

Conclusión: No hay relación entre los grupos tratados con trombólisis y/o trombectomía y los días de estancia, ni la escala de Rankin al alta. Los días de estancia aumentan en pacientes con infecciones. La HTA y las patologías tromboembólicas se asocian a ictus más graves. El alcohol y el tabaco se asocian a infartos menos graves. La obesidad disminuye los días de estancia. Los ictus más graves requieren más días de hospitalización.

19388. MICROLEARNING ENTRE IGUALES

Rodríguez Menéndez, S.¹; Menéndez Espina, S.²; Fernández Méndez, A.³; Casais Suárez, Y.⁴

¹Servicio de Neurología. Clínica Universitaria INYPEMA; ²Unidad de Envejecimiento Activo. Clínica Universitaria INYPEMA; ³Servicio de Neurología. Clínica Universitaria INYPEMA; ⁴Servicio de Geriatría. Clínica Universitaria INYPEMA.

Objetivos: El objetivo fue desarrollar un modelo de intervención de *microlearning* tecnológicamente apoyado y diseñado a través de mentoría entre iguales, destinado a la prevención de la dependencia y bienestar psicosocial de personas mayores en Asturias

Material y métodos: Se desarrollo un estudio cuasiexperimental pre-test y posttest. Todos los participantes recibieron formación de vida activa y envejecimiento saludable. Grupo voluntarios n = 15. Grupo participante n = 90. Las personas participantes en este estudio debían residir en entorno rural asturiano, tener capacidades para manejar una tableta y tener más de 65 años. Se dividió a la muestra en tres grupos: Grupo Presencial, el cual recibió formación de manera directa por parte de profesionales sociosanitarios. Grupo Digital, el cual recibió formación de manera digital por profesionales sociosanitarios. Grupo Mentoría, el cual recibió la formación presencial por parte de un grupo de personas mayores. A todos los participantes, se les administró las siguientes pruebas: MDPQ para medir nivel de competencia digital; SF36 para medir la calidad de vida; MOS para evaluar el apoyo social; Yesavage para medir la depresión.

Resultados: Se observó una mejora en el nivel de calidad de vida y apoyo social en los tres grupos, tanto en los participantes como en los voluntarios. Resultó más efectivo en el grupo de mentoría.

Conclusión: El acceso de la tecnología a las personas mayores es cada vez más en ámbito rural, con limitaciones de acceso a servicios. Los resultados de este trabajo sirven de punto de partida para el diseño y ejecución de intervenciones de personas mayores.

19668. FACTORES RELACIONADOS CON LA MORTALIDAD ASOCIADA AL ESTATUS EPILÉPTICO NO CONVULSIVO EN EL ANCIANO. ESTUDIO OBSERVACIONAL RETROSPETIVO UNICÉNTRICO

Hernández Ramírez, M.; González Gómez, M.; Villamor Rodríguez, J.; Mas Serrano, M.; Celi Celi, J.; Serrano González, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Objetivos: El estatus epiléptico no convulsivo (EENC) representa una causa de mortalidad con interés creciente en pacientes mayores. El objetivo del presente estudio fue describir nuestra experiencia y posibles factores relacionados con este desenlace en dicho grupo de pacientes.

Material y métodos: Estudio retrospectivo observacional a 5 años de pacientes mayores de 60 años fallecidos con diagnóstico clínico y electroencefalográfico de EENC, excluyéndose aquellos secundarios a lesiones estructurales o vasculares. Se recogieron variables sociodemográficas, clínicas, paraclinicas y evolutivas.

Resultados: 14 pacientes (13 mujeres), con una edad mediana de 87 años. La mayoría de pacientes (n = 12) sin antecedentes de epilepsia pero sí de deterioro cognitivo neurodegenerativo (n = 8) y también

algún grado de dependencia previo (total n = 4; parcial n = 5; independientes n = 5). El 100% de los pacientes tenía hipertensión arterial sumada o no a otros FRCV. En todos se realizó un TC craneal sin patología aguda. El tiempo mediana transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico fue de 3 días, con un rango de 16. El primer fármaco anticrisis (FAC) empleado globalmente fue el levetiracetam, con una dosis mediana de 500 mg/12 horas. Únicamente 5 pacientes recibieron otros FAC adicionales. El desarrollo de complicaciones sistémicas fue generalizado, predominando la neumonía broncoaspirativa (n = 10).

