

Bibliografía

1. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1 MD1 or Steinert's disease. *Neurología*. 2020;35:185–206.
2. Johns MW. A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth sleepiness scale. *Sleep*. 1991;14:540–5.
3. American Academy of Sleep Medicine. The International Classification of Sleep Disorders – Third Edition (ICSD-3). 3rd ed. ed Darien IL, editor. IL: American Academy of Sleep Medicine; 2014.
4. Mills RJ, Young CA. A medical definition of fatigue in multiple sclerosis. *QJM*. 2008;101:49–60.
5. Maestri M, Romigi A, Schirru A, Fabbrini M, Gori S, Bonuccelli U, et al. Excessive Daytime Sleepiness and Fatigue in Neurological Disorders. *Sleep Breath*. 2019.
6. Romigi A, Franco V, Placidi F, Liguori C, Rastelli E, Vitriani G, et al. Comparative sleep disturbances in myotonic dystrophy types 1 and 2. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2018;18:102.
7. Romigi A, Albanese M, Liguori C, Placidi F, Marciani MG, Massa R. Sleep-Wake Cycle and Daytime Sleepiness in the Myotonic Dystrophies. *J Neurodegener Dis*. 2013;2013:692026.
8. Romigi A, Izzi F, Pisani V, Placidi F, Pisani LR, Marciani MG, et al. Sleep disorders in adult-onset myotonic dystrophy type 1: A controlled polysomnographic study. *Eur J Neurol*. 2011;18:1139–45.
9. Laberge L, Bégin P, Montplaisir J, Mathieu J. Sleep complaints in patients with myotonic dystrophy. *J Sleep Res*. 2004;13:95–100.
10. Laberge L, Gagnon C, Jean S, Mathieu J. Fatigue and daytime sleepiness rating scales in myotonic dystrophy: A study of reliability. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005;76:1403–5.
11. Laberge L, Gallais B, Auclair J, Dauvilliers Y, Mathieu J, Gagnon C. Predicting daytime sleepiness and fatigue: A 9-year prospective study in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. 2020;267:461–8.
12. Hermans MCE, Merkies ISJ, Laberge L, Blom EW, Tennant A, Faber CG. Fatigue and daytime sleepiness scale in myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. 2013;47:89–95.
13. Gallais B, Gagnon C, Forgues G, Côté I, Laberge L. Further evidence for the reliability and validity of the Fatigue and Daytime Sleepiness Scale. *J Neurol Sci*. 2017;375:23–6.
14. Gagnon C, Heatwole C, Hébert LJ, Hogrel J-Y, Laberge L, Leone M, et al. Report of the third outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD-3) international workshop Paris, France June 8, 2015. *J Neuromuscul Dis*. 2018;5:523–37.

A. Romigi

IRCCS Neuromed Istituto Neurologico Mediterraneo, Sleep Medicine Center, Pozzilli (IS), Italia

Correo electrónico: andrea.romigi@gmail.com

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.06.004>
0213-4853/© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Infarto cerebral por embolismo paradójico secundario a síndrome de vena cava superior por malposición de un catéter de derivación ventriculoauricular



Ischemic stroke secondary to paradoxical embolism as a consequence of superior vena cava syndrome by a displacement of a ventriculoatrial shunt

Sr. Editor:

El síndrome de vena cava superior (SVCS) constituye una entidad poco frecuente, caracterizada por una obstrucción parcial o total del flujo sanguíneo a través de la vena cava superior por compresión extrínseca, infiltración o trombosis. Su evolución es variable y, a veces, tórpida, pudiendo ocasionar un compromiso vital; esto exige un diagnóstico certero y un tratamiento precoz^{1,2}.

Presentamos el caso de una mujer de 82 años, parcialmente dependiente y portadora de una colostomía por una diverticulitis perforada. En 2013 fue intervenida mediante radiocirugía de un meningioma petroclival de 4 cm. Posteriormente desarrolló una hidrocefalia no comunicante por compresión externa del meningioma. Dada la contraindicación de derivación ventriculoperitoneal por el antecedente

de colostomía, en diciembre de 2014 se le implantó una derivación ventriculoauricular (DVA) (fig. 1).

