F.E.A. NEUROLOGIA
FASE DE OPOSICION 24/02/2025
CUESTIONARIO DE PREGUNTAS TEST

1.- Un niño de 8 meses presenta regresión. La familia informa que el paciente se volvió irritable alrededor de los 5 meses de edad. Dejó de progresar en su desarrollo y recientemente ha estado perdiendo hitos del desarrollo. Tiene fiebre intermitente, pero no se ha encontrado infección. Es hipertónico y no sigue objetos visualmente. La punción lumbar muestra proteína elevada. ¿Qué enzima es deficiente?:

- a) Ceramidasa
- b) Galactocerebrosidasa
- c) Neuraminidasa
- d) Esfingomielinasa

2.- En el síndrome de Dravet se encuentran mutaciones patogénicas en un 80-90% de los pacientes en el gen:

- a) PRRT2
- b) KCNA1
- c) SCN1B
- d) SCN1A

3.- ¿Cuál de los siguientes autoanticuerpos relacionados con enfermedades neurológicas se asocia con menor frecuencia a tumores?:

- a) Anti-Yo (PCA-1)
- b) anti-Hu (ANNA-1)
- c) anti-GAD
- d) Anticuerpos contra canales de calcio dependientes de voltaje (VGCC)

4.- La presencia de acúmulos de proteína TDP-43 en las neuronas es característica de ¿cuál de las siguientes enfermedades neurodegenerativas?:

- a) Demencia Cortical Posterior
- b) Enfermedad de Parkinson
- c) Degeneración Lobar Frontotemporal
- d) Enfermedad de Huntington

5.- Con respecto a la neurosarcoidosis, señale la respuesta INCORRECTA:

- a) En un 5-10% de los casos, la sarcoidosis produce clínica neurológica
- b) En el sistema nervioso central la inflamación granulomatosa predomina en las leptomeninges y puede difundir al parénquima
- c) La afectación de los nervios craneales oculomotores está presente en la mitad de los casos
- d) El examen del LCR muestra resultados normales en la tercera parte de los pacientes y se detecta elevación de proteínas o moderada pleocitosis linfoide en poco más de la mitad de los casos

6.- ¿Cuál de las siguientes mutaciones en el cromosoma 14 está más estrechamente relacionada con la mayoría de los casos de Alzheimer familiar de inicio temprano y se asocia con características clínicas como afasia significativa, mioclonías y convulsiones?:

- a) Mutación en el gen de la presenilina 1 (PSEN1)
- b) Mutación en el gen de la apolipoproteína E4 (APOE4)
- c) Mutación en el gen de la tau (MAPT)
- d) Mutación en el gen de la sinucleína alfa (SNCA)

7.- ¿Cuál de las siguientes enfermedades reumatológicas es más característico que asocie neuropatía compresiva?:

- a) Lupus Eritematoso Sistémico
- b) Artritis reumatoide
- c) Enfermedad de Behcet
- d) Arteritis de células gigantes

8.- En un paciente de 45 años que comienza con un cuadro de ataxia, parálisis de la mirada conjugada vertical y déficits cognitivos sutiles debe sospecharse:

- a) Enfermedad de Gaucher tipo 2
- b) Gangliosidosis GM 2 tipo 1 (Tay-Sachs)
- c) Enfermedad de Fabry
- d) Enfermedad de Niemann-Pick tipo C

9.- Existen varias aproximaciones terapéuticas alternativas ante la epilepsia catamenial, entre las que NO se incluye el tratamiento con:

- a) Etinilestradiol
- b) acetazolamida
- c) clobazam
- d) progesterona

10.- ¿Cuál de las asociaciones entre fármaco antiepiléptico y mecanismo de acción fundamental NO es CORRECTA?:

- a) Carbamacepina - bloqueo de canales de sodio
- b) Cenobamato - modulación de canales de sodio y transmisión gabaérgica
- c) Fenfluramina - agonista del sistema serotoninérgico
- d) Perampanel - antagonismo de receptores NMDA del glutamato

