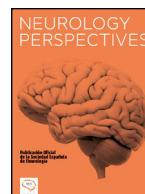




NEUROLOGY PERSPECTIVES

www.journals-elsevier.com/neurology-perspectives



COMUNICACIONES ORALES

LXXV Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN)

Valencia, 31 de octubre-4 de noviembre de 2023

Ataxias y paraparesias espásticas degenerativas

19098. PAPEL DE LOS FÁRMACOS ANTIESPÁSTICOS Y DE LA FISIOTERAPIA EN LAS PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS

Fernández Rodríguez, V.¹; Rouco Axpe, I.¹; Rebollo Pérez, A.¹; Fernández Llarena, L.¹; Valido Reyes, C.¹; Anciones Martín, V.¹; Lagüela Alonso, A.¹; Cívicos Sánchez, N.²; Velasco Juanes, F.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ²Servicio de Rehabilitación. Hospital Universitario de Cruces.

Objetivos: Los pacientes con paraparesia espástica hereditaria (PEH) experimentan una progresiva debilidad espástica de las piernas y dificultades crecientes para deambular. Se han descrito diferentes tratamientos sintomáticos en estas enfermedades. El objetivo es analizar el beneficio clínico de los fármacos antiespásticos y la fisioterapia en la cohorte de pacientes con PEH atendidos en la consulta especializada de nuestro centro.

Material y métodos: Estudio transversal, descriptivo y retrospectivo de los pacientes atendidos entre septiembre del 2009 y diciembre 2020. Variables analizadas: porcentaje de pacientes tratados, tratamientos empleados, beneficio clínico y su relación con el tipo de PEH y estadio funcional.

Resultados: De un total de 55 pacientes con PEH, el 69% han recibido algún tipo de tratamiento antiespástico y/o fisioterapia. Los pacientes tratados con fisioterapia (71%) obtuvieron un beneficio clínico estadísticamente significativo frente a los no tratados (28%). Los fármacos antiespásticos, como el lioresal o baclofeno, (50% pacientes tratados) y/o la toxina botulínica (34% pacientes tratados) produjeron un beneficio clínico no estadísticamente significativo. El beneficio clínico se mantuvo con cualquiera de los tratamientos independientemente del tipo de PEH y de la situación funcional.

Conclusión: La fisioterapia es el tratamiento más efectivo respecto a la mejoría clínica de los pacientes con PEH independientemente del tipo de PEH y de la situación funcional. Sin embargo, no se ha encontrado un beneficio clínico significativo con el uso de fármacos antiespásticos y/o toxina botulínica.

19683. PREVALENCIA Y ESPECTRO FENOTÍPICO DE LA SCA27B (GAA-FGF14) Y OTRAS ATAXIAS GENÉTICAS EN UNA COHORTE DE ATAXIA TARDÍA

Iruzubieta Agudo, P.¹; Albajar Gómez, I.¹; Pellerin, D.²; Bergareche Yarza, A.¹; Mondragón Rezola, E.¹; Vinagre Aragón, A.¹; Núñez

Manjarrés, G.¹; Fernández Torrón, R.¹; Moreno Izco, F.¹; Equiza Bazán, J.¹; Campo Caballero, D.¹; Poza Aldea, J.¹; Ruibal Salgado, M.¹; Formica Martínez, A.¹; Croitoru, I.¹; Ruiz Sales, M.³; Schluter Martín, A.³; Casasnovas Pons, C.⁴; Pujol Onofre, A.³; Brais, B.⁵; Houlden, H.⁶; López de Munain Arregui, A.¹; Ruiz Martínez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea;

²Servicio de Neurología. UCL Queen Square Institute of Neurology

London; ³Servicio de Neurociencias. Idibell; ⁴Servicio de Neurología.

Hospital Universitari de Bellvitge; ⁵Servicio de Neurogenética.

Montreal Neurological Institute-Hospital; ⁶Servicio de Neurogenética. UCL Queen Square Institute of Neurology London.

Objetivos: Expansiones en el gen FGF14 (fibroblast growth factor 14) causan ataxia espinocerebelosa 27B (SCA27B). Este trabajo estudia la prevalencia de SCA27B en una cohorte de ataxia tardía y define las causas genéticas más frecuentes en dicha cohorte, proponiendo un algoritmo para guiar el estudio genético.