En mayo de 2019 la paciente consultó por una afasia global y una hemiparesia derecha con balance muscular 2/5 de inicio al despertar. Ante la sospecha de un ictus, se le realizó una TC multimodal, en la que se observó una oclusión distal de M1 de la arteria cerebral media izquierda y un *mis-match* favorable. Se sometió a una trombolectomía mecánica con reperfusión angiográfica completa. A pesar de ello, la mejoría neurológica fue escasa. La TC de control a las 24 h posprocedimiento reveló una lesión isquémica establecida en el núcleo lenticular y la ínsula izquierdos.

Durante su estancia en la Unidad de Ictus, la paciente ya presentaba una edematización del miembro superior derecho, con dificultad para canalizar vías venosas periféricas. En el quinto día de ingreso se objetivó también edema facial y del miembro superior contralateral, siendo la exploración de los miembros inferiores rigurosamente normal. Ante la sospecha de un SVCS, se realizó un estudio Doppler de troncos supraaórticos que mostró trombosis de las venas yugulares internas. También se solicitó una TC toracoabdominopélvica sin contraste que descartó, a priori, una compresión venosa extrínseca o enfermedad tumoral y detectó la malposición del extremo distal de la DVA en la vena cava superior. Una flebografía de la extremidad superior derecha confirmó una trombosis de la vena subclavia derecha, el tronco braquiocefálico y la vena cava superior, siendo esta última permeable a la entrada de la aurícula derecha (fig. 2). No pudo estudiarse el sistema venoso del miembro contralateral por la imposibilidad para canalizar una vía periférica.

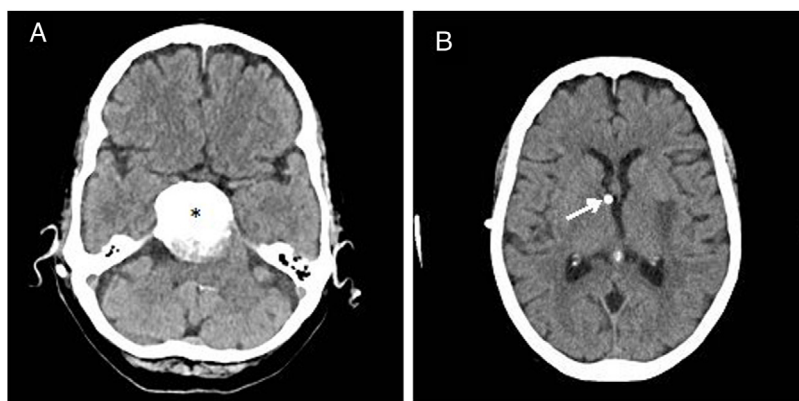


Figura 1 A) TC craneal en la que se objetiva el meningioma petroclival (asterisco) condicionante de la hidrocefalia compresiva que obligó a la implantación de una derivación ventricular. B) TC craneal que evidencia el extremo proximal de DVA situado en el ventrículo lateral derecho.

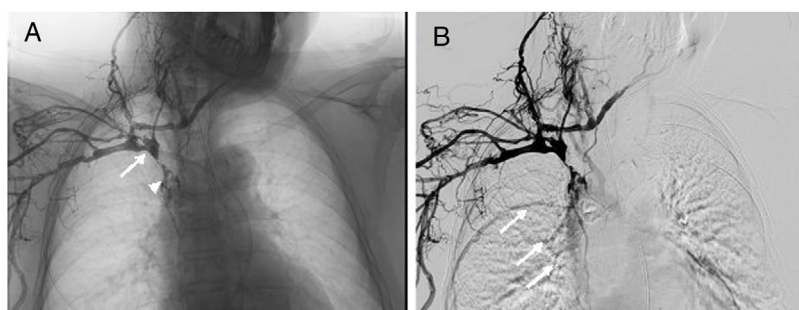


Figura 2 Flebografía en la que se muestra la administración de contraste tras la cateterización de la vena cefálica derecha. A) Se observa una obstrucción de la vena cava superior (flecha), con paso filiforme de contraste hacia la aurícula derecha (punta de flecha) y B) relleno colateral de venas de la pared torácica hacia la vena álgigos (flechas).

Reevaluada la situación clínica de la paciente y habiéndose evidenciado la correcta funcionalidad de la DVA, se optó por un tratamiento conservador con enoxaparina a dosis terapéuticas de 1 mg/kg cada 12 h. En las semanas posteriores se constató la resolución completa del edema facial y parcialmente en los miembros superiores.

