

¹Servicio de Neurología. Instituto de Neurociencias Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario de Canarias; ³Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa letal caracterizada por la pérdida progresiva de motoneuronas en la médula espinal y la corteza cerebral. Se han descrito mutaciones en el gen TARDBP, que codifica para el TDP-43, en muchos pacientes de ELA y en algunos de FTD. Un modelo de ratón con mutación puntual en el gen endógeno del ratón Tardbp, que expresa la mutación TDP-43M323K a niveles fisiológicos, provoca una degeneración de la neurona motora muy leve y de aparición tardía. Los ratones homocigotos mueren al nacer. Nuestro objetivo es generar ratones homocigotos que superen la letalidad para poder estudiar el efecto de la mutación en los fenotipos bioquímicos y moleculares relacionados con las TDP-43 proteinopatías.

Material y métodos: Generamos ratones homocigotos TDP-43M323K en un fondo híbrido F1 de C57Bl/6JxDBA/2J. Utilizamos machos y hembras para este estudio y realizamos un amplio conjunto de pruebas bioquímicas y de biología molecular de forma longitudinal entre 3-12 meses de edad. **Resultados:** Este modelo de ratón presentaba alteraciones relacionadas con la astrogliosis y microgliosis según avanza en edad. Además, la proteína TDP-43 muestra una sobreexpresión proteica sistémica, junto con un aumento de TDP-43 fosforilado. Aparecen características patológicas de las TDP-43 proteinopatías.

Conclusión: En conclusión, la mutación TDP-43M323K provoca un conjunto de alteraciones bioquímicas y moleculares, que dan lugar a fenotipos cognitivos, motores y metabólicos en los ratones. Presentamos un modelo de ratón que permite estudiar las características asociadas al espectro de la enfermedad ALS-FTD.

19451. EXPERIENCIA DEL TRATAMIENTO CON TOFERSÉN EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA FAMILIAR EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Peral Quirós, A.; Rodríguez Navas, S.; Cobo Roldán, L.; Gómez Caravaca, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Reina Sofía.

Objetivos: Dentro de las formas familiares de la esclerosis lateral amiotrófica (5-10%), la mutación del gen SOD1 supone más del 20%. Describimos nuestra experiencia del tratamiento intratecal con tofersén en una serie de pacientes con dicha mutación.

Material y métodos: Estudio observacional descriptivo prospectivo. De un total de 31 pacientes, 12 cumplieron criterios (debilidad objetivada, tratamiento con riluzol) y aceptaron recibir tratamiento. La media de edad al inicio del tratamiento fue de 46 años. 8 procedentes de Almodóvar del Río. Todos con fenotipo espinal. Se determinó la estabilidad funcional reportada por escala ALSFRS-R y MRC, pruebas de función respiratoria y se analizaron muestras de sangre y parámetros bioquímicos del LCR al inicio y tras infusiones.

Resultados: Se llevaron a cabo una media de 11 infusiones por paciente. El 66,6% mantuvo misma puntuación en ALSFRS-R; 1 con caída de 2 puntos; el resto con descenso de menos de 4. Mejoría en la escala MRC en el 25% de los casos y una estabilidad en el 33%. Los que no mejoraron en MRC, se mantuvieron estables desde el punto de vista respiratorio. 10 manifestaron cubiertas sus expectativas con sensación de estabilidad. El 63,6% mostró tendencia a pleocitosis en LCR: 2 de ellos superaron 100 leucocitos/ μ L en algunas determinaciones; 1 entre 50-100 leucocitos/ μ L. 36,3% objetivó proteinorraquia entre 50-100 mg/dL; 1 entre 100-150 mg/dL y 1 superior a 150 mg/dL. No eventos adversos graves reportados, salvo cefalea y calambres postpunción.

Conclusión: La mayoría de nuestros pacientes mostraron tendencia a estabilidad funcional, así como cumplimiento de expectativas. Si bien, se registraron modificaciones en LCR con tendencia mayoritaria a pleocitosis e hiperproteinorraquia, sin repercusión grave.