Material y métodos: Se reclutaron 107 pacientes con ataxia tardía, 64 (60%) con causa genética desconocida. En estos, se realizó el estudio de expansiones en FGF14.

Resultados: De los 64 pacientes evaluados, 18 presentaban una expansión patogénica (28%). La mediana de edad de inicio fue de 62,5 años. 7 pacientes (39%) experimentaron síntomas episódicos al inicio de la enfermedad. Las características clínicas más comunes incluyeron ataxia de la marcha (100%) y disartria cerebelosa leve (67%). Downbeat nistagmo estuvo presente en el 37,5% (6/16). La resonancia magnética cerebral mostró atrofia vermiana aislada en el 13% (2/15) y atrofia cerebelosa difusa en el 47% (7/15). Se muestran los datos del uso de la fampridina durante 4 años en dos pacientes, mostrando en uno una estabilización clínica y en otro una mejoría sustancial. La serie completa fue dividida en tres grupos según la presencia de neuropatía o espasticidad. Expansiones en RFC1 fueron la principal causa de ataxia con neuropatía, SPG7 de ataxia con espasticidad y SCA27B de ataxia pura. En base a esto, proponemos un algoritmo de diagnóstico.

Conclusión: SCA27B es la causa más común de ataxia tardía en nuestra cohorte (17%, 18/107). Estos resultados respaldan el estudio de expansiones en FGF14 en estos pacientes.

19355. VARIANTE PATOGENICA NO DESCRITA EN RTN2 EN UNA FAMILIA CON SPG-12

Zapata Macías, B.¹; Fernández Navarro, J.¹; Marín Iglesias, R.²; Ruiz García, J.¹; Molinero Marcos, A.¹; Coronado Puerto, C.¹; Acosta de los Reyes, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta del Mar;

²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Puerta del Mar.

Objetivos: La paraplejia espástica tipo 12 (SPG-12) es un trastorno neurodegenerativo autosómico dominante que se ha relacionado con alteraciones en el Reticulon-2 (RTN2). Describimos dos casos clínicos de una familia con alteración no descrita previamente en este gen y con fenotipo compatible con SPG-12.

Material y métodos: El caso índice se trata de una mujer que comenzó con síntomas a los 18 años y que presenta paraparesia espástica, piramidismo en miembros inferiores (MMII), pies cavos e incontinencia urinaria. Previo resultado negativo para Charcot Marie Tooth (CMT), se realizó estudio genético-molecular de los subpaneles multigénicos de paraplejas espásticas y polineuropatías hereditarias mediante secuenciación NGS. Detectándose la variante c.35-1G>A [Chr19: (GRCh38:g.45495140C>T)] en heterocigosis en el gen RTN2, no descrita previamente y que muy probablemente afecta al *splicing* del exón 1 del gen. Su tía, mujer de 53 años, presenta la misma variante patológica. Clínicamente tiene piramidismo en MMII, pies cavos y polineuropatía (PNP) sensitivo-motora desmielinizante. La hermana del caso índice presenta sintomatología similar en grado más leve. Su primo fue valorado por PNP sensitivo-motora desmielinizante grave. Ambos están pendientes del estudio genético.

Resultados: Fenotipos descritos en relación con SPG12 incluyen síntomas clásicos de SPG, anomalías visuales, alteración esfinteriana y convulsiones. No se ha descrito hasta ahora PNP asociada.

Conclusión: Los casos publicados hasta el momento de SPG12 presentan heterogeneidad fenotípica. En nuestra familia, en relación con una variante no descrita del gen RTN2, se incluyen además de los síntomas descritos previamente, PNP sensitivo-motora desmielinizante y pies cavos.

19171. ATAXIA VESTÍBULO-CEREBELOS (AVC) Y MUTACIÓN INTRÓNICA GAA EN GEN FGF14. ESTUDIO CLÍNICO GENÉTICO Y NEUROPATOLÓGICO DE UNA SERIE DE 50 PACIENTES

Alemany Perna, B.¹; Genís Batlle, D.²; López Domínguez, D.¹; Pellerin, D.³; Ferrer Abizanda, I.⁴; Molina Porcel, L.⁵; Aldecoa Ansorregui, I.³; Gelpi, E.³; Volpini Bertran, V.⁶; Brais, B.³

¹Unitat d'Atàxies, Servei de Neurologia. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona/Hospital Santa Caterina; ²Grup de Neurodegeneració i Neuroinflamació. Institut d'Investigació Biomèdica de Girona Dr. Josep Trueta; ³Department of Neurology and Neurosurgery. McGill University; ⁴Institut de Neuropatologia de l'Hospital Universitari de Bellvitge. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁵Neurological Tissue Bank, Biobanc. IDIBAPS. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ⁶Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL). Hospital Universitari de Bellvitge.

