'interlocutor de la neurologia de Barcelona al món, i organitzador dels neuròlegs en societats: Antoni Subirana Oller

La Junta de la Societat Catalana de Neurologia celebrada el 17 d'abril de 2013, que aleshores m'honorava presidir, va resoldre, per a reconèixer els mèrits i agrair els serveis a la nostra societat mèdica així com commemorar els nostres orígens i mestres passats, d'establir els premis Artur Galceran i Granés, com a premi social a la difusió de la neurologia a Catalunya; el premi Lluís Barraquer i Roviralta com a distinció als Membres d'honor; el premi Eduard Bertran i Rubio com a distinció a la trajectòria professional i acadèmica; i el premi Antoni Subirana Oller en reconeixement a tot expresident de l'SCN per la seva tasca desinteressada al servei de l'SCN. El motiu d'aquesta darrera elecció radicava en retre homenatge i pretendre seguir l'estela de la rellevant capacitat organitzativa del Dr. Antoni Subirana.

El neuròleg Antoni Subirana Oller ha estat motiu d'una biografia escrita per la Sra. Vanessa Cisteré, el Dr. Manuel Subirana, fill seu recentment traspassat, i Dr. Miquel Balcells, a qui entrevisto per aquest butlletí:

Benvolgut Dr. Balcells, com va conèixer el Dr. Subirana?

El vaig conèixer a les Sessions de Neurologia que ell organitzava a l'Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i Balears, aleshores a la Via Laietana, als anys 60, on hi assistien els neuròlegs de Barcelona que es comptaven amb els dits de les mans: el Dr. Sales Vazquez, i el Dr. Espadaler de l'Hospital Clínic, el Dr. Eduard Tolosa Colomer, el Dr. Adolfo Ley García, el Dr. Oliveras de la Riba, el Dr. Ignasi de Gispert Cruz, el Dr. Don Belarmino Rodríguez Arias, el Dr. Lluís Barraquer, i ell mateix.

Com s'havia format Antoni Subirana?

Estudià medicina a Barcelona i es llicencià el 1926. Seguidament es va embarcar, o el van fer embarcar, com a metge en un vaixell cap a Amèrica, i va ser capità metge de la marina mercant. El 1929 va resoldre completar la seva formació mèdica i especialitzar-se en neurologia a París, a La Pitié, assistint a les darreres sessions clíniques de Babinski, i a la Sâlpêtrière de Guillaín,

així com amb el neurocirurgià el comte Thierry de Martel. Seguidament es consolidà en l'especialitat a Estrasburg, amb el Professor Barré, antic deixeble de Babinski, que li dirigí la seva tesi doctoral "El síndrome vestibulo-espinal de Barré o síndrome de desequilibrio puro" llegida el 1931. Des de llavors va mantenir molt bones relacions a França i amb neuròlegs estrangers. Els invitava a donar conferències i lliçons a l'Hospital o al Col·legi de Metges, i els hostatjava a la seva pròpia casa de l'Avinguda Diagonal 433, fins i tot a la II Guerra Mundial va atendre dos neuròlegs jueus. Era generós, espavilat i molt agradable i li van agrair. Va assistir i participar en nombrosos congressos internacionals, sinó tots.

Quina activitat assistencial va fer?

Retornat a Barcelona, el 1932, ingressà al dispensari de neurologia de l'Hospital Clínic, amb el Dr. Sales Vazquez, i el Dr. Espadaler que era el seu adjunt. Durant la guerra civil s'exilià de Catalunya a la zona nacional, a Sevilla, on dirigí el Servei de Neurologia de l'Hospital Militar de la Macarena. El 1939 es vinculà a l'equip de neurologia de l'Hospital del Sagrat Cor, i en ser destituït el seu Director, Francesc Lloret Gil, va esdevenir-ne el cap de neurologia. Hi dirigí el Servei fins el 1967 que va guanyar la plaça de director de l'Institut Neurològic Municipal en retirar-se Berlarmino Rodríguez Arias, fins el 1973 que es va jubilar. Seguí aleshores treballant a la seva consulta privada fins la seva mort el 1992.

Quines aportacions va fer a la neurologia?

