

# Neurologia Catalana

Butlletí  
de la Societat  
Catalana de  
Neurologia

## SUMARI

1. Temes d'actualitat
2. El racó dels residents
3. L'Espai dels pacients
4. Neurologia Catalana al món
5. Entrevista
6. L'Agenda
7. El mirador

## MEMBRES D'HONOR

Dr. Josep M<sup>a</sup> Aragonès, Dr. Lluís Barraquer,  
Dr. Emili Fernández-Álvarez, Dr. Josep M<sup>a</sup> Grau,  
Dr. Vladimir Hachinski, Dr. Jun Kimura, Dr. Romà  
Massot, Dr. Lluís Montserrat, Dr. Joan Obach,  
Dr. Carlos Oliveras de la Riva, Dr. Jaume Peres  
Serra, Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Ciril Rozman,  
Dr. Feliu Titus

## JUNTA

President	Dr. Alexandre Gironell
Vicepresident	Dr. Adrià Arboix
Secretari	Dr. Lluís Ramió
Tresorer	Dr. Mariano Huerta
Vocals	Dra. Neus Fabregat Dr. Xavier Ustrell

EDITOR BUTLLETÍ: Alexandre Gironell

SECRETARIA Suport Serveis, Calvet, 30, 08021  
Barcelona, Tel.: 932017571, Fax: 932019789,  
Correu-e: scn@suportserveis.com



Societat Catalana  
de Neurologia



L'Acadèmia

FUNDACIÓ ACADEMIA DE CIÈNCIES MÈDIQUES  
I DE LA SALUT DE CATALUNYA I DE BALEARIS



Junta SCN any 2007 (sortint)

**TEMES D'ACTUALITAT**

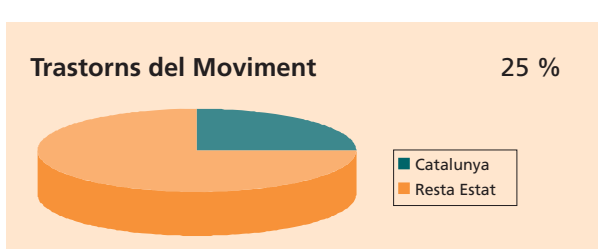
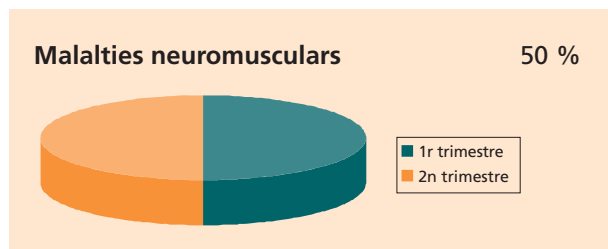
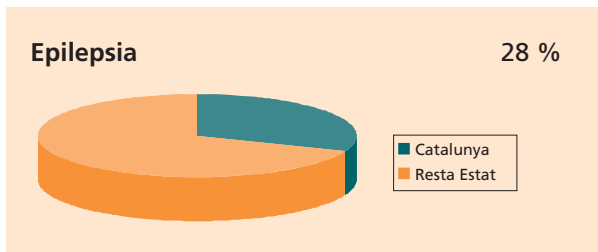
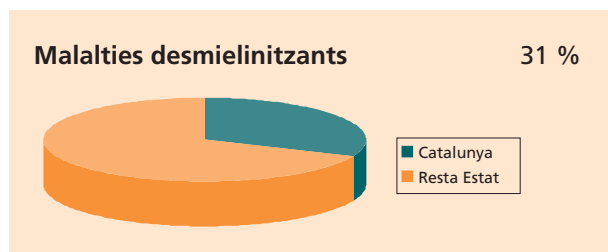
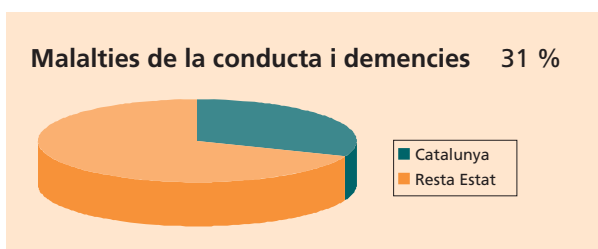
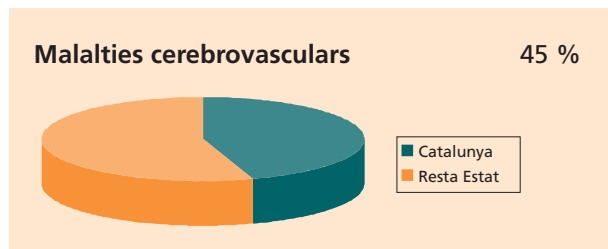
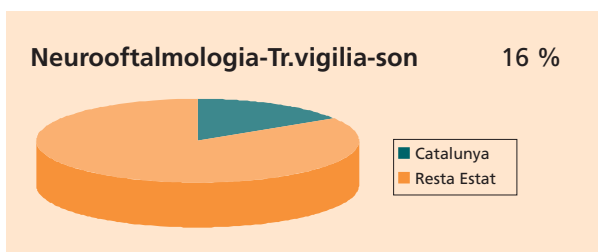
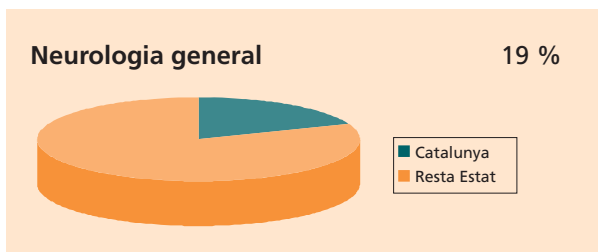
**APORTACIÓ DE LA NEUROLOGIA CATALANA A LA LIX REUNIÓ ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA (2007)**

El proppassat mes de novembre de 2007 es va celebrar, com és habitual, la reunió anual de la Sociedad Española de Neurología a Barcelona. Tothom sap que el fet que es celebri a Barcelona fa que aquesta reunió suposi una autèntica reunió de la neurologia catalana (així sí, en idioma castellà), i la gran majoria de neuròlegs del país hi participen d'una manera o una altra.