11.- Niño de 8 años, remitido al servicio de Urgencias por cuadro clínico de 24-26 horas de evolución de fiebre, cefalea, rigidez de nuca, petequias en tronco y piernas e importante afectación del estado general. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta en este paciente?:

- a) La etiología más probable es el neumococo.
- b) Es esperable encontrar diplococos gram positivos en el LCR.
- c) Será necesaria quimioprofilaxis en las personas que hayan estado en contacto íntimo con el paciente.
- d) Se deben investigar causas de inmunosupresión o inmunodepresión

12.- La degeneración talámica y olivar selectiva es característica de:

- a) La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica.
- b) Insomnio familiar letal.
- c) La enfermedad de Gertsmann-Sträussler-Scheinker.
- d) La variante de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (vECJ).

13.- ¿Qué dato clínico no es característico del síndrome de Wallenberg?:

- a) Disfagia.
- b) Dismetría ipsilateral a la lesión.
- c) Hemiparesia contralateral a la lesión.
- d) Síndrome de Horner ipsilateral a la lesión.

14.- ¿Qué tipo de canal iónico se afecta en la miopatía congénita de Thomsen?:

- a) Canal de sodio.
- b) Canal de calcio.
- c) Canal de cloro.
- d) Canal de potasio.

15.- Señale la afirmación CORRECTA en relación a la histopatología de la enfermedad de Alzheimer:

- a) El diagnóstico neuropatológico requiere además del criterio cualitativo de la presencia de las lesiones elementales características, un criterio semicuantitativo en cuanto al número de lesiones por campo y al número de áreas corticales interesadas por las lesiones.
- b) En fases iniciales las placas predominan en el rinencéfalo y el sistema límbico, mientras que los agregados de proteína tau predominan en la neocorteza frontal y en las áreas asociativas parietales y temporales.
- c) La degeneración neurofibrilar está formada por agregados de proteína tau fosforilada anormalmente y de localización típicamente extracelular.
- d) De los tres tipos de placas principales, las placas difusas son las que se consideran significativas para el diagnóstico histológico de la enfermedad.

16.- En relación con la epilepsia, señale la asociación que considere INCORRECTA:

- a) Sd Rasmussen---LCR con pleocitosis y presencia de bandas oligoclonales.
- b) Sd Dravet--- mutaciones en SCN1A.
- c) Epilepsia por déficit de GLUT1---glucorraquia aumentada en ayunas
- d) Epilepsia Rolándica---vEEG intercrítico con complejos punta y punta onda centrotemporales de gran amplitud.

17.- Respecto a la genética de la degeneración frontotemporal, señale el enunciado INCORRECTO:

- a) En un paciente que combine antecedentes familiares de demencia frontotemporal y ELA es mandatorio estudiar C9orf72.
- b) En un paciente que combine degeneración frontotemporal con miopatía por cuerpos de inclusión y enfermedad de Paget es altamente probable encontrar mutaciones en FUS.
- c) En un paciente con sospecha de degeneración frontotemporal de origen familiar, el resultado negativo de un panel genético por secuenciación masiva podría ser insuficiente para el estudio de causas genéticas.
- d) Las mutaciones en C9orf72, MAPT y GRN son las más frecuentes.