Objetivos: Estudio clínico y genético de una serie de adultos afectados de ataxia vestibulo-cerebelosa esporádicos y hereditarios iniciados en forma episódica o progresiva.

Material y métodos: 50 pacientes. Se analiza la clínica en los episodios, períodos intercríticos y fase progresiva. Se comparan los estudios radiológicos. Estudios genéticos: en la mayoría se estudiaron las mutaciones en genes de SCAs. En 25 pacientes se buscaron mutaciones en KCNA1, CACNA1 y CACNB4. En un caso (post mortem) en GBE1. En 36 analizamos expansiones GAA en FGF14. Datos neuropatológicos de 4 pacientes.

Resultados: 22 mujeres. 40 esporádicos, 10 hereditarios (9 familias). Presentación: 43 ataxia episódica, 7 progresiva. Edad inicio 66 (50-87). Edad primera visita 72. Inicio progresión: 71. Edad última visita: 80. Sin discapacidad o leve: 18. Afectación grave: 14. Desconocido: 18. Discapacidad máxima: bipedestación imposible. Cuatro tienen episodios sin progresión. Clínica: ataxia con *down-beat nystagmus*. Todos los episodios con clínica vestibulo-cerebelosa. Disartria 30%. RM: atrofia cerebelosa global en 3, vermiana en 14, sin atrofia clara en 23. No se detectan mutaciones en SCAs, KCNA1, CACNA1, CACNB4. Expansión patogénica heterocigota en FGF14 (GAA > 250) en 24: 17 con ataxia

episódica, 7 progresivos. La expansión en cerebelo es mayor que en linfocitos. Mutación GBE1 (enfermedad por cuerpos de poliglucosano) en un paciente. Neuropatología (4): pérdida de Purkinje en vermis, oliva bulbar y dentado normales. Enfermedad por poliglucosanos en uno. **Conclusión:** La AVC se presenta de forma esporádica y episódica tardía. Etiología en 67%: expansión patogénica heterocigota GAA FGF14 (SCA27B). Un 40% sufre discapacidad grave.

19667. LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE (VWM): DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS CON DISTINTAS EDADES DE INICIO

Borrell Pichot, M.¹; Mederer Fernández, T.¹; Sainz Torres, R.¹; Olmedo Saura, G.¹; Guasch Jiménez, M.¹; Martínez Horta, S.²; Kulisevsky, J.¹; Pérez Pérez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

²Servicio de Neuropsicología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente, o *vanishing white matter disease* (VWM), es una leucodistrofia de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por deterioro cognitivo-conductual y trastorno del movimiento con predominio de ataxia y espasticidad. La resonancia magnética es muy característica y puede ayudar en el diagnóstico. Presentamos dos casos de VWM con distintas edades de inicio.

Material y métodos: Caso 1: varón de 33 años, debut a los 5 años con episodios de desconexión. Alteración de la marcha, deterioro cognitivo y episodios de agresividad progresivos. Exploración: ataxia, dismetría, espasticidad en EEII, hiperreflexia. Caso 2: varón de 44 años, alteración progresiva de la marcha, deterioro cognitivo y alteración conductual de tipo frontal. Exploración: Espasticidad en EEII, hiperreflexia, Babinski derecho y marcha en tijera.

Resultados: Resonancia magnética: caso 1: extensa afectación de la sustancia blanca cerebral, principalmente frontoparietal, con degeneración quística. Moderada afectación infratentorial. Caso 2: leucoencefalopatía difusa supra e infratentorial. Cuerpo calloso difusamente atrofico. Focos quísticos/encefalomalácicos en sustancia blanca periventricular. Estudio neuropsicológico (ambos): deterioro cognitivo multidominio de predominio frontal. Analítica y estudio de LCR (ambos): sin alteraciones. Genética: Caso 1: heterocigoto compuesto para gen EIF2B5, variantes p.(Arg113His) y p.(Pro454Ser). Caso 2: homocigoto para gen EIF2B5, variante p.(Arg113His)

Conclusión: Presentamos dos casos de VWM con inicio en la infancia y en la edad adulta. Resaltamos la neuroimagen característica con degeneración de sustancia blanca con quistes secundarios y la diversidad fenotípica y de edad de presentación. El estudio genético es fundamental para poder realizar consejo genético a los individuos y familiares.