Es va ocupar de gairebé tots els temes neurològics, amb esperit inquiet i treball sistemàtic, tot i que l'assistència simultània als serveis mèdics municipals de Barcelona li va permetre ampliar de manera especial els estudis sobre epilèpsia i problemes de la dominància cerebral, en relació amb els centres del llenguatge, i dels dretans i esquerrans. Dins de la clínica neurològica, va mostrar un gran interès per l'epilèpsia. Va introduir l'electroencefalografia a Catalunya i a Espanya. Va

HISTÒRIES DE LA HISTÒRIA DE LA NEUROLOGIA CATALANA

realitzar els primers estudis i va instal·lar, amb el Dr. Oller Daurella, el 1946, el primer aparell multicanal de Electroencefalografia a Espanya i va publicar en 1946 la "Importància de la Electroencefalografia en el diagnòstic, pronòstic i control terapèutic de l'epilèpsia" (revista de Medicina Clínica). En aquest article s'estudien els cent primers pacients comicials electroencefalografiats amb el primer aparell de electroencefalografia de dos canals, que havia portat d'Estats Units. En aquesta publicació, es va reproduir la primera descàrrega de punta ona a 3 Hz registrada a Espanya en un pacient afecte d'absències típiques de petit mal.

Què en destacaria de la seva activitat?

El més important, és haver aconseguit portar a Barcelona, i presidir, el X Congrés Internacional de Neurologia, el 1973.

Antoni Subirana, era l'únic neuròleg espanyol conegut fora d'Espanya. Tenia a més una especial traça d'establir bones relacions. Per exemple, arran d'un bescanvi d'habitacions d'hotel per canviar-se banyera per dutxa, va motivar es guanyés l'amistat del President de la World Federation of Neurology, MacDonald Critchley, i aquella amistat, sens

dubte, va facilitar el nomenament de Barcelona com a seu per al congrés. També tenia bones relacions dins el país, per exemple amb l'alcalde Porcioles, que ho van facilitar.

Era molt inquiet i organitzador. Fou un dels fundadors de la Asociación de Oto-Neuro-Oftalmología el 1932, i, juntament amb els Drs. Barraquer Ferré i Bel-larmino Rodríguez Arias fundaren el 1949, a Barcelona, la Sociedad Española de Neurología. Va ser el tercer President de la SEN. Va crear juntament amb el Dr. Obrador el Grupo de Electroencefalografía el 1950, després Sociedad Española de Electroencefalografía que esdevindria Sociedad Española de Neurofisiología, i la Liga Española contra la Epilepsia.

Va ser nomenat acadèmic corresponent de la Reial Academia de Medicina de Sevilla l'any 1944, i el 1964 elegit acadèmic numerari de la Reial Acadèmia de Medicina de Barcelona, ingressant amb el discurs d'ingrés: La epilepsia como problema social. Va rebre nombroses distincions: Comanador de l'Ordre d'Isabel la Catòlica, Cavaller de la Legió d'Honor i Cavaller de l'Ordre de Salut Pública de França, i Gran Creu de l'Ordre Civil de Sanitat en reconeixement a la seva tasca d'investigació al front de l'Institut Neurològic Municipal.

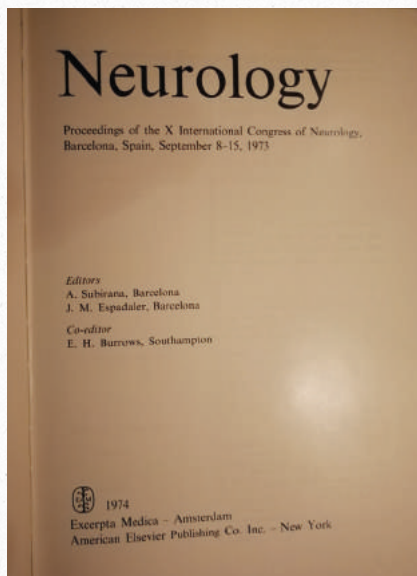


Figura 1. Proceedings of the X International Congress of Neurology, Barcelona, Spain, Spetember 8-15, 1973.