18.- ¿Qué tipo de descargas pueden encontrarse en la parálisis periódica hiperkalémica, la miopatía miotubular y la polimiositis?:

- a) Descargas repetitivas complejas
- b) Descargas miokímicas
- c) Descargas miotónicas
- d) Descargas neuromiotónicas

19.- La ingesta excesiva de zinc puede causar una mielopatía debido a ¿cuál de las siguientes deficiencias?:

- a) Deficiencia de cobre
- b) Deficiencia de magnesio
- c) Deficiencia de vitamina B12
- d) Deficiencia de vitamina E

20.- Pregunta: ¿Cuál es el mecanismo de acción de Lasmiditán?:

- a) Agonista selectivo del receptor 5-HT1F
- b) Es un agonista del receptor 5-HT1D
- c) Es un antagonista de los receptores 5-HT2A/2C
- d) Es un agonista del receptor 5-HT3

21.- Alemtuzumab se utiliza en el tratamiento de la esclerosis múltiple, ¿Cuál es su efecto adverso más frecuente entre los que se indican a continuación?:

- a) Tiroiditis autoinmune
- b) Púrpura trombopénica
- c) Anemia hemolítica
- d) Alopecia

22.- En relación con la dosificación de los anticoagulantes de acción directa en mayores de 80 años, la respuesta FALSA es:

- a) la dosis de apixaban es de 2.5 mg/12 h si la creatinina es mayor o igual a 1.5 mg/dl.
- b) la dosis de Dabigatrán es de 110 mg/12 h
- c) La dosis de Rivaroxabán es de 20 mg/24 h (con función renal normal)
- d) La dosis de Edoxabán es de 60 mg/24 h cuando usan de forma concomitante inhibidores de glicoproteína -P.

23.- En relación con la afectación del nervio óptico en enfermedades desmielinizantes, señale la respuesta CORRECTA:

- a) En la enfermedad por Ac anti-MOG se afecta predominantemente el segmento anterior del nervio óptico y en la mayoría de los casos se presenta bilateralmente de forma simultánea.
- b) En la neuritis óptica por Ac antiAquaporina 4 se afecta predominantemente el segmento posterior del nervio óptico, es frecuente que pueda afectarse el quiasma y se caracteriza por tener buena respuesta a los corticoides.
- c) En la neuritis óptica de la esclerosis múltiple el nervio se afecta por segmentos cortos y suele ser unilateral.
- d) Todas son correctas.

24.- La enfermedad por anti-IgLON5 se caracteriza por:

- a) La evolución clínica en la mayoría de los casos (>75%) sigue un curso rápidamente progresivo alcanzando el nadir de disfunción neurológica en menos de 4 meses.
- b) Un porcentaje elevado de pacientes (>40%) tiene asociada una enfermedad autoinmune o un cáncer.
- c) Los síntomas bulbares aparecen con frecuencia a lo largo de la evolución y en estos casos puede ser confundido con miastenia gravis o enfermedad de motoneurona.
- d) Es una taupatía y tiene unas características específicas en la RMN cerebral.

25.- La respuesta INCORRECTA respecto a la encefalitis de Rasmussen es:

- a) Los pacientes presentan crisis parciales y el tipo más frecuente de crisis es la epilepsia parcial continua.
- b) El estudio EEG es específico de esta entidad.
- c) Algunos pacientes desarrollan hemidistonía.
- d) Podría objetivarse hiperintensidad en T2/FLAIR en la cabeza del núcleo caudado ipsilateral.

26.- Señale la respuesta CORRECTA respecto del Síndrome de Susac:

- a) El hallazgo más común en la biopsia cerebral es la presencia de microinfartos.
- b) Es más frecuente en hombres.
- c) Una característica típica de la RMN es el hallazgo de lesiones en “bola de nieve” en la porción central del cuerpo calloso
- d) La a y la c son ciertas.

27.- Respecto de la encefalitis de Bickerstaff, señale la respuesta FALSA:

- a) cursa con signos de lesión de tronco cerebral.
- b) se relaciona con anticuerpos Ig G anti GQ1c
- c) Su inmunopatogénesis es similar a la del S. de Miller Fisher y el de Guillain-Barré y en algunos casos se superponen los síntomas.
- d) La disociación albúmino citológica no es habitual, se describe solo en algunos casos.