19718. RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DE ESTUDIOS DE NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING) EN UNA SERIE DE ATAXIAS CEREBELOSAS Y PARAPARESIAS ESPÁSTICAS

Adarmes Gómez, A.; Jesús Maestre, S.; Macías García, D.; Carrillo García, F.; Muñoz Delgado, L.; Gómez Garre, P.; Mir Rivera, P.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: Determinar la rentabilidad diagnóstica de los estudios de NGS en una serie de ataxia cerebelosa (AC) y paraparesia espástica (PE) progresiva, con sospecha de origen hereditario, en seguimiento en Unidad de Trastorno del Movimiento del HUVR.

Material y métodos: Se incluyeron 174 pacientes con AC, y 122 pacientes con PE. Se valoraron los estudios de NGS realizados (estudio de paneles de genes o *target sequencing* (TS), y estudios de exoma (WES)). Se valoró el resultado de dichos estudios como: positivo (confirmación genética), negativo (sin hallazgos), o no concluyente (variantes de significado incierto).

Resultados: En la serie de AC se realizaron 72 estudios de TS y 22 estudios de WES, en la serie de PE se realizaron 49 estudios de TS y 25 WES. El resultado de estos estudios fue positivo en 21 TS y 5 WES en la serie de AC, y 17 TS y 10 WES en la serie de PE. El porcentaje de diagnóstico de confirmación en la serie de AC pasa de 36,2% en la era pre-NGS, a 48,27% con estudios de TS, y se eleva hasta el 51,14% con estudios de WES. En la serie de PE pasa de 53,22% en la era pre-NGS a 66,93% con los estudios de TS, y se eleva hasta 75% con estudios de WES.

Conclusión: Tras realizar estudios de NGS en una serie de AC y PE con sospecha de origen hereditario, se eleva el porcentaje de diagnóstico de confirmación hasta 51,4% en pacientes con AC, y hasta 75% en pacientes con PE.

19517. FUNCIÓN MOTORA GRUESA TRAS TRES MESES DE USO DEL EXOSQUELETO ATLAS-2030 EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL

Castro Muniente, P.¹; Martí Granero, M.¹; Tajadura Graus, S.¹; Vela Torres, S.¹; Panzano Pérez, A.²; Boñar Flecha, N.³; García Sánchez, V.⁴; Peña Giménez, A.⁵; Gascón Santos, S.⁶; Tris Ara, M.³

¹ATADES; ²Espacio ATEMIA; ³Fundación BOBATH; ⁴ATENPACE;

⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet;

⁶Universidad de Zaragoza.

Objetivos: Investigar si la combinación de terapia convencional (TC) con el exoesqueleto ATLAS-2030 en niños con parálisis cerebral (PC) durante un período de tres meses es más efectiva en la función motora gruesa en comparación con la TC sola.

Material y métodos: Se llevó a cabo un estudio prospectivo multicéntrico con 30 participantes con PC, incluyendo un grupo control de tratamiento con TC emparejado. Los niños del grupo experimental recibieron 21 sesiones de terapia, dos veces por semana, durante tres meses, además de su TC habitual. Los niños del grupo control recibieron únicamente la TC habitual. Se utilizó la escala de Medición de la Función Motora Gruesa 88 (GMFM-88) al inicio y al final del estudio, así como mensualmente.

Resultados: La puntuación total de la GMFM-88 en ATLAS-2030 aumentó en $10,3 \pm 1,3$ puntos al final del estudio en comparación con la evaluación inicial, mostrando un incremento mensual progresivo. Y todas las dimensiones de la GMFM-88 experimentaron un aumento en la puntuación en comparación con la evaluación inicial, específicamente en: decúbitos y volteos (8,5%), sedestación (16,6%), gateo y rodillas (17,9%), bipedestación (10,0%) y caminar, correr y saltar (4,5%). Estas mejoras no se observaron en el grupo control.