Enfermedades neuromusculares III

20022. ANÁLISIS DE LA POBLACIÓN ≥ 16 AÑOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INCLUIDA EN EL PROYECTO LONGITUDINAL CUIDAME

Ñungo Garzón, N.¹; Puig Ram, C.²; Pitarch Castellano, I.³; Segovia Simón, S.⁴; Fernández García, M.⁵; Pascual Pascual, S.⁵; Marco Cazarra, C.⁶; Povedano Panades, M.⁶; Moreno, A.⁷; Jericó Pascual, I.⁸; Grimalt Calatayud, M.⁹; Gil Polo, C.¹⁰; Expósito Escudero, J.⁴; García Campos, O.¹¹; Henao R, M.¹²; Nacimiento Osorio, A.⁴; Vázquez Costa, J.¹³

¹Servicio de Neurología y Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neuropediatría. Institut de Recerca Sant Joan de Déu; ³Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁴Servicio de Neurología Pediátrica. Institut de Recerca Sant Joan de Déu; ⁵Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁷Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; ⁸Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra; ⁹Servicio de Neuropediatría. Complejo Asistencial Son Espases; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Burgos; ¹¹Servicio de Neuropediatría. Complejo Hospitalario de Toledo; ¹²Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; ¹³Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: La AME es una enfermedad rara de la que se dispone de insuficiente información acerca de su historia natural y de la respuesta a los tratamientos en la vida real. Desde el año 2020 se implementó el proyecto CUIDAME como un registro de los datos clínicos evolutivos de los pacientes pediátricos y adultos con AME atendidos en diferentes centros sanitarios en España durante un periodo de al menos 5 años. Este trabajo busca describir los hallazgos encontrados luego de 3 años de seguimiento de la población > 16 años.

Material y métodos: El proyecto ha utilizado la plataforma SMartCare para la recogida de datos de cada visita clínica con escalas motoras y/o funcionales. Se evaluaron los datos de 334 pacientes en seguimiento en 16 hospitales españoles incluidos a 30 de noviembre de 2022.

Resultados: El 36% de la población es ≥ 16 años en el momento basal [inicio del tratamiento modificador (TME); o, inicio de seguimiento para paciente no tratado] con una edad media de 34,3 años. El 96% de la población analizada era tipo II y III, el 3% restante eran tipo I (n = 2), IV (n = 2) y presintomáticos (n = 1). 69% de ellos han recibido tratamiento con TME (nusinersén o risdiplam) y 5% lo hizo participando en un ensayo clínico. Los datos longitudinales se presentarán con mayor detalle en el congreso.

Conclusión: Los registros de datos de enfermedades raras, como CUIDAME, permiten analizar datos reales de los pacientes para que neurólogos y pacientes puedan tomar decisiones basadas en la evidencia acerca del tratamiento y seguimiento.

19270. CARACTERÍSTICAS NEUROLÓGICAS DEL FENOTIPO DE LA ENCEFALOPATÍA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL (MNGIE): DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE PACIENTES

Sánchez-Tejerina San José, D.¹; Restrepo, J.¹; Llauro Gayete, A.¹; López-Diego, V.¹; Alemany, J.²; Sotoca Fernández, J.¹; Salvado Figueras, M.¹; Gratacós Viñola, M.³; Raguer Sanz, N.³; Malagelada Prats, C.⁴; García Arumi, E.⁵; Martí, R.⁶; Juntas Morales, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurología. Hospital Sociosanitari de Mollet; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio del Aparato Digestivo. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁵Servicio de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁶Laboratorio de Patología Neuromuscular y Mitocondrial. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).

Objetivos: La encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE) es una enfermedad autosómica recesiva causada por el déficit enzimático de timidina fosforilasa (TP), codificada por el gen TYMP. Se caracteriza por un trastorno progresivo gastrointestinal y una afectación neurológica variable. Describimos el fenotipo de una serie de pacientes con MNGIE centrándonos en los aspectos neurológicos.