28.- En relación con los meningiomas, señale la respuesta INCORRECTA:

- a) Contienen receptores de progesterona y de estrógenos.
- b) Si el índice mitótico Ki-67 es 10-20 % hay escaso riesgo de recidiva.
- c) La radiocirugía estereotáxica se podría utilizar si el tamaño es menor de 3-3.5 cm y sobre todo en localizaciones de alto riesgo quirúrgico.
- d) Los grados de resección se establecen mediante la escala Simpson y son un factor pronóstico importante.

29.- Respecto de la Enfermedad de Alexander, señale la respuesta CORRECTA:

- a) Es una leucodistrofia causada por el gen de la proteína básica de la mielina
- b) La variedad clásica y más frecuente comienza en la edad adulta.
- c) La anatomía patológica de las lesiones se caracteriza por la presencia de fibras de Rosenthal en el interior de los astrocitos.
- d) En general, aunque la forma infantil produce discapacidad no afecta la esperanza de vida.

30.- Respecto al Síndrome de Harding, señale la respuesta FALSA:

- a) Es una enfermedad mitocondrial hereditaria.
- b) Es más frecuente en hombres.
- c) Puede ser radiológicamente indistinguible de una esclerosis múltiple
- d) Los pacientes con dicha enfermedad presenta de forma característica un déficit visual progresivo y grave.

31.- Las enfermedades mitocondriales pueden afectar al sistema nervioso central y periférico. Señale la respuesta CORRECTA respecto de esta patología:

- a) Tienen un control genético mayoritariamente mitocondrial y no nuclear.
- b) Los niveles de lactato normales en suero o LCR permiten excluir la sospecha de una enfermedad mitocondrial.
- c) En la biopsia muscular la mayoría de las fibras rojo rotas (FRR; ragged-red fibers) son positivas para la ciclooxygenasa (COX).
- d) En la biopsia muscular las fibras rojo-rotas (FRR; ragged-red fibers) son más abundantes en las mutaciones del ADN mitocondrial y mucho menos frecuentes en las del ADN nuclear.

32.- En los trastornos de la sudoración, indique la respuesta FALSA:

- a) Las pruebas de sudoración se hacen para comprobar la porción vegetativa (simpática).
- b) La prueba de sudoración termorreguladora sirve para explorar el sistema nervioso simpático central (preganglionar) pero no el periférico (posganglionar).
- c) En las lesiones de la médula es frecuente que haya una banda de hiperhidrosis en el nivel de la lesión y anhidrosis por debajo.
- d) Los trastornos de la sudoración se pueden ver tanto por lesiones del sistema nervioso central como del periférico.

33.- Señale la respuesta FALSA respecto al doppler en el estudio del ictus:

- a) En la fase aguda del ictus el doppler transcraneal permite detectar patrones de reperfusión y circulación colateral.
- b) La presencia de una aceleración circunscrita en la velocidad de flujo arterial superior al 30% con relación al flujo contralateral es un dato sugestivo de estenosis intracraneal.
- c) La intensidad de la estenosis carotídea es un indicador fiable de la afectación hemodinámica intracraneal.
- d) El estudio de reserva hemodinámica intracraneal es un indicador fiable de afectación hemodinámica intracraneal.

34.- En relación a las fístulas carotido-cavernosas señale la respuesta CORRECTA:

- a) Pueden ser directas e indirectas. Las directas se deben a la rotura de la pared arterial. Las indirectas se atribuyen a una malformación vascular dural entre la carótida interna y el plexo venoso del seno a través de pequeñas ramas meníngeas o durales.
- b) El cuadro clínico suele ser mucho más leve cuando la fístula es indirecta, se limita a paresia oculomotora con ligera inyección vascular conjuntival.
- c) La ultrasonografía doppler típicamente muestra un aumento de la velocidad de flujo y una disminución de los índices de pulsatilidad en el sifón carotídeo.
- d) Todas las respuestas son correctas.