Conclusión: Al añadir ATLAS-2030 a la terapia convencional, se observó una mejora significativa en la función motora de los niños con PC mensualmente durante tres meses. Se demostró un progreso mayor en las puntuaciones mensuales de la GMFM-88 en comparación con la TC sola, lo que respalda la efectividad del tratamiento combinado.

19042. NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN REEP2 Y PRIMER CASO DESCRITO EN ESPAÑA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA SPG72

Mas Serrano, M.; Romero Delgado, F.; Sánchez-Migallón Díaz, M.; Barbero Jiménez, D.; Yusta Izquierdo, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Objetivos: Presentamos el primer caso de paraparesia espástica SPG72 notificado en nuestro país, secundario a una mutación no descrita previamente en el gen REEP2.

Material y métodos: Mujer de 36 años natural de Rumania de padres no consanguíneos y sin antecedentes neurológicos, que desarrolla los dos años previos debilidad progresiva del pie izquierdo. En primera exploración neurológica se evidencia hiperreflexia generalizada con

clonus aquileo, respuestas plantares extensoras, pes cavus bilateral con debilidad a la dorsiflexión del pie izquierdo y marcha en estepaje.

Resultados: RM del neuroeje sin alteraciones. EMG sugestiva de neuropatía peronea izquierda a nivel de cabeza del peroné sin evidencia de compresión en RM de rodilla. Sin evidencia de denervación en otros territorios en EMG seriados. Estudio LCR normal incluyendo negatividad de bandas oligoclonales. Desarrolla progresivamente en dos años de seguimiento un fenotipo de paraparesia espástica. Exoma dirigido: cambio en heterocigosis probablemente patogénico por codón de parada prematuro c.536del (p.G179Afs*10) del gen REEP2, causante de paraparesia espástica hereditaria SPG72

Conclusión: Se notifica el primer caso de mutación c.536del en el gen REEP2 causante de paraparesia espástica SPG72. La paraparesia espástica hereditaria SPG72 es extremadamente infrecuente existiendo 5 acúmulos familiares descritos hasta la fecha a nivel mundial con distribución geográfica variada, ninguno de ellos en España ni en la península de los Balcanes. El fenotipo de paraparesia espástica asociada a neuropatía y *pes cavus* observado en este caso ha sido notificado previamente en algunos sujetos con SPG72. La edad de inicio y patrón hereditario de la SPG72 son variables entre las distintas mutaciones del gen REEP2.

18914. CALCITRIOL 0,25 MG/24H AUMENTA LOS NIVELES DE FRATAXINA Y ES SEGURO EN PACIENTES CON ATAXIA DE FRIEDREICH (AF) EN UN ENSAYO CLÍNICO PILOTO

Alemany Perna, B.¹; Tamarit Sumalla, J.²; Ros Salvador, J.²; López Domínguez, D.¹; Quiroga-Varela, A.³; Miguela Benavides, A.³; Huertas-Pons, J.³; Merchán Ruiz, M.³; Rigola Tubien, M.³; Ramió Torrentà, L.⁴; Genís Batlle, D.³

¹Unitat d'Atàxies, Servei de Neurologia. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona/Hospital Santa Caterina; ²Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida). Universitat de Lleida; ³Grup de Neurodegeneració i Neuroinflamació. Institut d'Investigació Biomèdica de Girona Dr. Josep Trueta; ⁴Servei de Neurologia. Grup de Neurodegeneració i Neuroinflamació. Universitat de Girona. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona/Hospital Santa Caterina.

Objetivos: El calcitriol mejora el fenotipo e incrementa los niveles de frataxina en modelos celulares de AF. Se diseñó un ensayo clínico para conocer los efectos del calcitriol sobre la función neurológica y los niveles de frataxina en pacientes con AF.

Material y métodos: 20 pacientes con AF tomaron calcitriol 0,25 µg/24 h durante un año. La función neurológica se valoró con la escala SARA, el 9-hole-peg-test (9-HPT), el 8-meters-walk test (8-MWT) y el PATA test al inicio (t0), 6 meses y 12 meses (t12). Se estudió la calidad de vida con el índice de Barthel y el cuestionario SF-36. Se realizaron controles periódicos de calcemia y electrocardiograma. Se midieron los niveles de frataxina en plaquetas aisladas de los pacientes, controles familiares heterocigotos y controles sanos apareados por edad y sexo.