Material y métodos: Se incluyeron 6 pacientes con diagnóstico genético confirmado. Se revisaron retrospectivamente los datos genéticos, bioquímicos y clínicos de los pacientes para una descripción centrada en los hallazgos neurológicos.

Resultados: Se incluyeron 3 varones y 2 mujeres con una edad media al diagnóstico genético de 31,2 años. Todos los casos presentaban una actividad de TP inferior a 10% de normalidad y niveles de deoxiuridina y timidina elevados (media 11,4 y 8,0 $\mu\text{mol/l}$ respectivamente). Los 5 pacientes se clasificaron como un fenotipo clásico de inicio precoz con síntomas de inicio neurológico en todos los pacientes (media de edad 18,4 años, rango 12-25): ptosis y problemas oculomotores en 3/5 y polineuropatía en 2/5. Todos los pacientes presentaban polineuropatía con un patrón desmielinizante y afectación de la respuesta sudomotora en 4/5 en los estudios neurofisiológicos. Se identificó leucoencefalopatía en la RM cerebral en 4/4 casos y afectación oculomotora con ptosis en 4/5. Se realizó trasplante hepático ortotópico en 3/5 pacientes.

Conclusión: El espectro fenotípico en MNGIE puede ser heterogéneo en su forma de presentación y evolución, incluyendo los aspectos neurológicos. Dada su baja prevalencia, pronóstico grave y tratamientos potencialmente correctores del desequilibrio bioquímico, el reconocimiento de sus características clínicas es fundamental para el diagnóstico precoz.

19296. DE NEURONA A NEFRONA: NEUROPATÍA INFLAMATORIA ASOCIADA A GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOSA

Canasto Jiménez, P.¹; Saldaña Inda, I.¹; Viscasillas Sancho, M.¹; Tique Rojas, L.¹; Bautista Lacambra, M.¹; Ruiz Fernández, E.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

Objetivos: Las nodopatías autoinmunes son un conjunto de neuropatías mediadas por anticuerpos patogénicos contra los nodos de Ranvier. Poseen unas características fenotípicas, patológicas y de respuesta al tratamiento diferentes a las neuropatías inflamatorias clásicas

Material y métodos: Mujer 66 años con cuadro progresivo de 6 meses de evolución de debilidad motora y parestias de inicio en extremidades inferiores con hiporreflexia generalizada. Desde el inicio asocia intenso dolor neuropático con alodinia e hiperalgesia de difícil control farmacológico. Durante ingreso hospitalario presenta fracaso renal agudo con síndrome nefrótico. Afectación progresiva hasta producir una tetraparesia flácida sin afectación de nervios craneales ni compromiso respiratorio.

Resultados: La biopsia renal evidenció glomerulonefritis membranosa anti-PLA2R negativa. La punción lumbar demostró disociación inmunocitológica (1,32 g/dL proteínas con 17 linfocitos). El estudio microbiológico, panel de autoinmunidad, onconeurales, paraneoplásicos y antitigangliósidos fueron negativos. Estudios neurofisiológicos seriados objetivaron una polirradiculoneuropatía desmielinizante progresiva con afectación axonal precoz y signos denervación activa en múltiples músculos. Recibe tratamiento con 5 megaboles de metilprednisolona y 2 tandas de inmunoglobulinas, sin respuesta clínica. Se decide tratamiento empírico con rituximab. Finalmente se confirma positividad de anticuerpos anti-CNTN1.

Conclusión: La concurrencia de estas dos entidades inmunomediadas fue clave a la hora de establecer la sospecha diagnóstica, al ser un fenotipo recientemente descrito en las nodopatías. Es importante re-

conocer estas patologías de reciente descripción por sus implicaciones pronósticas y terapéuticas. El tratamiento con terapias anti-CD20 puede ser eficaz.