35.- Respecto de la enfermedad por priones con diarrea y disautonomía (amiloidosis sistémica por PrP), señale la respuesta CORRECTA:

- a) Es una enfermedad por priones hereditaria autosómica recesiva.
- b) Comienza en la edad avanzada.
- c) Provoca polineuropatía de fibra fina.
- d) Todas las anteriores son ciertas.

36.- Respecto reflejo de oclusión palpebral / reflejo de parpadeo (blink reflex), señale la respuesta FALSA:

- a) El reflejo de oclusión palpebral es similar al que se obtiene al explorar la sensibilidad corneal.
- b) Se obtiene al aplicar un estímulo eléctrico directo sobre una rama del trigémino (nervio supraorbitario).
- c) Es un reflejo trigéminofacial
- d) Cuando está alterado nos indica de forma específica que existe una lesión del nervio facial.

37.- En relación con el síndrome de opsoclonio-mioclono de origen paraneoplásico, señale la respuesta FALSA:

- a) El 50% de los niños con neuroblastoma tienen opsoclonio.
- b) En los adultos con opsoclonio-mioclono el tumor más frecuente es el cáncer de células pequeñas de pulmón.
- c) En los adultos la asociación más característica es el cáncer de mama u otros cánceres ginecológicos con anticuerpos anti-Ri.
- d) La evolución suele ser favorable si el tumor responde al tratamiento.

38.- Respecto de la angiopatía amiloidea, señale la respuesta CORRECTA:

- a) La angiopatía amiloidea se considera la causa principal de hemorragia subaracnoidea cortical en personas de más de 60 años.
- b) La angiopatía amiloidea contribuye significativamente a la aparición de lesiones hiperintensas en T2 de sustancia blanca subcortical en la RMN
- c) Los espacios perivasculares agrandados son marcadores de patología de pequeño vaso y se pueden ver tanto en la angiopatía amiloidea como en la angiopatía por hipertensión.
- d) Todas las respuestas con correctas.

39.- En cuanto a la Hemorragia subaracnoidea (HSA), señale la respuesta FALSA:

- a) Representa menos de un 5% de todos los ictus.
- b) Una de las escalas más utilizadas para estratificar la gravedad y el pronóstico de la HSA es la escala WFNS (World Federation of Neurological Surgeons Scale).
- c) En la Escala modificada de Fisher, la puntuación 2 corresponde a HSA gruesa (>1mm), no contaminación ventricular.
- d) La hiponatremia es una complicación frecuente y puede aparecer en relación con un síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética, con el síndrome pierde sal o con una combinación de ambos.

40.- Señale la respuesta FALSA respecto de la valoración neurosonológica en el paciente crítico:

- a) El hematoma intracraneal puede estudiarse mediante ecografía en modo B por ventana transtemporal insonando desde el lado contralateral al hematoma.
- b) Puede estimar de forma indirecta la presión intracraneal en un paciente con hematoma cerebral valorando el índice de pulsatilidad.
- c) Es criterio de vasoespasma grave en Doppler transcraneal tras una hemorragia subaracnoidea que la velocidad en la arteria cerebral media sea >200 cm/s
- d) El diagnostico de muerte encefálica por Doppler transcraneal tiene baja sensibilidad.

41.- Respecto al Síndrome de Melkersson-Rosenthal podemos afirmar todo lo siguiente, EXCEPTO:

- a) En general es hereditario con patrón autosómico dominante
- b) Su base patológica es una granulomatosis no caseificante
- c) Se caracteriza por episodios de parálisis facial, edema facial y de los labios y lengua plicata
- d) En su tratamiento se emplean fármacos inmunomoduladores e inmunosupresores

42.- Respecto al síndrome de taquicardia ortostática postural (POTS), se puede afirmar que:

- a) En su fisiopatología es clave la hipotensión
- b) Se caracteriza por sensación de mareo que se sigue de síncope al ponerse de pie
- c) El síntoma clave es la intolerancia postural
- d) Para su diagnóstico se requiere un aumento mayor a 10 latidos por minuto en el minuto 5 de ortostatismo