Resultados: Los pacientes no presentaron mejoría significativa en las escalas neurológicas (t0 SARA 14,8, t12 SARA 15,53; p 0,147). A los 12 meses había mejoría de la percepción de calidad de vida (t0 25%, t12 50%; p 0,019). Hubo solo efectos adversos leves al inicio del fármaco. Los niveles de frataxina presentaron un incremento estadísticamente significativo (t0 5,68 pg/ug, t12 6,99 pg/ug; p 0,0067). Se observaron diferencias en los niveles de frataxina entre controles sanos, controles familiares y los pacientes con AF (17,29 pg/µg, 10,12 pg/µg, 5,59 pg/µg, p < 0,001).

Conclusión: El calcitriol es seguro en pacientes con AF. El tratamiento aumenta la frataxina sin correlacionarse con una mejoría o estabilización neurológica, no pudiéndose descartar un efecto beneficioso a dosis más altas.

18883. FENOTIPO Y PREVALENCIA DE SCA27B EN ATAXIAS CEREBELOSAS DE INICIO TARDÍO

Manrique Arregui, L.¹; Pellerin, D.²; Pelayo Negro, A.³; Rivera Sánchez, M.⁴; Sánchez Peláez, M.⁴; Martínez Díaz, R.⁴; Brais, B.⁵; Houlden, H.⁶; Infante Ceberio, J.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ²Department of Neuromuscular Diseases. UCL Queen Square Institute of Neurology and National Hospital for Neurology and Neurosurgery; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-IDIVAL; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-IDIVAL; ⁵Department of Neurology and Neurosurgery. Montreal Neurological Hospital and Institute. McGill University; ⁶Department of Neurology and Neurosurgery. Montreal Neurological Hospital and Institute. McGill University.

Objetivos: Recientemente se han identificado expansiones GAA > 250 repeticiones en el primer intrón del gen FGF14 como causa frecuente de ataxia del adulto (SCA27B) con ciertas particularidades fenotípicas. Hemos estudiado estas expansiones en una serie de 81 pacientes con ataxia del adulto.

Material y métodos: Reclutamos 81 pacientes con ataxia cerebelosa de inicio tardío sin diagnóstico genético (edad media inicio 53 años; rango 19-82), seguidos en el CSUR de nuestro hospital en el periodo 2000-2023, con muestra de ADN disponible.

Resultados: Hemos identificado 11 pacientes portadores de expansiones > 250 repeticiones GAA en FGF14. El 54% eran varones y la edad media de inicio 59 ± 15 años. El 82% eran casos esporádicos. El 55% presentaron síntomas episódicos previos (< 2 h de duración) en forma de diplopía, ataxia o disartria, desencadenados por ejercicio físico o estrés en un 67%. Tras una media de 10 años el 100% mostraba ataxia cerebelosa, 73% disartria, 63% nistagmo (vertical 18%), 45% hipopalestesia, 27% hiperreflexia, 9% temblor postural y 9% oftalmoparesia. El 55% tenía atrofia cerebelosa de predominio vermiano en la RMN.

Conclusión: En nuestra serie SCA27B explica el 13,5% de los casos de ataxia del adulto sin diagnóstico genético y no seleccionados por el fenotipo. Los casos son mayoritariamente esporádicos y son frecuentes los síntomas episódicos y las fluctuaciones al inicio. El nistagmo vertical, aunque característico en otras series, es poco frecuente en la nuestra.

18648. VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DE LA ESCALA PARA LA DETECCIÓN DEL SÍNDROME COGNITIVO AFECTIVO CEREBELOSO

Serrano Munuera, M.¹; García Sánchez, C.²; Martínez Fernández, E.³; Alemany Perna, B.⁴; López Domínguez, D.⁴; Rojas Bartolomé, L.⁵; Adarmes Gómez, A.⁶; Pérez Torre, P.⁷; Abenza Abildúa, M.⁸; Rouco Axpe, I.⁹; Feria-Vilar, I.⁵; Pérez Pérez, J.¹⁰; Martínez Regueiro, R.¹¹

¹Servicio de Neurología. Fundació Hospital Sant Joan de Déu;

²Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

³Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena; ⁴Unitat d'Atàxies. Paraparesies Espàstiques i Malalties Rares. Servei de Neurologia ICS/IAS. Hospital Josep Trueta. Hospital Santa Caterina; ⁵Servicio de Neurología. Hospital General de Albacete; ⁶Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología y Neurofisiología Clínica. CIBERNED. Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS). Hospital Virgen del Rocío, CSIC, Universidad de Sevilla; ⁷CSUR Ataxias y Paraparesias Espásticas. Servicio de Neurología. Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria. Hospital Universitario Ramón y Cajal;

⁸Unidad de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía; ⁹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ¹⁰Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona;

¹¹Departamento de Psicología Clínica y Psicobiología. Universidade Santiago de Compostela.