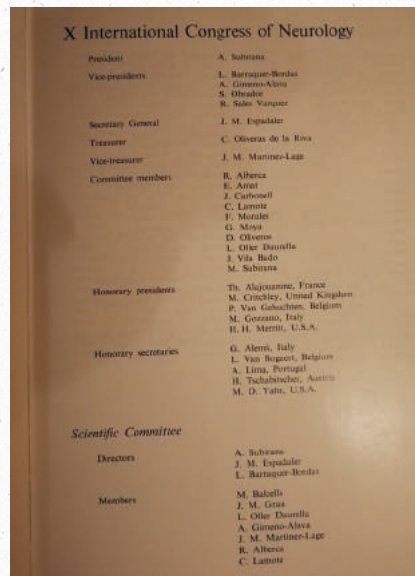


Figura 2. Proceedings of the X International Congress of Neurology, Barcelona, Spain, Spetember 8-15, 1973.

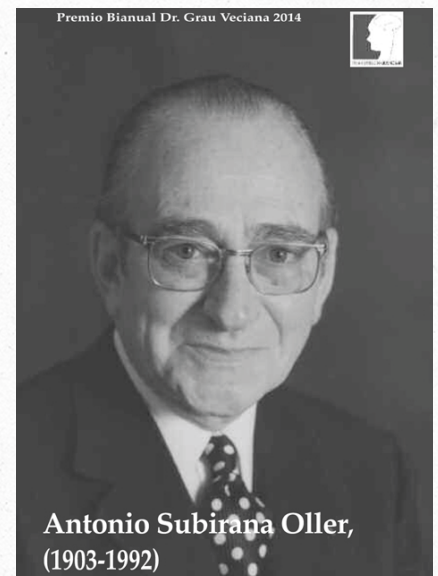


Figura 3. Miquel Balcells, Manuel Subirana, Vanessa Cisteré. Antonio Subirana Oller (1903-1992). El pragmatismo de la neurología. Ediciones SEN. Madrid 2015.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Miquel Balcells, Manuel Subirana, Vanessa Cisteré. Antonio Subirana Oller (1903-1992). El pragmatismo de la neurología. Ediciones SEN. Madrid 2015.

Dr. Oriol de Fàbregues

Neuròleg
Hospital Universitari Vall d'Hebron
Barcelona
Subdirector del Museo-Archivo
Històric SEN



EL CATALÀ NEUROLÒGIC ÉS FÀCIL



Sra. M. Antònia Julià Berruezo

Àrea de Projectes Terminològics
Centre de Terminologia Termcat
Barcelona

Noves normes ortogràfiques IEC

Com s'han d'escriure els termes de la neurologia, d'acord amb les noves normes ortogràfiques de la llengua catalana? (II)

Com a continuació de l'article publicat en el número anterior de la revista, proseguim amb l'exposició dels canvis que han comportat les noves normes ortogràfiques de l'Institut d'Estudis Catalans (IEC), publicades l'octubre de 2016.

Recordem els tres primers punts, tractats en l'article previ i continuem després amb els punts restants:

1. Grafia dels mots prefixats i compostos amb el segon formant començat per *r*.
2. Reducció de la llista de mots amb accent diacrític
3. Supressió de la dièresi en els derivats cultes acabats en el sufix *-al*.

4. Ús del guionet en mots compostos i prefixats.

Aglutinació (sense guionet)

S'escriuen aglutinats i sense guionet expressions nominals lexicalitzades com un/una *sensepapers*, un/una *sensellar*, una *contrarellotge* (però amb guionet *déu-n'hi-do* i *cotó-en-pèl*, perquè tenen un accent gràfic en el primer component), i altres compostos com, per exemple, *corimori*, a *matadegolla* o *clocpiu*.

Guionet

- S'escriu un guionet quan el prefix precedeix un sintagma (**exdirectora general* passa a ser *ex-directora general*, i **viceprimer ministre*, *vice-primer ministre*).
- En canvi, en els conjunts formats per un substantiu o un adjectiu precedits de l'adverbi *no*, s'escriu un guionet únicament en els casos lexicalitzats (per exemple, el *no-alineament* o la *no-violència*, però la *no confessionalitat d'un estat*).
- Finalment, s'avalua l'ús discrecional del guionet en casos d'homonímia (*co-rector*, *ex-portador*, si cal diferenciar-los de *corrector* o *exportador*) o

per a evitar grafies detonants (*ex-exiliat*, *ex-xa*, en comptes de *exexiliat* o *exxa*).