43.- ¿Qué caracteriza a la variante juvenil de ELA asociada al gen SETX?:

- a) Síntomas predominantemente cognitivos
- b) Inicio rápido con afectación bulbar
- c) Afectación predominante de motoneuronas superiores
- d) Inicio juvenil de lenta evolución

44.- ¿Cuál es el subgrupo del polimorfismo 129 asociado a la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob clásica más prevalente?:

- a) MV1
- b) MM2
- c) MM1
- d) VV2

45.- Respecto al insomnio familiar letal es cierto todo lo siguiente, EXCEPTO:

- a) La transmisión es autosómica dominante con elevada variable habiéndose descrito diversas mutaciones (E200K, V201I y P102L)
- b) En la polisomnografía es esperable observar aumento de la latencia del sueño y baja eficiencia.
- c) En la anatomía patológica se aprecia atrofia selectiva de núcleos talámicos
- d) Se relaciona con la mutación D178N cuando en el codón 129 del alelo mutado se encuentra metionina

46.- Según los criterios diagnósticos para la Enfermedad de Parkinson, se consideran banderas rojas para el diagnóstico todos los siguientes, EXCEPTO:

- a) Ausencia completa de progresión de los síntomas motores dentro de los primeros 5 años de evolución.
- b) Caídas recurrentes (más de una al año) como consecuencia de alteración en la estabilidad durante los primeros 3 años de evolución.
- c) Progresión rápida del trastorno de la marcha que lleve a la utilización, de forma regular, de una silla de ruedas durante los 5 años desde el inicio
- d) Ausencia de temblor de reposo

47.- Respecto a la importancia de la genética en la enfermedad de Parkinson se puede afirmar todo lo siguiente, EXCEPTO:

- a) PARK8 (LRRK2) o PARK2 puede producir un cuadro similar a la enfermedad esporádica. En la anatomía patológica puede haber o no cuerpos de Lewy.
- b) Los portadores de mutaciones en el gen GBA que codifica glucocerebrosidasa presentan cuadros motores asimétricos y con escasa afectación cognitiva
- c) El factor de riesgo genético más potente y frecuente en pacientes con E de Parkinson esporádica son las mutaciones en el gen GBA que codifica glucocerebrosidasa.
- d) PARK1 se debe a mutaciones puntuales o con duplicaciones o triplicaciones del gen. Las triplicaciones se asocian a un cuadro más grave

48.- Paciente de 68 años de edad que consulta por inestabilidad que se inició hace algo más de un año, el paciente había sido valorado 5 años antes por temblor postural y de acción, en la exploración se aprecia discreto aumento de la base de sustentación en la marcha. La marcha en tándem es imposible. Discreto temblor postural y de acción. Leve rigidez, no se aprecia bradicinesia. No existen antecedentes familiares de enfermedades neurológicas. Con estos datos podemos sospechar que el paciente padece un trastorno en el que:

- a) Espera encontrar una mutación puntual en el gen FMR1
- b) La alteración de la señal de RM en los pedúnculos cerebelosos medios es un criterio mayor para el diagnóstico
- c) La presencia de alteraciones en secuencias de difusión en tálamo apoya el diagnóstico
- d) Es esperable una clara respuesta al establecer el tratamiento

49.- La enfermedad de Wilson es una enfermedad rara de base genética. Respecto a las manifestaciones neurológicas es CIERTO que:

- a) El tratamiento es eficaz sobre las manifestaciones hepáticas, pero no sobre las neurológicas
- b) Si hay temblor predomina el temblor de reposo
- c) La distonía oro-faríngea y parkinsonismo son las manifestaciones más frecuentes
- d) La clínica neurológica suele aparecer entre la 5 y 6ª décadas de la vida