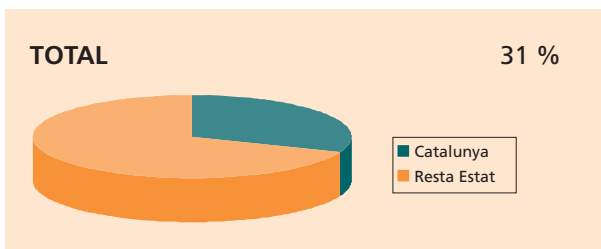
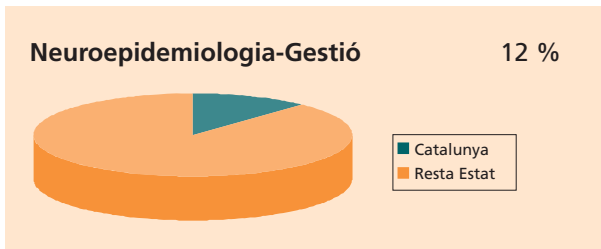
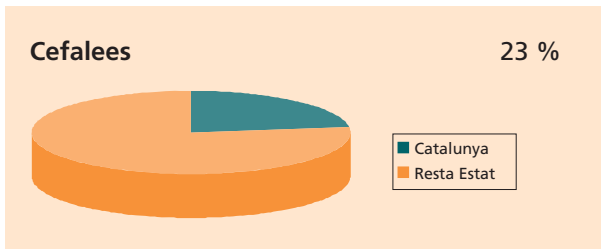
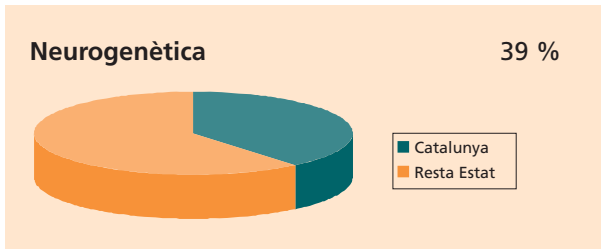
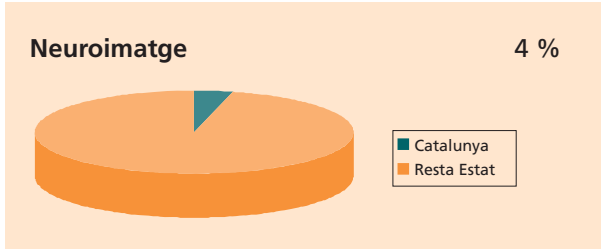
Hem efectuat una breu descripció quantitativa de la participació de neuròlegs que treballen en centres de Catalunya en aquesta edició. Bàsicament s'han avaluat totes les comunicacions científiques ja sigui presentacions orals o pòsters.

En total, el percentatge de comunicacions científiques fetes per neuròlegs del país ha estat d'un 31 %. Per subespecialitats, destaquen la patologia neuromuscular, on les comunicacions representen un 50 % i la patologia cerebrovascular amb un 45 %. Vegeu els gràfics.

Es tracta del primer estudi quantitatiu de participació de la neurologia catalana en la reunió anual de la SEN. Aquí queda, doncs, per a futures comparacions i anàlisis.



## TEMES D'ACTUALITAT



## EL RACÓ DELS RESIDENTS

# DISCUSSIÓ CAS CLÍNIC ANTERIOR EPISODIS PAROXÍSTICS

Sara Llufríu, Sergio Amaro, Víctor Obach  
Servei de Neurologia  
Hospital Clínic Barcelona

**Home de 36 anys que consulta el juliol del 2007 per episodis paroxístmics d'hemicós dret.**

Refereix antecedents familiars de migranya amb aura en la mare i epilèpsia en un germà des de la infància fins als 12 anys i antecedents personals de tabaquisme, hipertensió i migranya sense aura que tracta amb AINE.

Es tracta d'un home jove que presenta episodis repetitius no estereotipats de focalitat neurològica de curta durada, amb afectació inicialment sensitiva corporal dreta però també motora dreta i de llenguatge. Presenta una lesió isquèmica corticosubcortical parietal esquerra aguda i altres cròniques inespecífiques de predomini a l'hemisferi esquerre. Per a la discussió del cas ens centrarem en les possibles etiologies d'íctus en gent jove i en els mecanismes fisiopatològics més probables causals de la clínica.

En el pacient jove les causes cardioembòliques i les inhabituals suposen més de la meitat de totes, i dintre de les inhabituals, la vasculopatia no ateroscleròtica, els trastorns hematològics i les malalties autoimmunes són les principals causes a tenir en compte (1-2) (vegeu taula 1).

La forma de presentació clínica no suggereix un mecanisme cardioembòlic i es confirma per la normalitat de l'estudi ecocardiogràfic.

Mitjançant les proves complementàries realitzades durant el primer ingrés, altres possibles causes d'íctus han estat descartades. L'estudi hematològic i l'estudi de trombofílies no van mostrar dades patològiques. Únicament es va trobar un lleuger augment del fibrinogen sense altres elements analítics ni clínics que fessin sospitar en un procés procoagulant o una coagulació intravascular disseminada.

Entre els estats d'hipercoagulabilitat, s'ha de tenir en compte en gent jove per la seva freqüència la síndrome antifosfolípídica, que pot provocar tant trombosi del sistema venós com arterial. Es possible que la determinació d'anticossos anticardiolipídics i anticoagulant lúpic sigui negativa temporalment a la fase aguda d'un íctus però en el nostre pacient pensem que el fet de no tenir antecedents de trombosi i que la clínica neurològica sempre es dona en un mateix hemisferi no dona suport a aquest diagnòstic.

El pacient no ha presentat clínica febril ni evidència analítica en sang perifèrica o en líquid cefaloraquídi

d'activitat inflamatòria aguda o d'infecció que fes pensar que aquesta és la causa de l'íctus. Nogensmenys, s'ha descartat el VIH i sífilis mitjançant serologies en sang.

Pensem que hagués estat interessant la determinació de tòxics per descartar el consum de drogues simpaticomimètiques com cocaïna o amfetamines, tot i que la repetició unilateral dels símptomes, inclús després de diversos dies d'ingrés hospitalari, fa pensar en que el consum agut no és la causa de la isquèmia cerebral. Un consum crònic d'aquestes drogues pot donar l'aparició d'una vasculopatia que sí podia haver estat relacionada amb la clínica actual del pacient. L'absència d'aquesta dada per l'anamnesi fa poc probable aquesta causa.

Algunes de les possibles etiologies poden descartar-se per l'exploració clínica cutània: la síndrome d'Sneddon, que requereix per al seu diagnòstic que el pacient presenti livedo reticular; la neurofibromatosis (malaltia autosòmica dominant) que té com a característica clínica principal la presència de lesions cutànies com les "taques cafè amb llet", els neurofibromes i taques en aixelles o engonals; o la malaltia de Behçet (pot produir neurobehçet o afectació del sistema vascular) en què els malalts presenten úlceres orals o genitals. També la malaltia de Fabry (malaltia hereditària lligada al X que afecta al metabolisme glicoesfingolipídic) s'associa a lesions cutànies característiques (angioqueratomes) així com febre, acroparestèsies, episodis de dolor en mans o peus, opacitats corneals i lenticulars, hipohidrosi i disfunció renal o cardíaca. Igualment, l'absència a l'exploració de malformacions vasculares cutànies o a mucoses fan poc probable la presència d'una malaltia de Rendu-Osler.

En la síndrome de Marfan, el fenotipus del pacient és característic, amb alçada elevada, extremitats llargues, ectòpia lentis, a més de presentar freqüentment com a dades radiològiques o antecedents dilatació o dissecció de l'aorta ascendent. En el pseudoxantoma elasticum existeix afectació cutània, ocular, cardíaca i alteracions vasculares característiques.

Altres patologies que pensem que queden descartades per les característiques del malalt són la malaltia de Bùrger, que ocasiona principalment isquèmia distal d'extremitats en pacients joves, amb infreqüent afectació del sistema nerviós central. En la malaltia de Moya-Moya es dona una obliteració progressiva bilateral (rarament unilateral) de grans artèries cerebrals que són reemplaçades per un enreixat de petites col·laterals, que recorden la imatge de fum a l'arteriografia.