Los estudios etiológicos del ictus incluyeron una ecocardiografía transtorácica sin ecopotenciador, que fue normal, y un test de shunt derecha-izquierda por Doppler transcraneal, que fue positivo, justificando un embolismo paradójico procedente de la trombosis de la vena cava superior.

La paciente persistió con una afasia global y una hemiplejía derecha. Tras alcanzar la estabilidad clínica, fue dada de alta con anticoagulación oral con warfarina 32 mg semanales de manera indefinida.

El SVCS representa un cuadro clínico complejo cuya etiología ha cambiado con el paso del tiempo. Actualmente las neoplasias mediastínicas malignas ocupan el primer lugar, especialmente el cáncer pulmonar de células pequeñas y los linfomas no Hodgkin³. Sin embargo, el creciente empleo de dispositivos intravasculares semipermanentes (accesos venosos, hemodiálisis) y cardíacos (marcapasos, desfibriladores) ha contribuido significativamente a la aparición de nuevos casos, situándose como primera causa no neoplásica de SVCS^{4,5}.

La derivación ventricular es uno de los procedimientos neuroquirúrgicos más utilizados en el tratamiento de

la hidrocefalia. Durante las últimas 2 décadas ha existido un uso preferencial de las derivaciones ventriculoperitoneales debido al desafío técnico y las complicaciones cardiopulmonares y renales observadas con las DVA⁶⁻⁸. No obstante, ningún estudio publicado ha registrado casos de SVCS, como en nuestra paciente. Es preciso recurrir a series de casos de la década de los 60, acerca de niños portadores de DVA por hidrocefalia no tumoral⁹⁻¹¹. El mecanismo postulado es que la contracción auricular durante el ciclo cardíaco favorece la transmisión retrógrada del movimiento al resto del catéter, mientras que el desplazamiento proximal del mismo potencia la trombosis por una menor movilidad de su extremo distal en la vena cava superior¹².

La etiología cardioembólica es responsable del 25% de los ictus isquémicos. Dentro de las fuentes cardioembólicas menores destaca el foramen oval permeable, el cual se presenta en el 25% de la población general, pudiendo llegar a diagnosticarse hasta en el 40% de los pacientes jóvenes con ictus criptogénico¹³.

Desde el punto de vista terapéutico, los procedimientos endovasculares (fibrinólisis local, angioplastia percutánea) constituyen la primera línea de tratamiento del SVCS ocasionado por dispositivos intravasculares¹⁴. El pronóstico funcional de nuestra paciente, el riesgo asociado a técnicas invasivas y el adecuado funcionamiento de la DVA condicionaron un tratamiento conservador, logrando una regresión sintomática parcial.

El interés del caso expuesto reside en lo extraordinario de su presentación, un ictus isquémico por embolismo paradójico, lo cual no ha sido comunicado previamente. De hecho, en una serie retrospectiva de 70 sujetos con ictus isquémico de etiología inhabitual no se constató dicha eventualidad clínica¹⁵.

En conclusión, en pacientes con dispositivos intravasculares semipermanentes resulta esencial una vigilancia continua ante el posible desarrollo de un SVCS, puesto que las complicaciones pueden ser catastróficas.