Conclusión: El EENC representa una importante pero probablemente infradiagnosticada causa de mortalidad en ancianos. Observamos una mayor frecuencia de mujeres con antecedentes de hipertensión y deterioro cognitivo. Este último factor y la heterogénea presentación clínica del EENC llevó una demora diagnóstica significativa, que, sumado a la infradosificación de FAC observada, influyó negativamente en el pronóstico.

Neurofisioterapia+ Neuroterapia ocupacional+ Neurologopedia

19417. ESTIMULACIÓN ELÉCTRICA TRANSCRANEAL DIRECTA (EETD) EN PACIENTES CON AFASIA POSICTUS

Corrales Quispircra, C.¹; Cervera Crespo, T.²; Rosell Clari, V.²; Montoya Gutiérrez, J.³; Escudero Torrella, J.³

¹Servicio de Neurologopedia. Fundación Juan Ignacio Muñoz Bastide;

²Departamento de Psicología Básica. Universitat de València;

³Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.

Objetivos: Valorar la eficacia de la EETD, combinada con terapia logopédica, en pacientes con afasia crónica posictus.

Material y métodos: 13 pacientes (6 mujeres, edad 61 ± 9) con afasia crónica posictus de 6-12 meses de evolución, con perfil de deterioro del lenguaje leve-moderado. Ensayo clínico aleatorizado (activo-placebo) cruzado de 4 semanas de tratamiento con periodo de lavado de 7 días. Estimulación anodal sobre área de Broca izquierda y cátodo en área homóloga derecha, 1,5 mA de intensidad y 30 minutos por sesión. Una sesión 3 días por semana, durante 4 semanas (2 activo, 2 placebo). Ambos grupos recibieron estimulación logopédica. Utilizamos la Western Aphasia Battery (WAB), siendo la variable dependiente la puntuación global de la misma y la puntuación directa en cada subtest, y la independiente el momento (pretest y posttest) en un diseño intrasujeto.

Resultados: Se obtuvieron resultados significativos para estimulación activa en la puntuación global de la WAB con tamaño del efecto grande ($F(1) = 4518,833$, $p = ,000$, $n_2 = ,997$), y en los subtest de "habla espontánea" ($F(1) = 3535,857$, $p = ,000$, $n_2 = ,997$), "comprensión" ($F(1) = 22902,547$, $p = ,000$, $n_2 = ,999$) y "denominación" ($F(1) = 1357,627$, $p = ,000$, $n_2 = ,991$). No se observaron diferencias significativas para el subtest de repetición.

Conclusión: La EETD es una técnica sencilla, segura y económica que utilizada de forma conjunta con la rehabilitación logopédica puede ser eficaz en el tratamiento de pacientes con afasia crónica posictus con un perfil de gravedad leve-moderada.

19065. FACTIBILIDAD Y EFECTOS DE UN PROGRAMA DE FISIOTERAPIA BASADO EN EJERCICIO Y REALIDAD VIRTUAL INMERSIVA EN LA MEJORA DEL EQUILIBRIO Y LA MARCHA EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON

Campo Prieto, P.; Cancela Carral, J.; Rodríguez Fuentes, G.

Grupo de Investigación HealthyFit. Universidad de Vigo.

Objetivos: Los programas basados en ejercicio físico son fundamentales en el abordaje de enfermedad de Parkinson (EP), las nuevas tecnologías podrían ser de utilidad para reforzar la adherencia a los mismos. Este estudio pretende explorar la factibilidad y los efectos de un programa de fisioterapia basado en ejercicio y realidad virtual inmersiva (RVI) en la mejora del equilibrio y la marcha en pacientes con EP.

Material y métodos: Un total de 30 voluntarios pertenecientes a la Asociación Parkinson de Vigo diagnosticados con EP (H&Y I-II) fueron distribuidos en grupo control (GC; n = 20; 69,56 ± 7,76 [54-81] años) y en grupo experimental (GE; n = 10; 67,00 ± 12,47 [44-78] años). Ambos grupos llevaron a cabo las terapias habituales del centro y el GE añadió un programa con RVI de 8 semanas que consistió en la práctica de un exergame basado en boxeo (2 sesiones/semana).