## EL RACÓ DELS RESIDENTS

### DISCUSSIÓ CAS CLÍNIC ANTERIOR EPISODIS PAROXÍSTICS

S'acostuma a presentar en forma d'infarts recurrents o AIT de repetició, amb lesions isquèmiques habitualment en zones fronteriformes entre grans artèries. És poc probable que sigui la causa de l'íctus en aquest pacient donada la unilateralitat i la topografia (artèria pial) de l'afectació vascular.

En les malalties sistèmiques, com el lupus eritematós sistèmic, s'acostuma a trobar simptomatologia o signes d'afectació multiorgànica i dades biològiques característiques. En aquest cas la normalitat de l'estudi analític immunològic (ANA i antiDNA negatius) i de l'anàlisi general (sense evidència d'anèmia hemolítica, leucopènia, limfopènia ni trombocitopènia) no orientarien cap a patologia inflamatòria sistèmica. Fins i tot, en el 75% de pacients amb LES es troben alteracions cardíaques, principalment valvulars, una troballa que no ha aparegut en l'ecocardiograma del pacient. Igualment, en aquest cas no hi ha signes ni símptomes que orientin cap a altres patologies sistèmiques com la panarteritis nodosa (livedo reticularis, polineuropatia/mononeuritis, augment de BUN o creatinina), la síndrome de Churg-Strauss (asma, febre i hiper eosinofília, amb ANCA positius) o la malaltia de Takayasu (simptomatologia predominant d'isquèmia d'extremitats, asimetria de polsos a l'exploració i hipertensió arterial).

Quant a la possibilitat que presentés una vasculitis aïllada del sistema nerviós central, el pacient no havia referit cefalàlgia i l'estudi del LCR va resultar normal, la qual cosa no dóna suport a aquest diagnòstic; desconeixem si es va administrar contrast durant la ressonància, ja que la presència de lesions captants és freqüent en aquests casos. De totes maneres, les troballes característiques apareixen a l'angiografia (no va realitzar-se), en forma d'estenosis multifocals. En cas de dubte en ocasions és necessària la biòpsia leptomenígea o de parènquima. En el cas que ens escau, la clínica és recurrent en el mateix hemisferi el que fa poc probable aquesta entitat característicament multifocal (3).

Sense clars antecedents familiars d'íctus pensem que és poc probable que es tracti d'un cas de CADASIL o MELAS. En el CADASIL hi pot haver cefalàlgia de tipus migranyós, però les imatges de la RM solen ser característiques, amb afectació temporal predominant i leucoencefalopatia marcada. El MELAS podria sospitar-se per antecedents en un germà d'epilèpsia i migranya en el pacient, però com que es tracta d'una malaltia mitocondrial s'acompanya habitualment d'una altra simptomatologia com miopatia, i afectació ocular i auditiva, no present en el cas actual. Els episodis clínics

solen ser recurrents i de focalitat canviant; la RM també es característica i poden aparèixer lesions "stroke-like" que acostumen a ser reversibles.

El pacient és migranyós però la clínica neurològica és molt brusca i breu (en infart migranyós es considera que la clínica ha de durar 7 dies) es repeteix diverses ocasions al dia i no s'ha acompanyat de mal de cap. El quadre focal mai no s'havia presentat prèviament durant els episodis migranyosos i probablement hi ha una causa no migranyosa que expliqui l'íctus; per tot això no compleix criteris diagnòstics d'infart migranyós (4). No tenim dades del moment en què es va realitzar l'SPECT cerebral, que va ser normal, i en casos de migranya pot mostrar zones d'hipervascularització. D'una altra banda no hi ha història de consum de triptans o ergotamínics que en pacients d'alt risc, hipertens i fumador com és el cas, poden facilitar l'íctus.

L'infart venós presenta habitualment una clínica acompanyant de mal de cap i la focalitat neurològica sol ser persistent, excepte si apareixen crisis epilèptiques. En aquest cas, a part de la clínica, la neuroimatge que mostra un infart en territori arterial de branca pial tampoc no és suggestiva d'etiologia venosa.

La clau pel diagnòstic del pacient és tenir en compte que la simptomatologia repetitiva no estereotipada amb una afectació sensitiva desproporcionada dreta, la posterior aparició de clínica motora dreta i de llenguatge suggereix una afectació exclusiva de l'hemisferi cerebral esquerre. La neuroimatge mostra una lesió isquèmica aguda parietal esquerra i altres puntiformes cròniques en el territori de l'arteria cerebral mitja esquerra. Per tant, s'ha de pensar en primer lloc en una patologia de l'arbre arterial carotídi extra o intracranial. Seria important saber si els episodis apareixen coincidint amb canvis hemodinàmics o posturals que traduirien la presència d'una estenosi arterial significativa associada a la hiperviscositat de la hiperfibrinogèmia. L'estudi per eco doppler dels troncs supraoàrtics no va mostrar cap estenosi significativa però generalment és una exploració que visualitza els segments més pròxims al bulb carotídi i caròtida interna proximal. No es pot, per tant, descartar l'existència d'una patologia de la caròtida interna més distal com la presència d'una dissecció o d'un pseudoaneurisme. També s'ha de considerar la possibilitat que existeixi una patologia arterial intracranial. Així, l'alteració probablement estarà localitzada a nivell del sífo carotídi o de l'arteria cerebral mitjana esquerra, en forma de

## EL RACÓ DELS RESIDENTS

### DISCUSSIÓ CAS CLÍNIC ANTERIOR EPISODIS PAROXÍSTICS

lesió focal probablement estenòtica, que pot tenir diverses causes.

Una possibilitat etiològica és l'aterosclerosi intracranial de gran vas tenint en compte que el pacient és fumador i hipertens, encara que és poc habitual en pacients joves i sense malaltia ateroscleròtica extracranial (5). Es tracta d'una entitat amb un risc de recurrència isquèmica alta malgrat el tractament mèdic òptim (38% segons l'estudi GESICA als 2 anys de seguiment (6); 22% de risc d'ictus en estenosis de territori posterior a l'any de seguiment segons l'estudi WASID (7), sobretot amb aquells casos amb estenosis que provoquen clínica hemodinàmica significativa. Per a l'estudi d'aquesta patologia pot realitzar-se doppler transcranial, angiressonància intracranial, angio-TAC, encara que el procediment més sensible per a la seva detecció és l'arteriografia. En aquest cas, la resposta clínica inicial amb l'inici del tractament anticoagulant va a favor d'aquesta hipòtesi diagnòstica.

Una altra possibilitat, tractant-se d'un pacient jove, és la dissecció arterial intracranial. Habitualment aquesta patologia comprèn el territori carotídi extracranial, mentre que els vasos intracranials i les artèries vertebrales es veuen menys freqüentment afectes. Les disseccions intracranials s'associen freqüentment a hemorràgia subaracnoidea focal deguda al fet que la paret és prima. La causa més freqüent de dissecció arterial al coll és la història de traumatisme, encara que hi ha altres etiologies que afecten l'estructura de la paret arterial com ara la displàsia fibromuscular, les malalties del teixit connectiu, la síndrome de Marfan, d'Ehlers-Danlos tipus IV, l'osteogènesi imperfecta o el pseudoaxantoma elasticum. A part de les dades de l'exploració clínica, es pot obtenir evidència indirecta d'aquestes infreqüents patologies a través de l'anormalitat o dèficit d'elastina o fibrilina en fibroblastes dèrmics cultivats i la presència de disseccions en múltiples vasos. L'estudi principal és mitjançant arteriografia, que en disseccions d'artèries intracranials és poc específica i sol objectivar segments d'estenosi (en algunes ocasions juntament amb irregularitats de la llum o zones de dilatació) o oclusió. D'altra banda, no s'ha d'oblidar que l'antecedent de migranya s'ha associat al risc de dissecció arterial en estudis epidemiològics.