5. Grafia dels mots compostos i prefixats amb el segon formant començat per *s* seguida de consonant.

En aquesta tipologia de mots compostos, s'hi escriu una *e* quan el segon formant coincideix formalment i semànticament amb un mot català: *arterioesclerosi* (*esclerosi*), *electroestàtic* (*estàtic*), *mieloespasme* (*espasme*), *mioestèsia* (*estèsia*), *neuroesquelètic* (*esquelètic*); però, en canvi, *encefaloscòpia*, *microscòpic*, *termòstat*, *ventriculostomia*... I també s'escriu *atmosfera* perquè es considera una grafia molt consolidada.

6. Canvis en mots esparsos.

Com a curiositat, a banda d'aquests canvis, s'ha fixat l'ortografia de mots que han entrat recentment en el DIEC, com *aiatol·là*, *blog* o *cànnabis*. En l'exemplificació, s'han volgut fet visibles alguns mots i expressions de grafia vacil·lant que encara no recull el DIEC. És el cas d'alguns mots patrimonials com *brunz*, *cotó-en-pèl*, *menyestimar* o *xep-a-xep*; de locucions com d'*arrapa-i-fuig* o *can penja-i-despenja*; d'alguns manlleus d'ús freqüent com *aiguagim*, *fitnes*, *gòspel*, *gruyère*, *jacuzzi*, *kebab*, *off the record* o *sushi*.

Cal que feu una atenció especial a les noves normes ortogràfiques, perquè, com deveu haver observat, hi ha molts termes de l'àmbit de la medicina, i concretament de la neurologia, que en resulten afectats. En cas de dubte, podeu consultar el nou **Diccionari enciclopèdic de medicina (DEMCAT)** en línia o el **Cercaterm**, el cercador de fitxes terminològiques del TERMCAT.

Com ja sabeu, la nostra voluntat és resoldre els vostres dubtes terminològics relacionats amb termes de la neurologia o d'altres àmbits afins de les ciències de la salut. Qualsevol comentari o pregunta que ens vulgueu fer arribar serà benvingut (informacio@termcat.cat).

REpte EN IMATGE CLÍNICA

Solució al Repte en imatge clínica del butlletí 36



Dr. Jaume Capellades Font

Unitat de Neuroradiologia
Servei de Radiologia
Hospital del Mar
Barcelona



Dr. Miguel Ley Nacher

Unitat d'Epilèpsia
Servei de Neurologia
Hospital del Mar
Barcelona

La solució al Repte en imatge clínica del Butlletí 36, sortirà publicada al següent número, juntament amb la solució dels dos casos presentats en aquesta edició.

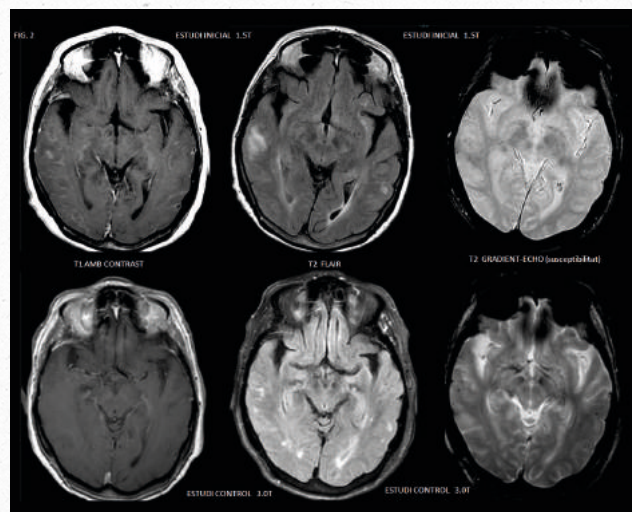
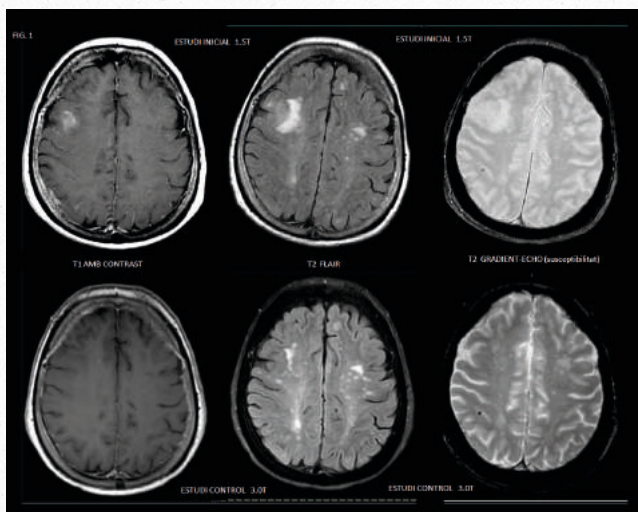
Perquè tingueu el cas present, us en fem un recordatori.