Bibliografía

1. Pench-Alonso B, Arredondo-Ruiz P, González-Galván LM, Fermín-Hernández C. Síndrome de vena cava superior: diagnóstico y tratamiento. *Med Int Mex*. 2018;34:403–11.
2. Zimmerman S, Davis M. Rapid fire: Superior vena cava syndrome. *Emerg Med Clin North Am*. 2018;36:577–84.
3. Cheng S. Superior vena cava syndrome: A contemporary review of a historic disease. *Cardiol Rev*. 2009;17:16–23.
4. Kalinin RE, Suchkov IA, Shitov II, Mzhavanadze ND, Povarov VO. Venous thromboembolic complications in patients with cardiovascular implantable electronic devices. *Angiol Sosud Khir*. 2017;23:69–74.
5. Labriola L, Seront B, Crott R, Borceux P, Hammer F, Jadoul M. Superior vena cava stenosis in haemodialysis patients with a tunnelled cuffed catheter: Prevalence and risk factors. *Nephrol Dial Transplant*. 2018;33:2227–33.
6. Niu H, Wu H, Luo W, Wang K, Zhao L, Wang Y. Ventriculoatrial shunt as a feasible regimen for certain patients of hydrocephalus: Clinical features and surgical management. *Acta Neurol Belg*. 2019;10:1007.
7. Hung AL, Vivas-Buitrago T, Adam A, Lu J, Robison J, Elder BD, et al. Ventriculoatrial versus ventriculoperitoneal shunt complications in idiopathic normal pressure hydrocephalus. *Clin Neurol Neurosurg*. 2017;157:1–6.
8. McGovern RA, Kelly KM, Chan AK, Morrissey NJ, McKhann GM 2nd. Should ventriculoatrial shunting be the procedure of choice for normal-pressure hydrocephalus? *J Neurosurg*. 2014;120:1458–64.
9. Guidetti B, Occhipinti E, Riccio A. Ventriculo-atrial shunt in 200 cases of non tumoural hydrocephalus in children: Remarks on the diagnostic criteria, postoperative complications and long-term results. *Acta Neurochir (Wien)*. 1969;21:295–308.
10. Nugent GR, Lucas R, Judy M, Bloor BM, Warden H. Thrombo-embolic complications of ventriculo-atrial shunts. Angiographic and pathologic correlations. *J Neurosurg*. 1966;24:34–42.
11. Piatt JH Jr, Hoffman HJ. Cor pulmonale: A lethal complication of ventriculoatrial CSF diversion. *Childs Nerv Syst*. 1989;5:29–31.
12. Overton MC 3rd, Derrick J, Snodgrass SR. Surgical management of superior vena cava obstruction complicating ventriculoatrial shunts. *J Neurosurg*. 1966;25:164–71.
13. Arboix A, Alió J. Acute cardioembolic stroke: An update. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2011;9:367–79.
14. Sfyroeras GS, Antonopoulos CN, Mantas G, Moulakakis KG, Kakis JD, Brontzos E, et al. A review of open and endovascular treatment of superior vena cava syndrome of benign aetiology. *Eur J Vasc Endovasc Surg*. 2017;53:238–54.
15. Arboix A, Bechich S, Oliveres M, García-Eroles L, Massons J, Targa C. Ischemic stroke of unusual cause: Clinical features, etiology and outcome. *Eur J Neurol*. 2001;8:133–9.

J. Molina-Gil*, S. Calleja-Puerta y M. Rico

Servicio de Neurología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: javimol1993@hotmail.com (J. Molina-Gil).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.05.011>
0213-4853/

© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Heterotopías periventriculares: ampliación del espectro clínico de las variantes patogénicas del gen de la clatrina 1 (CLTC)



Periventricular heterotopias: Broadening of the clinical spectrum of the clathrin 1 gene (CLTC) pathogenic variants

Sr. Editor:

El gen *CLTC* codifica la cadena pesada de la clatrina 1 (CHC1)^{1,2}. Esta estructura permite la formación de las envolturas de las vesículas recubiertas de clatrina, facilitando el tráfico intracelular de receptores, la endocitosis de ciertas macromoléculas y la estabilidad del huso mitótico durante la metafase³. Esta proteína se expresa con mayor abundancia en el cerebro en desarrollo⁴. Las mutaciones de pérdida de función (*loss-of-function [LoF]*) del gen *CLTC* se asocian con

un patrón de herencia autosómico dominante al síndrome de discapacidad intelectual tipo 56 (*MIM#617854*), si bien se ha descrito en pacientes con epilepsia y otras alteraciones del neurodesarrollo^{3–5}.

Exponemos el caso clínico de una niña con una mutación *de novo* de este gen, no descrita previamente, y heterotopías periventriculares en la resonancia magnética (RM) cerebral.

Se trata de una niña sin antecedentes familiares de interés, con antecedentes personales de ductus arterioso persistente y alteraciones óseas consistentes en una espina bífida oculta y una leve hipoplasia costal. El perímetro craneal corresponde de forma constante a un percentil 10. La descripción del fenotipo se presenta en la *figura 1*. A la edad de 5 años comienza con crisis epilépticas (ausencias típicas y tónico-clónico generalizadas) controladas con etosuximida y ácido valproico (recidivaron tras la retirada del fármaco con 7 años). El EEG previo al tratamiento mostró una punta-onda a 3 Hz por segundo, desencadenada con la hiperventilación de 9 s de duración. La RM muestra heterotopías periventriculares (*fig. 2*). La paciente manifestó dificultades en la