També hi podria haver una displàsia fibromuscular amb afectació intracranial i també de l'única artèria renal que té el pacient. El doppler de l'artèria renal va ser normal, però podria no evidenciar un arrosariament de l'artèria amb estenosi més distal que podria justificar la presència d'una hipertensió vasculorenal.

Una altra causa podria ser la presència d'un aneurisma o pseudoaneurisma parcialment trombositat que provoqués embòlies distals per material del sac aneurismàtic.

La ressonància magnètica realitzada ja hauria evidenciat la seva presència.

Infreqüentment la infecció per virus herpes zòster de la branca oftàlmica del nervi trigemin pot anar seguida d'una afectació inflamatòria postinfecciosa. En pacients immunocompetents es pot veure vasculopatia unifocal o multifocal predominant en el segment proximal de l'artèria cerebral mitjana, setmanes o mesos després de la infecció herpètica, en ocasions sense haver estat acompanyada de vesícules. Es pot diagnosticar mitjançant la determinació d'anticossos antiviral varicel·la zòster en líquid cefaloraquídi. En el pacient no hi ha antecedent de dolor trigeminal ni lesions vesiculososes prèvies, però això no descarta aquesta possibilitat; la determinació d'anticossos en LCR o la realització d'estudis amb PCR haurien ajudat a descartar aquesta etiologia (8).

En conclusió, pensem que la clínica i l'infart cerebral són secundaris a una lesió focal a nivell distal de l'artèria caròtida interna o de l'artèria cerebral mitjana esquerra, que pot ser secundària a una d'aquestes causes segons ordre descendent de freqüència: dissecció arterial, ateromatosis intracranial, o vasculopatia focal postinfecció per virus d'herpes zòster. La prova diagnòstica per a l'estudi de l'arbre intracranial més sensible i específica és l'arteriografia, tot i que la realització d'un doppler transcranial i una prova d'imatge no invasiva com una angio-RMN arterial intracranial o un angio-TC, juntament amb una ressonància utilitzant seqüències de supressió de greix per veure un hematoma de la paret arterial, podrien ser suficients.

#### REFERÈNCIES

1. Stroke: pathophysiology, diagnosis and management. Autors: Henry JM Barnett et al. New York: Churchill Livingstone 1998. 3ª Edició.
2. Uncommon causes of stroke. Autors: Julien Bogousslavsky, Louis R. Caplan. Cambridge University Press. 2001
1. Calabrese LH. Vasculitis of the central nervous system. *Rheum Dis Clin North Am* 1995; 21(4):1059-76.
2. Practical pain management. David Tollison, John R. Satterthwaite, Joseph W. Tollison. Medical 2002. Pàg. 348.
3. Akins P, Pilgram T, Cross, Moran C. Natural history of stenosis from intracranial atherosclerosis by serial angiography. *Stroke* 1998; 29:433-438.
4. Mazighi M, Tanasescu R, Ducrocq X, Vicaut E, Bracard S, Houdart E, Woimant F. Prospective study of symptomatic atherothrombotic intracranial stenoses: the GESICA study. *Neurology* 2006 Apr 25;66(8):1187-91.
5. Prognosis of patients with symptomatic vertebral or basilar artery stenosis. The Warfarin-Aspirin Symptomatic Intracranial Disease (WASID) Study Group. *Stroke* 1998 Jul; 29(7):1389-92.
6. Gilden D. Varicella zoster virus and central nervous system syndromes. *Herpes* 2004 Jun 11; Suppl 2:89A-94A.

## EL RACÓ DELS RESIDENTS

### DISCUSSIÓ CAS CLÍNIC ANTERIOR EPISODIS PAROXÍSTICS

#### TAULA 1

#### CAUSES D'ICTUS EN PACIENTS JOVES:

##### 1. Arteriosclerosi

##### 2. Vasculopatia no inflamatòria:

Dissecció arterial  
Displàsia fibromusular  
Tòxica (cocaïna, heroïna)  
Moya-Moya  
Malaltia de Búerger  
Neurofibromatosi  
Malaltia de Marfan  
Malaltia de Fabry  
Síndrome d'Sneddon  
Pseudoxantoma elasticum

##### 3. Vasculopatia inflamatòria:

Lupus eritematós sistèmic  
Poliarteritis nodosa  
Malaltia de Takayasu  
Síndrome de Wegener  
Malaltia de Behçet  
Vasculitis aïllada del sistema nerviós central  
**Infecciosa:** bacteriana, fúngica, tuberculosi, sífilis, Lyme.

##### 4. Infart migranyós

##### 5. Trombosi venosa

**6. Malalties hematològiques:** Malaltia per cèl·lules falciformes, leucèmia,  
**Estats d'hipercoagulabilitat:** síndrome antifosfolipídica, dèficit d'antitrombina III o prot. C o prot. S, resistència a la proteïna C activada, increment del factor VIII, coagulació intervacular disseminada, trombocitosi, policitèmia vera, púrpura trombocitopènia trombòtica.

**7. Cardiopatia:** patologia valvular, defectes del septa auricular i ventricular, miocardiopatia dilatada, mixoma, fibroelastoma papil·lar, infart agut de miocardi, acinèsia o aneurisma del ventricle esquerre, aneurisma del septa atrial, arítmies, malaltia de Chagas

##### 8. Malalties pulmonars:

Malformacions arteriovenoses, síndrome de Rendu-Osler

##### 9. Altres patologies:

MELAS  
CADASIL

## EL RACÓ DELS RESIDENTS

### RESPOSTA CAS CLÍNIC

# EPISODIS PAROXÍSTICS D'HEMICÒS DRET

Servei de Neurologia  
Hospital Universitari de Bellvitge  
L'Hospitalet del Llobregat.

**Home de 36 anys que consulta el juliol del 2007 per episodis paroxístmics d'hemicòs dret.**

Refereix antecedents familiars de migranya amb aura en la mare i epilèpsia en un germà des de la infància fins als 12 anys i antecedents personals de tabaquisme, hipertensió i migranya sense aura que tracta amb AINE.

Ens trobem davant d'un pacient amb episodis paroxístmics d'hemicòs dret, en un inici sensitius i amb distonia que ens va plantejar el diagnòstic diferencial entre distonia paroxístmica, crisis comicials, migranya amb aura i accidents isquèmics transitoris.

La distonia paroxístmica va quedar descartada en el moment en que el pacient va evolucionar presentant episodis de més llarga durada amb parèsia, en comptes de posició distònica d'extremitats dretes i afàsia motora acompanyant.