Recordatori del Repte en imatge clínica del butlletí 36

Dona de 81 anys, destra, amb antecedents d'hipertensió arterial, hipercolesterolèmia, síndrome depressiva i osteoporosi. És avaluada per primera vegada en 2017 per sospita síncope convulsius en el context d'un bloqueig bifascicular. Durant el seu ingrés en Cardiologia un interrogatori dirigit permet concloure a favor d'una etiologia epilèptica dels episodis. Semiólogia de crisi: clònies focals d'extremitat superior esquerra > desconexió del medi > evolució tònic-clònica bilateral. Síndrome confusional postictal: somnolència, confusió, amnèsia.

S'objectiven episodis en la telemetria cardiològica que no associen alteracions electrocardiogràfiques sobreafegides a les basals. Es realitza electroencefalograma que mostra alentiment bitemporal sense activitat epilèptica sobreafegida. Es sol·liciten el TAC i la RMN a mostrar. Es realitza punció lumbar que mostra 0 cèl·lules nucleades, proteïnes i glucosa normals. Es cursa citologia de LCR que no mostra cèl·lules cancerígenes. En tractament amb LEV i corticoides la pacient mostra una bona evolució clínica i és donada d'alta. En consultes es realitza RMN de control.

FIGURA 1 i 2



Filera superior estudi inicial realitzat en equip de 1,5T. Filera inferior control als 6 mesos realitzat en equip de 3,0T.

Columna esquerra T1 amb contrast.

Columna central T2 FLAIR.

Columna dreta T2 gradient echo.

A l'estudi inicials detecten múltiples hiperintensitats de substància blanca amb inici de confluència (leucoaraiosi moderada), diversos focus hiperintensos FLAIR amb morfologia digitiforme suggestius de edema vasogènic, captacions leptomeníngies, una captació pseudonodular i una microhemorràgia crònica. Al control han desaparegut espontàniament les captacions i els focus de edema i han aparegut noves microhemorràgies cròniques.

REpte EN IMATGE CLÍNICA

Presentació del cas 1



Dra. Carmen Montejo

Servei de Neurologia
Secció de Proves Funcionals del
Sistema Nerviós
Hospital Clínic
Barcelona



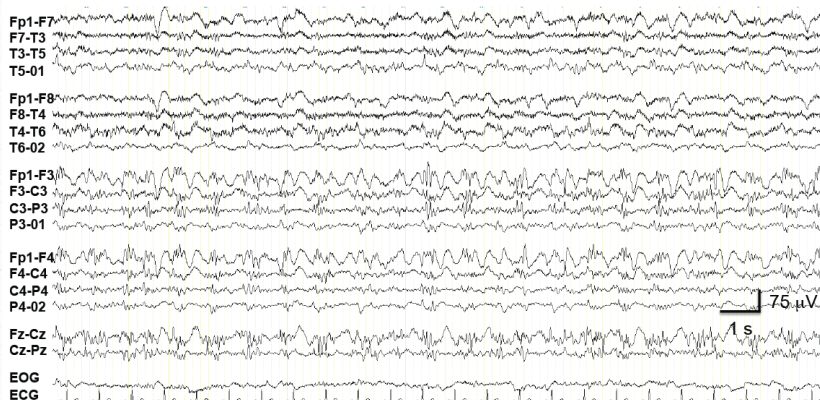
Dr. Carles Gaig

Servei de Neurologia
Secció de Proves Funcionals del
Sistema Nerviós
Hospital Clínic
Barcelona