19634. TRABAJO COLABORATIVO CON COORDINACIÓN DE TRASPLANTES Y EXPERIENCIA DE DONACIÓN EN ASISTOLIA EN PACIENTES EN SEGUIMIENTO POR UNIDAD DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Fages Caravaca, E.¹; Gil Sánchez, J.²; Navarro Pérez, M.³; Sáez Miravete, S.⁴; Meca Birlanga, O.⁵; Soto Carrión, M.⁶; García Torres, P.⁷; Hervás Abad, E.⁸; Díaz Rosas, G.⁹; Hernández Alonso, E.¹⁰

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Santa Lucía Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ²Servicio de Medicina Intensiva. Coordinación de Trasplantes. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ³Servicio de Psicología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁴Servicio de Medicina Intensiva. Coordinación de Trasplantes. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁵Unidad de Ventilación. Servicio de Neumología. Hospital Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁶Gestora de Casos UMDTELA. Unidad de Cuidados Paliativos Hospitalarios. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁷Unidad de Ventilación. Servicio de Neumología. Hospital Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁸Unidad de Disfagia. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ⁹Unidad de Ventilación. Servicio de Neumología. Hospital Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena; ¹⁰Unidad de Disfagia. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Santa Lucía-Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

Objetivos: Comunicar la experiencia de donación en asistolia de afectados de ELA en seguimiento por la Unidad de ELA de nuestro centro, de referencia con la Coordinación de Trasplantes.

Material y métodos: Seis afectados de ELA muy avanzada, 4 mujeres y 2 varones, entre los 58 y los 70, que ante la progresión clínica rechazaron ventilación mecánica invasiva y decidieron ser donantes en asistolia. La Coordinación de Trasplantes informa del procedimiento. Ingresan en nuestro centro hospitalario, independientemente del área sanitaria de origen, si es posible mediante ingreso programado en la fecha elegida por el paciente que ingresa en UCI, procediendo a la intubación y sedación del paciente, con medidas de soporte vital que aseguren el estado los órganos, se extuba en quirófano, tras asistolia para la donación de órganos.

Resultados: La donación múltiple de estos seis pacientes fue de riñones 5, hígado 4, riñones, pulmón 3, corazón 3 pacientes, así como otros tejidos.

Conclusión: Posibilitar la donación en asistolia en afectados de ELA, muchos sin patología de base, permite respetar la decisión del paciente medidas terapéuticas, informarle de las opciones terapéuticas, incluida la sedación y la posibilidad de la donación en asistolia. Permite ejercer el derecho a elegir el final de vida, y a ser donante, independientemente de la causa final de fallecimiento con una serie de restricciones. Es vital para ello el trabajo en equipo, de todos los miembros de la unidad y del Equipo y la Coordinación de Trasplantes.

19362. EFICACIA Y SEGURIDAD A LAS 104 SEMANAS DE CIPAGLUCOSIDASA ALFA + MIGLUSTAT EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO PREVIAMENTE TRATADOS CON ALGLUCOSIDASA ALFA

Díaz Manera, J.¹; Bratkovic, D.²; Byrne, B.³; Claeys, K.⁴; Kishnani, P.⁵; Laforêt, P.⁶; Mozaffar, T.⁷; Roberts, M.⁸; Toscano, A.⁹; Castelli, J.¹⁰; Goldman, M.¹¹; Jiang, H.¹²; Sitaraman Das, S.¹³; Wasfi, Y.¹⁴; Schoser, B.¹⁵; Alonso, J.¹⁶

¹John Walton Muscular Dystrophy Research Centre. Newcastle University; ²PARC Research Clinic. Royal Adelaide Hospital; ³Powell

