



## 20274 - NODOPATÍA AUTOINMUNE ANTI-CONTACTIN-1: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, BIOMARCADORES Y SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

*Caballero Ávila, M.<sup>1</sup>; Martín Aguilar, L.<sup>1</sup>; Pascual Goñi, E.<sup>1</sup>; Michael, M.<sup>2</sup>; Koel-Simmelman, M.<sup>3</sup>; Höftberger, R.<sup>4</sup>; Wanschitz, J.<sup>5</sup>; Alonso Jiménez, A.<sup>6</sup>; Armangué, T.<sup>7</sup>; Baars, A.<sup>8</sup>; Carbayo, Á.<sup>1</sup>; Castek, B.<sup>9</sup>; Collet Vidiella, R.<sup>1</sup>; de Winter, J.<sup>6</sup>; del Real, M.<sup>10</sup>; Delmont, E.<sup>11</sup>; Diamanti, L.<sup>12</sup>; Doneddu, P.<sup>13</sup>; Hiew, F.<sup>14</sup>; Gallardo, E.<sup>1</sup>; González, A.<sup>15</sup>; Grinzingen, S.<sup>16</sup>; Horga, A.<sup>17</sup>; Iglseder, S.<sup>18</sup>; Jacobs, B.<sup>8</sup>; Jauregui, A.<sup>15</sup>; Killestein, J.<sup>3</sup>; Lindeck Pozza, E.<sup>19</sup>; Martínez Martínez, L.<sup>20</sup>; Nobile-Orazio, E.<sup>13</sup>; Ortiz, N.<sup>21</sup>; Pérez Pérez, H.<sup>22</sup>; Poppert, K.<sup>19</sup>; Ripellino, P.<sup>23</sup>; Roche, J.<sup>24</sup>; Rodríguez de Rivera, F.<sup>25</sup>; Rostasy, K.<sup>26</sup>; Sparasci, D.<sup>23</sup>; Tejada Illa, C.<sup>1</sup>; Teunissen, C.<sup>3</sup>; Vegezzi, E.<sup>12</sup>; Xuclà Ferrarons, T.<sup>27</sup>; Zach, F.<sup>28</sup>; Wieske, L.<sup>2</sup>; Eftimov, F.<sup>2</sup>; Lleixà, C.<sup>1</sup>; Querol, L.<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Amsterdam University Medical Center. University of Amsterdam; <sup>3</sup>Neurochemistry Laboratory and Biobank. Amsterdam University Medical Center. University of Amsterdam; <sup>4</sup>Division of Neuropathology and Neurochemistry. Department of Neurology. Medical University of Vienna; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Medical University of Innsbruck; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Antwerp University Hospital; <sup>7</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Erasmus MC, University Medical Center; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Landeskrankenhaus Villach; <sup>10</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Hospital La Timone; <sup>12</sup>Servicio de Neurología. IRCCS Mondino Foundation; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. IRCCS Humanitas Research Hospital; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Sunway Medical Centre; <sup>15</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>16</sup>Servicio de Neurología. Christian-Doppler Klinik; <sup>17</sup>Servicio de Neurología. Complejo Universitario de San Carlos; <sup>18</sup>Servicio de Neurología. Krankenhaus Barmherzige Brüder; <sup>19</sup>Servicio de Neurología. Klinik Favoriten; <sup>20</sup>Servicio de Inmunología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>21</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Sant Joan de Reus; <sup>22</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Canarias; <sup>23</sup>Servicio de Neurología. Neurocenter of Southern Switzerland. Ente Ospedaliero Cantonale; <sup>24</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet; <sup>25</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; <sup>26</sup>Servicio de Neuropediatría. Children's Hospital Datteln, Witten/Herdecke University; <sup>27</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan Despí Moisès Brogi; <sup>28</sup>Servicio de Neurología. Kardinal Schwarzenberg Klinikum.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar la evolución clínica y biomarcadores en pacientes con nodopatía autoinmune (NA) anti-contactin-1 (CNTN1).

**Material y métodos:** Se recogieron datos retrospectivos clínicos y de respuesta a tratamiento de pacientes con NA anti-CNTN1+. Se analizaron títulos de anticuerpos, neurofilamentos de cadena ligera (sNfL) y niveles de CNTN1 soluble en suero (sCNTN1), en muestras iniciales y de seguimiento.

**Resultados:** Se incluyeron 31 pacientes que presentaban una neuropatía sensitivo-motora progresiva (76,7%) con afectación distal (87,1%), ataxia (71,4%) y discapacidad grave (mediana mRS en el nadir 4, INCAT 8, RODS 10). Ocho pacientes tenían debilidad facial (25,8%) y once (35%) afectación renal. Treinta pacientes (97%) recibieron IgEV y 22 (71%) corticoides. Solo un paciente alcanzó la remisión con IgEV, mientras que tres pacientes con corticoides (14%). El rituximab fue eficaz en 21/22 pacientes, recibiendo la mayoría (72%) una sola infusión. Se detectaron cuatro (12,9%) recaídas tras una mediana de seguimiento desde el tratamiento de 25 meses [12-48]. Los títulos de anti-CNTN1 se correlacionaron con las escalas clínicas y negativizaron después del tratamiento (20/21 pacientes). Los sNfL fueron significativamente más altos y la sCNTN1 significativamente más baja en los pacientes comparado con controles sanos (sNfL: 135,9 vs. 7,48 pg/ml, sCNTN1: 25,03 vs. 22.186 pg/ml, p < 0,0001). Tanto sNfL como sCNTN1 se normalizaron tras el tratamiento.

**Conclusión:** Los pacientes con NA antiCNTN1+ tienen un perfil clínico característico. Las recaídas son infrecuentes, lo que sugiere que el tratamiento continuo es innecesario. Los títulos de anticuerpos anti-CNTN1, sNfL y sCNTN1 son útiles para monitorizar la actividad clínica en estos pacientes.