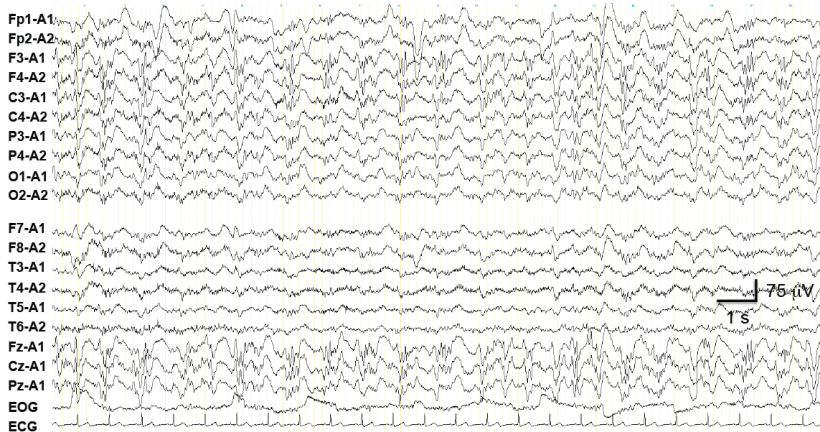
Dona de 70 anys que ingressa de forma programada per a una cirurgia de resecció d'un node pulmonar i que 24 hores després de la cirurgia presenta una crisi convulsiva tònico-clònica generalitzada autolimitada i posteriorment un estat confusional prolongat de més de 12 hores de duració. La pacient és ex-fumadora i té antecedents d'hipertensió arterial, síndrome ansiosa-depressiva, fibromiàlgia i adenocarcinoma de pulmó de cèl·lules no petites amb una lobectomia l'any 2008. Rep tractament amb pregabalina, duloxetina, mirtazapina, diltiazem, alprazolam, omeprazol i enalapril. Una analítica

mostra una elevació de la proteïna-C reactiva de 16,7 mg/dL (normal: <1.0 mg/dL), amb neutrofilia de 75,4% sense leucocitosis i una hiponatrèmia lleu de 130 mEq/L (normal: 135-145 mEq/L). Un TC cranial mostra una leucaraiosi lleu sense altres alteracions. Tot i iniciar-se levitiracetam 500 mg/12h endovenós la pacient presenta un nivell de consciència fluctuant amb somnolència i episodis freqüents de minuts de durada en els que està mutista, sense respondre a estímuls verbals, tot i que segueix amb la mirada al examinador i al dolor retira de forma similar les quatre extremitats. Es sol·licita un electroencefalograma.

A. Muntatge bipolar



B. Muntatge referencial (referència a aurícula ipsilateral)



EOG: electro-oculograma; ECG: electrocardiograma

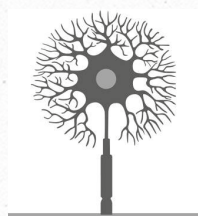
REpte EN IMATGE CLÍNICA

Presentació del cas 2



Dr. Tomàs Xuclà

Resident de 3r any
Servei de Neurologia
Hospital de la Santa Creu i Sant
Pau
Barcelona