El fet que la instauració dels episodis fos brusca i que els electroencefalogrames fossin repetidament normals anava en contra de l'etiologia comicial. A més, durant l'evolució clínica, quan va presentar parèsia d'extremitats

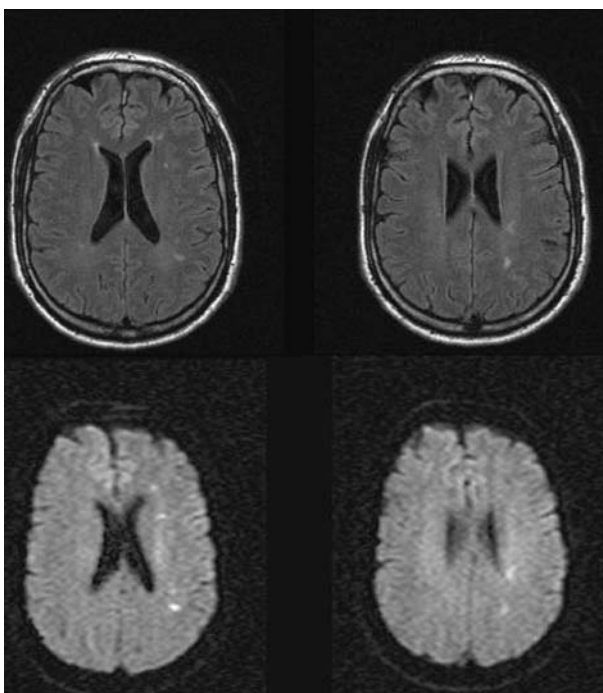
des de l'inici sense clonies o posició distònica prèvies tampoc suggeria crisis epilèptiques.

La instauració brusca del episodi també anava en contra de migranya amb aura o equivalents migranyosos. Aquesta etiologia va quedar descartada en el moment de fer les noves exploracions complementàries.

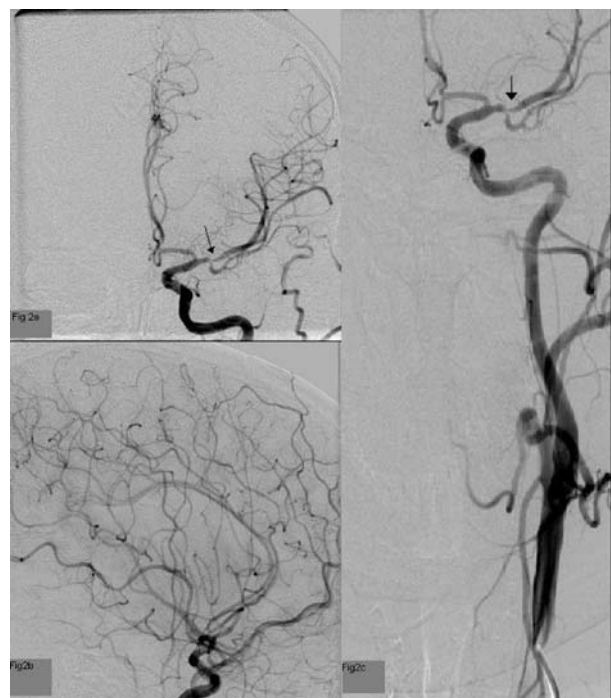
Donada la persistència del episodi malgrat tractament anticomicial i l'aparició d'afàsia motora es va decidir repetir la IRM cranial amb angio RM (fig 1) que va mostrar la presència de quatre noves lesions isquèmiques agudes per difusió en territori d'ACM esquerra amb angio RM normal. Davant la sospita de possible etiologia vascular del quadre es va realitzar un arteriografia cerebral completa (fig 2) observant una estenosi crítica a l'origen del tronc de la divisió superior de l'ACM esquerra i una altra del 60-70% de la divisió inferior.

Es va orientar finalment com a episodis isquèmics repetits depenents d'ACM esquerra secundaris a estenosi d'aquesta artèria.

Donada l'edat del malalt i l'alt risc de presentar nous episodis vasculars, es va decidir realitzar angioplàstia i col·locació d'stent intracranial. Es va practicar el procediment amb èxit i des d'aleshores el pacient s'ha mantingut asimptomàtic.



**FIGURA 1:** Segona IRM cranial. A) Seqüència FLAIR, talls axials on s'observen lesions hiperintenses en territori d'ACM esquerra de petit tamany. B) Seqüència de difusió, on s'observa que aquestes lesions són agudes.



**FIGURA 2:** Arteriografia cerebral. A i C) Caròtida esquerra, on s'observa una estenosi a l'origen del tronc de la divisió superior de l'ACM esquerra i una altra de la divisió inferior (fletxes) sense altres estenosis. B) Seqüències arterials tardanes, sense retràs en la vascularització del parènquima.



## L'ESPAI DELS PACIENTS

# ASSOCIACIÓ CATALANA DE FAMÍLIES AFECTADES PEL TANV (trastorn de l'aprenentatge no-verbal)

Núm. inscripció: 35733  
www.tanv-catalunya.org

**L'associació catalana de famílies afectades pel TANV és una entitat sense afany de lucre que neix de la necessitat de donar a conèixer a tota la societat catalana el trastorn d'aprenentatge no-verbal.**

## D'ON PARTIM?

En un primer moment les famílies amb fills i filles amb TANV ens apropem a d'altres associacions que treballen diversos trastorns d'espectre autista, i també a les d'altres problemes d'aprenentatge, ja que constatem que no hi ha cap associació que treballi específicament pel trastorn que pateixen els nostres fills i filles.

Malgrat l'acompanyament que ens intenten fer aquestes associacions es fa evident que necessitem una associació pròpia, que doni a conèixer aquest trastorn i la seva especificitat davant de la relació amb la resta de trastorns d'aprenentatge.

Així neix la idea de crear una associació que ompli un buit evident i que faciliti als pares que reben el diagnòstic, la possibilitat d'apropar-se a aquest trastorn des del coneixement d'altres persones afectades pel TANV, i també i de forma especial, oferir eines per integrar, de la manera més positiva i amb el màxim èxit possible, els nostres fills i filles dins del sistema escolar ordinari.

Aquesta idea és es fa realitat el 12 de desembre de 2007 quan els postres nostres estatuts són registrats i iniciem així el camí.

## PRINCIPIS BÀSICS DE L'ENTITAT

- Treballar al costat dels professionals que estudien aquest trastorn, i dels que tracten els nostres fills i filles i a nosaltres mateixos donant-nos eines per a viure de la manera més positiva i integrada a la societat, però, garantint la independència de l'associació que creu que una de les demandes importants que cal fer com a col·lectiu és que, tant el diagnòstic com el tractament, siguin subvencionats per la seguretat social i no dins de l'àmbit privat com és es fa en aquest moment.
- L'associació vol que un comitè científic pugui assessorar-la en moments puntuals i, per això, una de les primeres tasques que realitzarà serà buscar professionals que puguin formar part d'aquest comitè.
- Un altre principi bàsic és la divulgació d'articles que tracten sobre el TANV, que fora de Catalunya i d'Espanya són molt nombrosos i que des de fa un parell d'anys ja comencen a ser considerables dins del nostre territori. Dins d'acord amb aquest principi bàsic ens proposem la traducció i adequació de materials publicats en a d'altres països on el coneixement del trastorn ja ha passat la primera fase de divulgació i que, actualment gaudeix d'un cos específic dins el que seria la formació dels professionals de l'ensenyament.
- L'associació vol establir una relació de treball amb el Departament d'Ensenyament de la Generalitat de Catalunya per tal d'ajudar a buscar les eines per atendre millor des de les escoles els nostres fills i filles i per facilitar la formació dels docents en aquest trastorn.
- També pensem que és important treballar en equip amb d'altres associacions que treballin altres trastorns d'espectre autista i d'aprenentatge per tal de fer conjuntament les demandes que compartim: a nivell de pel que fa a benestar social, d'ensenyament...