Gene Therapy Center. University of Florida; ⁴Department of Neurology. University Hospitals Leuven; ⁵Duke University Medical Center. Duke University; ⁶Nord-Est/Ile-de-France Neuromuscular Reference Center, Neurology Department. Raymond-Poincaré Hospital; ⁷Department of Neurology. University of California; ⁸Servicio de Neurología. Salford Royal NHS Foundation Trust; ⁹Neurology and Neuromuscular Disorders Unit, Department of Clinical and Experimental Medicine. Università di Messina; ¹⁰Chief Development Officer. Amicus Therapeutics, Inc.; ¹¹Chief Medical Officer. Amicus Therapeutics, Inc.; ¹²Head of Biostatistics and Programming. Amicus Therapeutics, Inc.; ¹³Vice President, Program Management. Amicus Therapeutics, Inc.; ¹⁴Vice President, Clinical Research. Amicus Therapeutics, Inc.; ¹⁵Friedrich-Baur-Institut, Neurologische Klinik. Ludwig-Maximilians-Universität München; ¹⁶Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. En nombre del Grupo de estudio ATB200-07. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria.

Objetivos: El estudio PROPEL, fase III, doble ciego (NCT03729362) comparó la terapia de sustitución enzimática (TSE) cipaglusosida alfa + miglustat (cipa + mig) a alglucosida alfa + placebo (alg + pbo) en adultos con enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD). Su extensión abierta (OLE) (ATB200-07; NCT04138277) evalúa eficacia y seguridad a largo plazo de cipa + mig. Este análisis evaluó pacientes tratados con alg antes del PROPEL.

Material y métodos: Los resultados incluyen 6MWD (del inglés, 6 minute walking distance), capacidad vital forzada (CVF), test muscular manual (TMM), niveles de creatina cinasa (CK) y hexosa tetrasacárido (Hex4) y seguridad. Los datos se describen como cambio desde basal de PROPEL hasta semana 52 del OLE (104 semanas).

Resultados: De los 119 pacientes del OLE, 91 recibieron TSE antes del PROPEL (mediana de tratamiento 7,4 años); 62 continuaron cipa + mig y 29 cambiaron de alg + pbo en PROPEL a cipa + mig (grupo de cambio). El cambio medio (desviación estándar [DE]) en % previsto de 6MWD y de CVF fue +3,1 (8,1) y -0,6 (7,5) en el grupo cipa + mig y -0,5 (7,8) y -3,8 (6,2) en el grupo de cambio, respectivamente. El TMM en extremidades inferiores mejoró +1,6 (4,6) en el grupo cipa + mig y +1,5 (2,9) en el de cambio. Los biomarcadores (CK y Hex4) aumentaron en ambos grupos. No hubo nuevas señales de seguridad.

Conclusión: El cambio de alg a cipa + mig se asoció a efectos duraderos hasta 104 semanas y fue bien tolerado, respaldando los beneficios a largo plazo de cipa + mig en pacientes LOPD.

Financiado por Amicus Therapeutics, Inc.

19258. SÍNDROMES NEUROMUSCULARES ASOCIADOS A NEOPLASIAS: ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Albacete, N.; Franco Rubio, L.; Abizanda Saro, P.; Aldaz Burgoa, A.; López Trashorras, L.; Guerrero Sola, A.; Horga Hernández, A.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: Analizar las características de los pacientes con sNM (síndromes neuromusculares) asociados a neoplasias estudiados en un centro hospitalario español de tercer nivel.

Material y métodos: Se revisaron historias clínicas de pacientes evaluados en planta de hospitalización de Neurología y en consultas de la Unidad de Neuromuscular de un hospital de tercer nivel desde el año 2019 hasta el presente. Se incluyeron aquellos pacientes diagnosticados de un sNM (neuropatías y polirradiculoneuropatías, trastornos de la unión neuromuscular y miopatías) en dicho intervalo de tiempo y que, bien presentaban antecedente de neoplasia reciente, bien esta se objetivó a raíz del diagnóstico.