50.- La definición de la parálisis supranuclear progresiva (PSP) ha evolucionado reconociendo la existencia no solo del cuadro clásico (Síndrome de Richardson) sino otras presentaciones clínicas. De acuerdo con los criterios de la MDS de 2017 se deben considerar cuatro dominios; la combinación de la afectación de estos dominios permite diagnosticar distintos tipos de PSP más allá de la forma clásica (PSP-RS) entre los que se incluye todos los siguientes, EXCEPTO:

- a) PSP-C; PSP con predominio de afectación cerebelosa
- b) PSP-P; PSP fenotipo Parkinsonismo
- c) PSP-F; PSP presentación frontal
- d) PSP-PGF; presentación con freezing progresivo

51.- Respecto a la anatomía patológica de la PSP, se puede afirmar que:

- a) Son características las inclusiones intracitoplásmicas gliales (argirófilas)
- b) En las neuronas se encuentran inclusiones intranucleares inmunorreactivas para ubiquitina y poliglutamina
- c) Las placas gliales son características
- d) Hay depósitos de proteína TAU de tipo 4R

52.- La enfermedad de Kennedy o atrofia muscular espino-bulbar es un trastorno neurodegenerativo caracterizado por todas las siguientes EXCEPTO:

- a) Asocia frecuentemente temblor postural en manos.
- b) La debilidad suele afectar inicialmente a la región bulbar y tardíamente a extremidades inferiores
- c) Afecta más a varones.
- d) La progresión suele ser lenta.

53.- Respecto a la Paraplejias espásticas hereditarias, es CIERTO que:

- a) Las formas complejas asocian otros síntomas (crisis epilépticas, ataxia, alteraciones oftalmológicas) no se han descrito alteraciones cognitivas
- b) La mayoría de PEH puras (no complicadas) autosómicas dominantes se deben a SPG1
- c) Los pacientes con formas puras (no complicadas) de PEH no suelen tener afectación de pares craneales
- d) Hay mutaciones que producen formas puras y otras formas complicadas (en las que se asocian otros síntomas). La presentación de una forma es similar en los miembros de la familia.

54.- Señale la asociación CORRECTA:

- a) Encefalitis límbica AMPA-R – Carcinoma pulmonar de células pequeñas y timoma
- b) Encefalitis LGI-1 - Carcinoma pulmonar de células pequeñas
- c) Ataxia cerebelosa VGCC – Melanoma
- d) Persona rígida antiGAD - Carcinoma pulmonar o digestivo

55.- ¿Cuál es el tumor que representa la principal causa de mortalidad en pacientes con enfermedad de Von Hippel-Lindau?:

- a) Feocromocitoma
- b) Carcinoma renal de células claras
- c) Hemangioblastomas medulares
- d) Neurofibrosarcoma

56.- El litio es un fármaco ampliamente usado especialmente como estabilizador del ánimo. Se trata de un fármaco con un margen terapéutico estrecho. Respecto al riesgo de intoxicación por litio y las manifestaciones neurológicas es cierto todo lo siguiente, EXCEPTO:

- a) En caso de intoxicación grave la discontinuación del tratamiento no conlleva la reducción inmediata de los niveles ni los síntomas de intoxicación
- b) Se considera como rango terapéutico entre 0,6 y 1,2mEq/L
- c) Los diuréticos tiazídicos disminuyen los niveles de litio y el riesgo de intoxicación
- d) La intoxicación por litio puede producir cuadros mioclónicos que plantean el diagnóstico diferencial con enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

57.- Bajo el término Neuroacantocitosis se engloban varias entidades que asocian presencia de acantocitos en sangre y clínica neurológica. Señale la afirmación CORRECTA:

- a) El síndrome de McLeod cursa habitualmente con retinitis pigmentaria
- b) La coreoacantocitosis tiene un patrón de herencia autosómico dominante
- c) La coreoacantocitosis cursa con hiporreflexia – arreflexia
- d) El Síndrome de McLeod plantea el diagnóstico diferencial con la Enfermedad de Huntington (si bien predomina la distonía sobre la corea)