## OBJECTIUS

1. Donar a conèixer el TANV a la societat catalana, però sobretot a l'àmbit de l'educació (formal i no formal), la sanitat ( USMIS, psiquiatres, logopedes, psicòlegs..), els serveis socials , amb especial atenció a les administracions competents.
2. Donar les eines necessàries a les famílies amb fills i filles afectats per aquest trastorn per sol·licitar els recursos davant de qualsevol instància oficial o privada (local, autònoma o estatal) que garanteixi la millor inserció familiar, escolar, social i laboral.
3. Establir una relació amb el Departament d'Ensenyament de la Generalitat de Catalunya per facilitar als docents catalans el coneixement del trastorn i de les pautes que s'han de seguir per poder atendre tot l'alumnat afectat pel TANV., Aquesta relació hauria de passar per la formació dels docents universitaris i no universitaris mitjançant cursos organitzats per l'associació.
4. Treballar amb el departament Departament d'ensenyament d'Ensenyament per incidir treballar sobre les adaptacions específiques per a nens amb TANV ( dins d'una escola normalitzada i integradora).

## L'ESPAI DELS PACIENTS

### ASSOCIACIÓ CATALANA DE FAMÍLIES AFECTADES PEL TANV(trastorn de l'aprenentatge no- verbal)

5. Establir una relació amb Benestar Social per garantir el treball conjunt i la coordinació dels diferents estaments i departaments públics que han de treballar per garantir els drets dels nostres fills i filles.
6. Treballar amb l'àmbit sanitari per a una detecció precoç i per a un diagnòstic diferencial.
7. Ser una comunitat on puguem tractar temes que ens afecten d'una manera especial i compartir angoixes i neguits.
8. Crear una pàgina web on es puguin donar a conèixer els articles publicats que facin referència a aquest trastorn.
9. Buscar ajuts econòmics de l'administració local, autònoma i estatal i d'editorials privades per traduir l'abundant literatura especialitzada sobre el tema i els materials didàctics.
10. Treballar conjuntament amb d'altres associacions que comparteixen el trastorn d'espectre autista (TEA).

#### COM PODEU CONTACTAR AMB NOSALTRES:

Podeu posar-vos en contacte amb nosaltres a:

- La seu de l'associació està és a MONTGAT, al passatge de la Rosella, 6-8, baixos 1 (08390).
- A la nostra pàgina web (en aquests moments en construcció): **[www.tanv-catalunya.org](http://www.tanv-catalunya.org)**
- Escrivint-nos al nostre mail correu electrònic: **[info@tanv-catalunya.org](mailto:info@tanv-catalunya.org)**
- Trucant al nostre telèfon: **610008739**

## NEUROLOGIA CATALANA AL MÓN

PARKINSON'S DISEASE-COGNITIVE RATING SCALE (PD-CRS):  
A NEW COGNITIVE SCALE SPECIFIC FOR PARKINSON'S DISEASE.

**Autors:** Pagonabarraga J, Kulisevsky J, Llebaria G, García-Sánchez C, Pascual-Sedano B, Gironell A.  
Servei de Neurologia. Hospital de Sant Pau. Barcelona.

**Revista:** Movement Disorders 2008, In press.

En estudis transversals s'ha calculat que, entre el 25 i 30% dels pacients amb malaltia de Parkinson (MP), presenten demència. Estudis longitudinals han mostrat una prevalença acumulada de fins al 80% després de 8 anys de seguiment, cosa que comporta un risc 4-6 vegades superior al de la població general de desenvolupar demència.

Tot i que el deteriorament cognitiu associat a la MP es caracteritza per una síndrome disexecutiva progressiva, els estudis neuropsicològics i de neuroimatge realitzats en els últims 5 anys han evidenciat que la transició a demència s'explica per l'addició de dèficits cognitius de base cortical, que es correlaciona amb una major degeneració neuronal del sistema límbic i parahípcampic, que afecta el còrtex hipocàmpic i parahipocàmpic. Fins a l'actualitat només s'han desenvolupat 2 escales cognitives específiques per a la malaltia de Parkinson (Minimal Parkinson, SCOPA-COG). Cap no inclou ítems que evaluïn funcions cognitives de base cortical, i només la SCOPA-COG ha estat sotmesa a un procés de validació adequat.

Per aquests motius, i per tal de cobrir tot l'espectre cognitiu associat a la MP des de les primeres fases, vam dissenyar una nova escala cognitiva específica per a la MP, la Parkinson's Disease-Cognitive Rating Scale (PD-CRS). A més de mesurar tasques disexecutives (working memory, atenció mantinguda, fluències verbals) i de memòria verbal, vam incloure la denominació per confrontació i la còpia d'un rellotge com a tasques cognitives amb una base cortical observada a la MP, i que s'han mostrat especialment sensibles a la transició a demència. La PD-CRS permet obtenir una puntuació total, una puntuació subcortical, i una puntuació cortical.

La PD-CRS es va administrar a 30 pacients amb MP cognitivament intactes (CDR Hughes = 0), 30 MP amb deteriorament cognitiu lleu (DCL; CDR=0,5), 32 pacients amb DMP (CDR >1), i 62 controls sans aparellats per edat i educació.

L'estudi de validació de l'escala va mostrar una excel·lent fiabilitat intra i interexplorador, i una molt bona consistència interna. L'anàlisi discriminativa no va mostrar diferències entre els controls sans i els pacients cognitivament estables. D'altra banda, la puntuació total i subcortical van permetre diferenciar els pacients cog-

nitivament intactes d'aquells amb DCL, mentre que la puntuació cortical va discriminar específicament els pacients amb DCL d'aquells amb demència, cosa que reforça els resultats d'estudis previs que mostren com la presència de dèficits cognitius de base cortical és crucial per a la transició de DCL a demència.

L'estudi de regressions va mostrar que la puntuació total de la PD-CRS i la denominació per confrontació (sense influència de l'edat ni el nivell educatiu) prediuen de manera independent l'aparició de demència, per la qual cosa vam poder establir una nota de tall (PD-CRS total <64) amb una excel·lent sensibilitat (94%) i especificitat (94%) per al diagnòstic de DMP.

El desenvolupament d'una escala cognitiva específica per a la MP és d'especial valor per tal de portar a terme estudis d'intervenció terapèutica, tant per poder copsar millor els possibles canvis produïts per un determinat fàrmac, com per homogeneïtzar resultats entre estudis diferents. A la vegada, la detecció d'un perfil cognitiu específic per a la demència associada a la malaltia de Parkinson pot facilitar el diagnòstic d'aquesta entitat envers la d'altres demències degeneratives (malaltia d'Alzheimer, demència frontotemporal) i delimitar millor les possibles diferències neuropsicològiques amb la demència amb cossos de Lewy.