Dr. Jesús Pérez

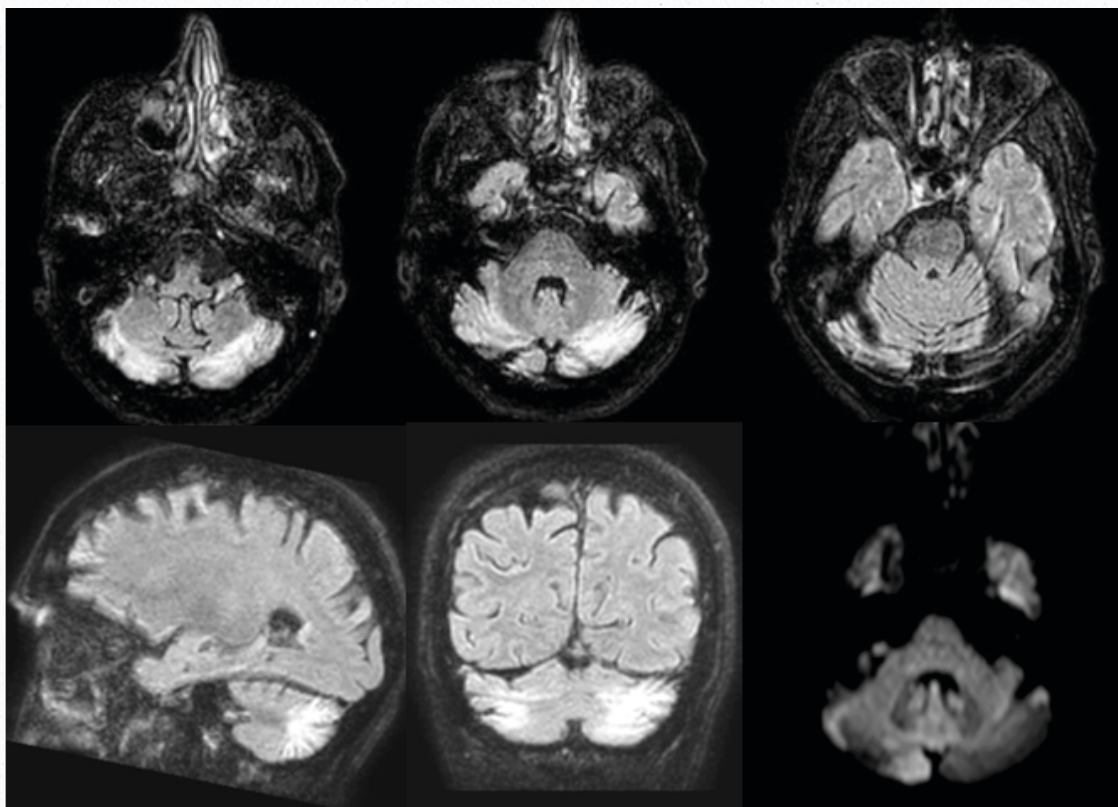
Adjunt Unitat Trastorns Moviment
Servei de Neurologia
Hospital de la Santa Creu i Sant
Pau
Barcelona

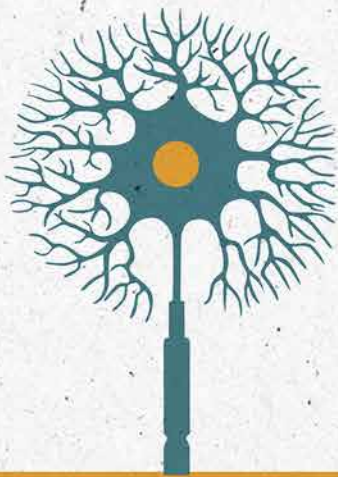
Es tracta d'una dona de 77 anys amb antecedents de HTA, DM2 i un ingrés 5 anys abans per una crisi epilèptica tónico-clònica generalitzada aïllada que es va orientar com a secundària a hipomagnèsèmia, sense troballes en l'estudi ni medicació antiepilèptica a l'alta.

Consulta per quadre de 3 dies d'evolució de mareig i vòmits. Durant la seva estada a urgències presenta una crisi comicial epilèptica tónico-clònica generalitzada i s'inicia medicació amb levetiracetam. Es realitza el TC cranial

que s'informa de infart en territori de PICA bilateral. Es decideix ingressar a la pacient a planta de Neurologia per completar estudi. A l'exploració destaca una disàrtria lleu, nistagme en totes les direccions de la mirada, dismetria bilateral a les proves dit-nas i taló-genoll i marxa inestable amb augment de la base de sustentació i tendència a la retropulsió.

Posteriorment, durant l'ingrés a neurologia, es completa l'estudi amb RMN cerebral.





Societat Catalana de Neurologia

FUNDACIÓ SCN

c/ Calvet 30, 08021 Barcelona

Telèfon: 93 201 75 71 | scn@suportserveis.com

www.scn.cat