58.- El síndrome de Leigh es un trastorno progresivo definido por hallazgos neuropatológicos específicos asociados a lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Es CIERTO que:

- a) Los primeros síntomas suelen aparecer en la primera juventud.
- b) Existen alteraciones en la producción aeróbica de energía, que puede afectar desde el complejo de la piruvato-deshidrogenasa hasta la ruta de la fosforilación oxidativa.
- c) El diagnóstico es genético demostrando alteración en el gen causante
- d) De cara al consejo genético ha de tenerse en cuenta que la transmisión es materna (alteraciones del ADN mitocondrial).

59.- Respecto a la Mielinolisis central pontina son ciertas las siguientes afirmaciones, EXCEPTO:

- a) Con frecuencia además de la afectación pontina existen otras lesiones extrapontinas en cuerpo calloso, otras comisuras y en los ganglios basales.
- b) Una vez producida la lesión neurológica el tratamiento es puramente sintomático teniendo ya escasa influencia el ritmo de corrección de la natremia.
- c) El alcoholismo, la malnutrición y el uso prolongado de diuréticos confieren un mayor riesgo para que ocurra este trastorno.
- d) La lesión tisular es principalmente necrótica, aunque también se puede apreciar desmielinización.

60.- Todas las que se mencionan a continuación son enfermedades por depósito lisosomal, EXCEPTO:

- a) Enfermedad de Sandhoff
- b) Enfermedad de Tay-Sachs
- c) Enfermedad de Refsum
- d) Enfermedad de Farber

PREGUNTAS DE RESERVA

Reserva 1.- ¿Cuál de las siguientes ataxias cerebelosas puede parecerse fenotípicamente a la enfermedad de Huntington?:

- a) Ataxia espinocerebelosa tipo 7.
- b) Ataxia espinocerebelosa tipo 17.
- c) Ataxia espinocerebelosa tipo 6.
- d) Atrofia dentado-rubro-pálido-luysiana (DRPLA).

Reserva 2.- ¿La mutación en cuál de los siguientes genes es la causa más común de demencia frontotemporal familiar con esclerosis lateral amiotrófica (ELA)?:

- a) C9ORF72
- b) GRN
- c) MAPT
- d) SOD1

Reserva 3.- Con relación al síndrome de Morvan señale la respuesta CORRECTA:

- a) Es más frecuente en mujeres que en hombres.
- b) Se asocia a timoma en 10-15% de casos.
- c) Muchos de los pacientes con S. de Morvan tienen síntomas sugestivos de agripnia excitata, aunque su frecuencia exacta no se conoce.
- d) En general no responden a la inmunoterapia.

Reserva 4.- En relación con la neuropatía motora multifocal con bloqueos de conducción, señale la respuesta CORRECTA:

- a) Se presenta con un cuadro de debilidad de distribución simétrica.
- b) Aproximadamente la mitad de los pacientes tienen elevados los títulos de autoanticuerpos anti GM-1.
- c) Como en las enfermedades de motoneuronas, con las que hay que hacer diagnóstico diferencial, los reflejos suelen estar aumentados.
- d) Los corticoides están indicados en su tratamiento.

Reserva 5.- Señale la asociación CORRECTA:

- a) Discinesia paroxística inducida por el ejercicio – mutación en el gen MR-1
- b) Discinesia paroxística no cinesigénica – mutaciones en el gen SLCA2A1
- c) Discinesia paroxística cinesigénica - mutaciones en el gen PRRT2
- d) Ataxia episódica tipo 1 - mutación en el gen KNCMA1

Reserva 6.- Los pacientes con Síndromes de abetalipoproteinemia (Bassen-Kornzweig) suelen presentar los siguientes síntomas, EXCEPTO:

- a) Corea
- b) Retinitis pigmentaria
- c) Ataxia
- d) Acantocitos en sangre