## ENTREVISTA

## Dr. DAVID GENÍS

### Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta

**Coneixem del Dr Genís la seva bonhomia, però també alguns aspectes de la seva trajectòria professional a l'Empordà i a Girona. És el que en podríem dir un "savi"...dels del Renaixement. No només sap la Neurologia neurologia d'abans, la de la semiologia semiologia i l'anamneesi, sino sinó que et desperta l'interès l'interès per la genètica i les ciències bàsiques. El Dr. David Genís, és de Figueres (fill únic), i de sempre li va interessar la medicina i la neurologia. Va començar a estudiar a l'Hospital. De Santa. Pau i després a Bellvitge. Quan va acabar la residència, va començar exercint a Figueres, i va començar al Trueta anant-hi sense cobrar com a consultor. Després féu guàrdies de TCE i va començar mirant EEG a electrofisiologia. Més endavant, juntament amb el Dr Antoni Dávalos, van començar a muntar el servei de neurologia de l'Hospital Josep TreutaTrueta. L'any 1996 va començar la Unitat d'Esclerosi Múltiple. S'ha interessat sempre per les malalties neurodegeneratives (demències, parkinsons, atàxies) i la genètica. A banda de la neurologia, és un apassionat d'Egipte, l'art i l'arquitectura entre d'altres.**

#### **Dr. Genís, com va començar el teu interès per la medicina i quins motius et van portar a ser neuròleg?**

Com la majoria de gent, crec, el decidir que volia ser metge va ser una decisió d'adolescent. La neurologia va venir a tercer de carrera quant el Dr. Jaume Peres ens va fer les primeres classes amb unes magnífiques demostracions de lògica deductiva neurològica, com ara correlacionar la clínica i la topografia de les lesions en una síndrome de Wallenberg. Això em va semblar fantàstic, extreure de la semiologia la informació per poder saber on era una lesió de pocs mil·límetres dins del sistema nerviós. En aquella època, al començament dels setanta el TAC i la RM no existien. De manera que em vaig quedar tan impressionat que vaig pensar que això era el que volia "ser de gran".

#### **A quin/s hospital/s et vas formar?**

La meva formació neurològica es va fer sobretot a Sant Pau d'estudiant, el MIR el vaig fer a Bellvitge, seguint el solc l'estela del Dr. Peres, i acompanyat d'uns companys magnífics com Francesc Graus i Àngel Quílez. Tinc molt que per agrair als companys residents anteriors i posteriors a nosaltres i als adjunts d'aquella època, tant de Sant Pau com de Bellvitge;, de tots vaig poder aprendre quelcom.

#### **Et consideres deixeble d'alguna escola de neurologia?**

Les primeres experiències neurològiques marquen molt

el "com pensaràs" i viuràs la neurologia i hi havia diferències entre les diverses escoles totes impregnades d'una certa influència francesa. Vaig formar-me a l'escola de neurologia que a Sant Pau tenia el Professor professor Lluís Barraquer com a cap, encara que a qui dec la meva formació bàsica de forma directa es és al Dr. Jaume Peres, a qui considero un mestre excepcional. No he trobat mai una altra altra persona que tingués la mateixa passió ensenyant. De tota manera el nostra MIR ja era molt americanitzat, ententent amb això que s'havia impregnat del pragmatisme anglosaxó, que en poc temps va envair la neurologia a tot el món.

#### **Com valors el teu treball a l'Hospital Josep Trueta de Girona?**

Crec que els que hem anat a fora de Barcelona hem fet de pioners en àrees a on la neurologia no havia arribat als hospitals i vam aplicar el que havíem après al MIR a la zona a on ens hem instal·lat i ens hem anat expandint en dècades, en taca d'oli per tot el territori. Inicialment feia neurologia "en general" i, a mesurada que ha anat venint més gent, ens hem pogut anar dirigint cap a uns temes cada cop més concrets i m'he pogut dedicar a les neurodegeneratives. Preferentment veig ara aquest tipus de patologia, amb predomini dels trastorns del moviment. M'agradaria tenir una dedicació més extensa a les neurodegeneratives, i algun company més que col·laborés amb mi, perquè la prevalença d'aquestes malalties es és elevada i cada cop precisem hem de fer atenció a més aspectes d'aquestes malalties.

#### **Quina és l'àrea de la neurologia que més t'interessa, i per què?**

Les malalties neurodegeneratives i dins d'elles d'aquestes les atàxies. Bona part d'aquest interès es és neurogenètic. M'agradaria poder estudiar famílies de diverses malalties neurodegeneratives, a Girona. Crec que el futur de les malalties neurodegeneratives passa en primer lloc per determinar les mutacions responsables d'aquestes malalties i posteriorment efectuar els estudis que deriven d'aquestes descobertes, de proteòmica, de estudis amb knock-outs i transgènics, etc. Cada descobriment d'un gen significa una cascada d'investigacions una sèrie d'investigacions en cascada que comença i no finalitzarà fins a trobar una solució per a aquella patologia. Crec que només aquesta via portarà a una solució parcial o total d'aquestes patologies i que, per tant, bona part dels esforços científics s'haurien de dirigir en aquesta direcció.

#### **Sabem del teu interès per les malalties neurodegeneratives, i especialment les atàxies...què t'ha portat al seu estudi?**

## ENTREVISTA

### Dr. DAVID GENÍS

Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta

Les atàxies eren un repte diagnòstic important no hi havia manera de classificar-les ni d'entendre-les. Un cop un neuròleg va dir-me quant jo era estudiant, "ni tu ni els teus descendents sabreu mai queè son són aquestes malalties ni quina patogènesi tenen!". No cal dir que aquesta perspectiva va desinflar temporalment la meua fe en la ciència, però va excitar el meu interès per aquestes patologies. A la fi, com hem vist, aquesta última dècada han resultat ser les malalties neurodegeneratives de les que quals es coneix més a fons fons els mecanismes patogenètics. Jo fins i tot crec que en veurà millorar molt aviat alguna variant. No es és estrany a aquest interès la presència a Girona de dues grans famílies de SCA1. I no ha estat una tasca fàcil retrobar-los, ja que hem necessitat uns 15 anys per arribar a identificar la majoria d'afectats de les dos famílies. També trobava molt enigmàtica la inestabilitat de la gent gran i al almenysmenys hem trobat molt interessant el descobrir que de tota la gent gran que consulta per inestabilitat, una proporció no menyspreable es és portador o be bé d'una mena d'atàxia episòdica esporàdica d'inici molt tardà que es fa progressiva, i d'altres tenen una atàxia vermiana lentament progressiva. Esperem poder publicar aviat els resultats neuropatològics de dos pacients i els d'una trentena més afectes del primer quadre que tindria una prevalença similar a la PSP i de la que no hi ha descripcions ben definides.

#### **Has viscut l'arribada de residents a l'Hospital Josep Trueta, primer de medicina de família i medicina interna, i posteriorment de neurologia...com ha canviat això la feina diària, què han aportat i què ha anat suposant això en el dia a dia?**

La veritat es és que son són un estímul important que t'obliga a explicar millor els conceptes bàsics, i fer que ells tinguin clars alguns dels temes més freqüents de la neurologia. Crec que hauríem de tenir una mena de manuals per ensenyar millor; no els oferim el que realment ha de saber un metge de família de neurologia, o els conceptes que necessita tenir més clars el resident de cardiologia o el d'endocrinologia quant han passat per neurologia.

Els residents t'obliguen, a més, a estar al dia i a l'aguait de tot el que diu per evitar comunicar errors de conceptes. Actualment crec que haurien de fer uns mínims de tot, però potser més intensos del que es fan, i els darrers mesos del MIR s'haurien de poder començar a especialitzar. Haurien d'aprofundir una mica en les neurociències bàsiques, prou per entendre un llenguatge que hauran de conèixer millor que nosaltres i els serà indispensable per entendre be bé els canvis que es produiran inexorablement en la nostra especialitat.