Resultados: Se incluyeron 19 pacientes (9 mujeres, 31-80 años; tiempo al diagnóstico del cáncer respecto al del sNM [-5] -2 años), conformando los siguientes grupos (por orden de frecuencia): neuropatías asociadas a neoplasias hematológicas (7, 36,8%), *miastenia gravis* asociada a timoma (5, 26,3%), sPNP (síndromes paraneoplásicos) clásicos (3,

15,7%, todos neuropatías sensitivas). Además, se localizaron 4 casos de asociaciones no establecidas (sPNP “posible” según la PNS-Care Score): adenocarcinoma de recto (sin tratamiento inmunoterápico) y *miastenia gravis* de presentación atípica (sin afectación oculomotora ni bulbar), miopatía asociada a mesotelioma maligno, síndrome miasmatiforme bulbar asociado a carcinoma de células de Merkel y polineuropatía sensitiva distal asociada a adenocarcinoma enteroide de recto.

Conclusión: Entre nuestros pacientes con sNM asociados a neoplasias, las asociaciones más frecuentes fueron neuropatías y neoplasias hematológicas y *miastenia gravis* y timoma, con relativa infrecuencia de los sPNP “clásicos”. Además, describimos varios pacientes con sPNP “posible”, que podrían contribuir a ampliar el conocimiento sobre este espectro de patologías.

19872. IMPORTANCIA DEL ANÁLISIS DE LA CADENA RESPIRATORIA PARA EL DIAGNÓSTICO DE 69 PACIENTES ESTUDIADOS POR SOSPECHA CLÍNICA DE ENFERMEDAD MITOCONDRIAL

Bermejo Guerrero, L.¹; Amarante Cuadrado, C.¹; Guerrero Molina, M.¹; Martín Jiménez, P.¹; Hernández Laín, A.²; Serrano Lorenzo, P.³; Blázquez Encinar, A.³; Martín, M.⁴; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre;

³Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁴Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Tradicionalmente se ha considerado útil el estudio de la actividad de los complejos de la cadena respiratoria (CR) en el *screening* de enfermedad mitocondrial (EM), especialmente en niños, donde la biopsia muscular puede ser anodina. Analizamos su rendimiento diagnóstico en 69 casos con sospecha clínica de EM.

Material y métodos: Estudio de la biopsia muscular, actividad de la CR y análisis molecular de 69 casos remitidos a nuestro centro por sospecha clínica de EM.

Resultados: En 34 (49%) el inicio fue infantil, siendo los síntomas más frecuentemente observados alteraciones cognitivas (53%), encefalopatía (44%), crisis (38%), espasticidad (26%) y debilidad (21%). En 5 pacientes (15%) se estableció el diagnóstico genético de EM; en ellos la biopsia resultó alterada en dos y la CR en uno. La biopsia mostró una sensibilidad (S) = 40% y una especificidad (E) = 100%, mientras que la CR mostró S = 20% y E = 100%. Entre los 35 casos de inicio adulto (media: 43 años) los síntomas/signos más frecuentes fueron ptosis (37%), mialgias (11%), fatiga crónica (29%), polineuropatía (26%), miopatía (20%) y migraña (20%). En 6 (17%) se confirmó genéticamente una EM, estando la biopsia alterada en 5 (83%) y la CR en ninguno. Para el diagnóstico de EM en este grupo, la biopsia tuvo S = 83% y E = 90%, y la CR S = 0% y E = 83%.

Conclusión: La especificidad de la CR para el diagnóstico de EM es alta independientemente de la edad de inicio, pero su sensibilidad es muy baja, especialmente en adultos, por lo que su utilidad como método de *screening* es reducida.

19014. EFECTIVIDAD A LARGO PLAZO DE LA TIMECTOMÍA EN PACIENTES CON MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA

Alemañ Díez, J.; Llauredó Gayete, A.; Sánchez-Tejerina San Jose, D.; López Diego, V.; Sotoca Fernández, J.; Restrepo Vera, J.; Juntas Morales, R.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Se ha demostrado la efectividad de la timectomía en pacientes con *miastenia gravis* generalizada (MGg), aunque ningún estudio ha evaluado su efectividad a largo plazo. El objetivo es determinar la situación clínica de pacientes MGg tratados hace más de 10 años mediante timectomía de forma precoz tras el diagnóstico.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de las timentomías realizadas en nuestro centro previas al 2010 en pacientes con MGg. La gravedad de la enfermedad se evaluó utilizando las puntuaciones en *quantitative myasthenia gravis (QMG) score*, *Myasthenia Gravis Activities of Daily Living (MG-ADL)* y la clasificación de la *Myasthenia Gravis Foundation of America (MGFA) Post-intervention Status (MGFA-PIS)*. Adicionalmente, se registran la presencia de crisis miasténicas entre 2010-2023.