Objetivos: La descripción del síndrome cognitivo-afectivo cerebeloso (CCAS, 1998) otorgó al cerebelo nuevas funciones más allá del control motor. En 2018, se publicó la primera escala breve para la detección del CCAS pero aún no disponemos de su versión validada en español. Esta herramienta es necesaria para la detección del síndrome ya que las escalas breves habituales utilizadas en demencia suelen mostrar resultados normales en los pacientes con CCAS. Proponemos un estudio multicéntrico para completar la traducción, adaptación y validación de la escala CCAS en español.

Material y métodos: Estudio multicéntrico: 1. Traducción, adaptación. 2. Entrenamiento de evaluadores, índice Kappa. 3. Inclusión de controles y pacientes con patología cerebelosa: datos demográficos y clínicos (escalas SARA, BARS, MoCA, CCAS). 4. Análisis del comportamiento de la escala en pacientes y controles.

Resultados: Participaron 10 centros, se entrenaron 12 investigadores (índice kappa de Fleiss: 0,774). Analizamos 40 pacientes y 62 controles pareados con nivel educativo similar al de la descripción original. Las diferencias fueron significativas para todos los ítems de la escala excepto para los ítems de dígitos directos y Go-NoGo. El índice de consistencia interna fue 0,788 (alfa de Cronbach). Con los puntos de corte originales, encontramos una alta especificidad (84%) pero una baja sensibilidad (53%) para el diagnóstico de certeza de CCAS.

Conclusión: La versión española de la escala CCAS cumple criterios de fiabilidad, pero muestra una validez diagnóstica baja atendiendo a los puntos de corte originales. Proponemos ampliar la muestra y establecer nuevas puntuaciones en la baremación para la población española.

18774. COREA Y PSICOSIS COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE LATE-ONSET TAY-SACHS, A PROPÓSITO DE UN CASO

López Domínguez, D.; Alemany Perna, B.; Álvarez Bravo, G.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Objetivos: El déficit de actividad de la enzima B-hexosaminidasa A (BHA) por mutaciones en el gen HEXA produce la acumulación de gangliósidos-GM2 en el sistema nervioso central, produciendo la patología denominada Tay-Sachs. El debut clínico es habitualmente en infancia, pero existe una forma de inicio en adulto, conocida como late-onset Tay-Sachs (LOTS), cuya descripción se encuentra en aumento.

Material y métodos: Presentamos un caso de LOTS.

Resultados: Paciente varón con antecedentes familiares de patología psiquiátrica, inicia con 18 años clínica psicótica, siendo diagnosticado de esquizofrenia. Con 40 años presenta dificultad para deambulación, disartria y finalmente trastorno de movimiento hiperkinético. A nuestra valoración, destacaba corea generalizada, síndrome pancerebeloso (ataxia troncular, dismetría apendicular y ocular, disartria, escala SARA de 26,5 puntos) y deterioro cognitivo. RM cerebral mostró atrofia cerebelosa, EMG mostró neuropatía axonal sensitivo-motora generalizada. Se realiza estudio genético de Enfermedad de Huntington (EH) y ataxias dominantes, sin alteraciones. Ante la afectación multisistémica descrita, se realizó estudio metabólico evidenciando déficit de BHA (< 15% de actividad normal). Se amplía estudio genético, observando la presencia de cambios patogénicos en homocigosis en gen HEXA, confirmando el diagnóstico de LOTS.

Conclusión: LOTS es una patología neurodegenerativa hereditaria infrecuente. Existe una gran variabilidad fenotípica, pero es habitual que curse con ataxia de inicio en adulto, clínica psiquiátrica (habitualmente al debut), etc. Se han sido descritos trastornos de movimiento esporádicamente. Ante la presencia de ataxia, clínica psiquiátrica y corea, se debe plantear la posibilidad de LOTS, que puede cursar con un cuadro similar a la EH, pero con un patrón de herencia autosómico recesivo.