#### **Què en penses de la creació d'una Facultat de Medicina a Girona?**

Ja era hora: en primer lloc, crec que els polítics s'havien deixat perdre una oportunitat important. Sembla que hauríem d'esforçar-nos molt entre tots perquè tingui un nivell digne. Hauria de ser un estímul important per a totes les branques relacionades tant en la el vessant de l'ensenyament com per a la investigació.

#### **Quina és la situació actual de la neurologia a les comarques de Girona, i com veus la seva organització?**

S'hauria de completar el desenvolupament, i crec que idealment haurien de ser dos per comarca com a mínim. No es és bo que un estigui sol per moltes raons.

#### **Què opines de la nostra societat, i quin creus que ha de ser el seu paper davant una SEN tan creixent i potent? Quin sentit té ser membre de l'Acadèmia de Ciències Mèdiques i de la SCN?**

Crec que una de les possibilitats millors que te té la SCN es és la de poder treballar en grups mes reduïts i que això podria dur a un millor treball de coordinació entre hospitals. Per exemple a unificar alguns protocols d'actuació davant de determinades malalties comunes o a millorar els estudis epidemiològics, reunir dades clíniques de patologies infreqüents o rares, etc... Crec que en general estem prou ben avinguts com per plantejar-nos-ho.

Crec que hem de mantenir -i fins i tot podem millorar- aquestes dues societats, no tinc la sensació de que siguin societats moribundes; al contrari, tinc la impressió de que darrerament s'estan revifant.

#### **Com valora l'estat actual i el futur de la neurologia catalana?**

Crec que estem vivint un bon moment en tant que especialitat; hi ha grups punters en tots els grans temes de la neurologia, tots ells prou brillants. També crec que els últims anys ha crescut molt l'interès per les bàsiques i espero que ho segueixi fent, i crec que inevitablement s'hauran de trobar amb la clínica, però es és evident que la relació haurà de ser més intensa i no ens hauríem de quedar despenjats d'aquesta relació. Els avenços en neurologia dependran dels que es produeixin en la fisiopatologia de la superespecialitat: patologia vascular, la immunologia, els nous antibiòtics, l'oncologia,... Per les neurodegeneratives, l'epilèpsia i les canalopaties dependran més directament de la genètica i la proteòmica.

#### **Penses que es pot parlar d'una escola catalana de neurologia, o que en ple segle XXI ja no te té sentit parlar d'escoles... per la globalització i tecnificació progressives?**

## ENTREVISTA

### Dr. DAVID GENÍS

Hospital Josep Trueta (Girona)

Potser tens raó: ja no hi ha escoles tant definides com abans., en En primer lloc, ha desaparegut la figura del neuròleg general i ha estat substituïda per la del neuròleg "superespecialista", però dins d'aquestes diferències cada grup pot tenir una tendència a aprofundir més més en uns temes, però no crec al punt de crear una escola. La globalització i la rapidesa amb a la què es difonen els nous conceptes i coneixements no deixa lloc per a la creació d'escoles, encara que es poden tenir tendències depenent de la personalitat i línies de treball i d'investigació que es segueixin. No obstant això, depenem del coneixement i avenços de molts altres d'una forma cada cop més generalitzada.

#### **Què en queda de la neurologia d'anamnèsis d'anamnesi i d'exploració amb "martell i agulla" davant tots els avenços en neuroimatge i altres tècniques?**

Les tècniques hi són per completar el que no podem saber amb el coneixement après;, un cop d'ull et pot permetre diagnosticar i diferenciar be bé un Parkinson d'una AMS o d'una PSP en 200 mil·lisegons. Aquesta mena de diagnòstic "màgic" que fan els neuròlegs no es troba gaire en medicina i es mantindrà perquè de fet s'adquireix inexorablement a mida mesura que vas veient pacients. Aquest fet inicial del primer contacte per orientar el diagnòstic es és imprescindible, potser amb el temps tot canviï i davant d'un parkinsonisme haurem de demanar un estudi genètic i el diagnòstic serà: "te té un Parkinson amb una mutació A3473G en l'exó tal del gen qualtal", i els neuròlegs ho abreu-jaran entre ells per "te té una 3473", i tots s'entendran que vol dir tenir determinada mutació. Canviarà quant les tècniques genètiques o de marcadors estiguin a punt i permetin una precisió diagnòstica diagnòstica que ara no tenim.

#### **A banda de la neurologia i la feina, quines són les teves aficions, i com les compagines amb el dia a dia.**

La veritat es que m'agraden moltes coses i no em dedico a gaire res. Massa es temes per dir de cap d'ells que es una afició en ferm. Soc un admirador de l'antic Egipte, i m'agrada força l'arqueologia, el romànic, l'art modern, l'art africà, l'astronomia, l'evolució humana, la prehistòria, el renaixement italià...en En fi, massa dispers suposo perquè es puguin puguin considerar aficions, amb el temps algunes les he hagut de d'abandonar per la impossibilitat de dedicar-hi el temps que precisen requereixen.

#### **Per finalitzar, quins consells donaries als neuròlegs que comencen?**

Actualment sembla que no sigui necessari saber de

"neurologia en general". No crec que calgui canviar aquesta tendència evolutiva de l'especialitat ja que, d'altra banda, sortiran neuròlegs molt superespecialitzats i ben preparats per a tasques més més concretes.

El primer pas en començar el MIR de neurologia hauria de ser aprendre a solventar solucionar o afrontar els problemes que es presenten en tant que urgències neurològiques. Això permetria que la part més dura de l'aprenentatge fos menys feixuga. Els hospitals l'hauriem de donar mastegada als nostres residents;, en contrapartida, s'ho haurien de saber molt bé. S'hauria de contemplar en l'ensenyament del MIR una part de ciències bàsiques o de neurociències especialment per poder comprendre el llenguatge dels bàsics, fet que serà indispensable en un proper futur. Recomanaria que fessin una estada en algun centre estranger de prestigi en el tema que més més els interessi per poc puguin.

Finalment que no oblidin que la nostra feina es és tenir cura de la salut del malalt, però que es és ell qui ha de decidir sobre ell mateix, malgrat que no sempre prengui decisions racionals. Les nostres decisions en contrapartida sempre han de tenir una base racional i científica sense aquest principi bàsic no estem duent a terme be bé la nostra feina. . El ajudar ajudar els als pacients a afrontar la malaltia es és també una part de la nostra tasca. Les reaccions dels pacients son són complexes i sovint motivades per la por i l'angoixa davant la malaltia. Només el temps i el errors comesos et donen l'experiència necessària per manejar les situacions emocionalment complexes.

## L'AGENDA

**XIV Congreso Nacional de la Sociedad Española de Neurología**

Las Palmas de Gran Canaria, 23-26 d'abril

**VI Conferencia Barcelona-Pittsburgh  
"La demencia hoy por hoy"**

Barcelona, 21-23 de maig

**18th Alzheimer Europe Conference**

Oslo, 22-25 de maig

**Simposio Internacional sobre la Enfermedad de Parkinson (Fundación Ramón Areces)**

Salamanca, 27-28 de maig

**18th Meeting of the European Neurological Society**

Niça, 7-11 juny

## EL MIRADOR



Aiguamolls de l'Empordà.