Resultados: Se analizaron 46 pacientes con timentomía (hombre/mujer 12/34) realizadas a la edad media de 39,27 años. El 84,8% presentaban anticuerpos acetilcolina positivos. El tiempo medio transcurrido desde la intervención hasta la actualidad es de 27,37 años (rango total (RT) 14-52). La mediana en QMG fue de 0,00 (RT 0-16) y ADL de 0,00 (RT 0-10). La remisión completa sin tratamiento (CSR) se observó en el 26,1%; la remisión con tratamiento (PR) en el 37%; presentando algún grado de mínimos síntomas (MM) el 19,6%. Se mantenían sintomáticos el 17,4% restante. Únicamente 5 pacientes (10,9%) presentaron crisis miasténicas.

Conclusión: En nuestra serie la timentomía ha demostrado ser efectiva para el control clínico de los pacientes, consiguiendo en la mayoría de ellos una remisión total o sintomatología mínima.

19583. CAUSAS INHABITUALES DE LESIÓN DEL NERVO CIÁTICO: A PROPÓSITO DE 4 CASOS

Brenlla Lorenzo, C.¹; Rosa Battle, I.¹; Brengaret Mata, M.¹; Pérez del Olmo, V.¹; Sebastiá, M.²; Soler, J.²; García, A.²; Llansó, L.¹; Navarro, J.¹; Díez, L.¹; Alejandre, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

²Servicio de Radiología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: La lesión del nervio ciático es una causa de ciática, debilidad y trastorno sensitivo de la pierna con múltiples etiologías posibles. Aunque su diagnóstico suele ser clínico y su tratamiento suele ser conservador, en situaciones con clínica atípica se deben buscar causas infrecuentes que permitan un correcto abordaje terapéutico.

Material y métodos: Presentamos cuatro casos clínicos de lesiones extraespinales del nervio ciático por causas inhabituales: coristoma neuromuscular, metástasis de carcinoma rectal que infiltra nervio ciático, endometrioma en escotadura ciática, miositis focal de musculatura pélvica por pembrolizumab en paciente con neoplasia mamaria metastásica.

Resultados: Los cuatro casos se manifestaron como pie caído y dos de ellos presentaron dolor radicular. Los cuatro EMG fueron compatibles con lesión de nervio ciático. Las resonancias magnéticas de pelvis objetivaron: (1) coristoma neuromuscular en la escotadura ciática mayor que se trató de forma conservadora, (2) infiltración metastásica del nervio ciático y pudiendo tratada con quimioterapia (irinotecán-bevacizumab) y opioides, (3) endometrioma en la escotadura ciática mayor que precisó resección quirúrgica y (4) miositis focal del músculo piramidal con compresión secundaria del nervio ciático que requirió dosis plenas de prednisona y cambio de quimioterapia.

Conclusión: La lesión extraespinal del nervio ciático por causas inhabituales se debe sospechar en casos con clínica atípica, siendo recomendable la realización de pruebas complementarias como electromiografía y neuroimagen para localización topográfica y clasificación etiológica de la lesión. Un incorrecto abordaje inicial podría implicar persistencia de sintomatología, aumento de la demanda sanitaria, cirugías innecesarias o déficits neurológicos permanentes.

19533. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE PACIENTES CON MG GENERALIZADA DURANTE EL PERIODO 1998-2020 EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Reyes Leiva, D.¹; Carbayo Viejo, A.²; Vesperinas Castro, A.²; Querol, L.²; Pujades Rodríguez, M.³; Rojas García, R.²; Cortés Vicente, E.²

¹Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan Despi Moisès Broggi; ²Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³UCB Pharma.

Objetivos: Describir las características clínicas y terapéuticas de una cohorte de pacientes con *miastenia gravis* generalizada de reciente diagnóstico que cuentan con un seguimiento prolongado de hasta 8 años.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo sobre pacientes con MG generalizada tratados en nuestra unidad de referencia desde 1998 hasta 2020. Datos demográficos, clínicos (MGFA, MGFA-PIS, MG-ADL, exacerbaciones, crisis) y terapéuticos se recogieron al inicio y bianualmente durante 8 años consecutivos.

Resultados: 220 pacientes recientemente diagnosticados de gMG fueron incluidos (54,5% mujeres; edad media 58 años al inicio del seguimiento). El 90% seropositivos, 84% anti-RACH, 6% anti-MusK. El 26,8% de pacientes fueron timentomizados. El MG-ADL basal fue de 5,04 (DE 3,23) puntos, mejorando hasta 0,7 puntos (DE 1,32) al octavo año de seguimiento. Las exacerbaciones y las crisis fueron más frecuentes durante los 2 primeros años de seguimiento (51,1% y 3%, respectivamente) que en los últimos 2 años (20,2% y 1%, respectivamente). Hasta un 89% de pacientes consiguieron un MGFA-PIS con mínimas manifestaciones o mejor a los 8 años del inicio del seguimiento, encontrándose el 67% de ellos completamente asintomáticos. Un total de 165 efectos adversos fueron reportados condicionando un abandono de la medicación en el 20% de casos. Estos y otros resultados adicionales se presentarán en la reunión.

Conclusión: La actividad clínica de la MG es mayor en los primeros años desde el diagnóstico. A pesar de la evolución favorable, un grupo de pacientes presenta una gran carga de la enfermedad secundaria a síntomas persistentes, exacerbaciones no controladas y efectos secundarios a los tratamientos.

Epilepsia I

18892. PRECISIÓN DIAGNÓSTICA DE LA IMAGEN DE FUENTE ELÉCTRICA (ESI) INTERICTAL EN LA EVALUACIÓN PREQUIRÚRGICA DE PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA

Toledano Delgado, R.¹; Parra Díaz, P.²; Valls Carbó, A.¹; Beltrán Corbellini, Á.¹; García Morales, I.¹; Masjuan, J.²; Gil-Nagel, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; ²Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Objetivos: La imagen de fuente eléctrica (ESI) interictal es una técnica muy útil en la evaluación prequirúrgica de pacientes con epilepsia focal refractaria (EFR), si bien precisa de un aprendizaje y una validación previa. Nuestro objetivo es analizar la precisión diagnóstica de la ESI realizada con un *software* libre (Brainstorm).

Material y métodos: Estudio retrospectivo en el que evaluamos la precisión diagnóstica de 6 modelos de solución inversa (MSI) de ESI interictal realizados con Brainstorm. Se incluyeron pacientes con EFR con seguimiento postquirúrgico > 1 año estudiados con video-EEG prolongado (> 25 electrodos) y RM cerebral posquirúrgica. El análisis para cada modelo se hizo en el pico y en el 50% del ascenso de las puntas promediadas.

Resultados: Incluimos 82 pacientes (63,4% epilepsia extratemporal; 67,1% RM lesional; 57,3% estereotipo-EEG previa; 72% Engel I al año), analizándose un total de 984 MSI (102 puntas promediadas por paciente). El modelo de sLORETA en el 50% de ascenso mostró ser más sensible (S = 80%) y específico (E = 74%) que el resto de los modelos evaluados, con una precisión diagnóstica del 78% y una OR de 11,1 de quedarse libre de crisis, si el volumen identificado fue incluido en la resección. La precisión diagnóstica siguió siendo elevada en pacientes con epilepsia