Resultados: La intervención con RVI fue factible, segura (sin efectos adversos) y con máxima adherencia. El GE mejoró en parámetros del exergame (marcador total y velocidad media de golpeo) y mostró mejoras significativas en la valoración pre-post: diferencias intergrupo en los marcadores de Tinetti para el equilibrio ($p < 0,014$), marcha ($p < 0,023$) y totales ($p < 0,046$) y diferencias intragrupo en los marcadores de Tinetti para el equilibrio ($p < 0,001$), marcha ($p < 0,004$) y totales ($p < 0,001$).

Conclusión: La RVI es una herramienta complementaria a la fisioterapia que puede contribuir a una mayor adherencia a las terapias por ejercicio y puede disminuir el riesgo de sufrir caídas mejorando aspectos ligados al equilibrio y a la marcha en pacientes con EP.

19890. PROGRAMA HANDGO: EVALUACIÓN DE LA DESTREZA MANUAL EN PACIENTES CON EM TRAS UN PROGRAMA DE EJERCICIOS MEDIANTE TABLET (REHAND)

Paniagua González, L.; Ben-Yelún Insenser, M.; Eichau Madueño, S.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

Objetivos: ¿Puede mejorarse la destreza manual en pacientes con EM (esclerosis múltiple) tras un programa de tratamiento a través de una aplicación (Rehand) mediante tableta de uso domiciliario?

Material y métodos: Se realizó un estudio longitudinal de medidas repetidas que evaluó los cambios a lo largo de los meses de observación. Se incluyeron sesenta pacientes con capacidad funcional limitada de al menos uno de los dos miembros superiores. El 71% completó el estudio. La intervención consistió en realizar un programa de ejercicios mediante tableta que guía los ejercicios realizados con retroalimentación, monitoreo y progresión. Debían realizar los ejercicios cinco días a la semana durante ocho semanas. Se realizaron mediciones basales, al mes y a los dos meses. Se utilizaron pruebas no paramétricas para el análisis de los datos. El resultado primario fue la medición de la destreza manual mediante el test de los nueve palitos (9HPT). Los resultados secundarios incluyeron: fuerza de agarre y destreza manual autoinformada a través del cuestionario de la funcionalidad del brazo (AMSQ).

Resultados: En comparación con la medición basal, se obtuvo una mejora significativa tanto en la destreza manual (tamaño del efecto mayor en mano izquierda: 0,419 que en la derecha: 0,34) como en la fuerza de agarre de ambas manos.

Conclusión: En personas con afectación de la destreza de MMSS en EM, la prescripción de un programa de ejercicios en el hogar guiado por retroalimentación utilizando una aplicación para tabletas mejora la destreza manual y la fuerza de agarre a corto plazo.

18694. ABORDAJE DESDE LA FISIOTERAPIA EN UN PACIENTE CON GLIOMATOSIS CEREBRI. UN CASO CLÍNICO

Lerín Calvo, A.; Lozano Cavero, E.

Servicio de Neurología. Clínica Neuron.

Objetivos: Describir la evolución de un paciente con diagnóstico de gliomatosis cerebri y afectación funcional tras un programa de fisioterapia.

Material y métodos: Se presenta el caso de una mujer de 43 años diagnosticada de gliomatosis cerebri de 10 años de evolución. Tras la evaluación inicial, se llevaron a cabo diferentes pruebas para evaluar el equilibrio, la marcha y la capacidad funcional de la paciente. La intervención de fisioterapia se realizó durante 6 meses, con sesiones individuales de una hora, tres veces por semana. El tratamiento se centró en el abordaje de aspectos que afectaban al equilibrio: fuerza y resistencia muscular de miembros inferiores, fuerza de musculatura del CORE y ejercicios de propiocepción y marcha.

Resultados: Tras el periodo de rehabilitación, se observó una mejora significativa en el equilibrio, tanto estático como dinámico, y en la capacidad para recorrer largas distancias. La paciente también pudo realizar nuevas actividades cotidianas como volver al trabajo, hacer compras y subir y bajar escaleras mecánicas. Sin embargo, no se observaron cambios en la velocidad de la marcha ni en el riesgo de caídas.

Conclusión: Existe poca evidencia sobre el tratamiento de fisioterapia en esta patología, dada la poca incidencia de este tumor en la población mundial, su naturaleza degenerativa y su alta letalidad. No obstante, la fisioterapia podría ser eficaz para mejorar la calidad de vida de los pacientes con gliomatosis cerebri, según se evidencia en los resultados obtenidos en la intervención, pero se necesitan ensayos clínicos aleatorizados para confirmar los hallazgos.

19182. PROGRAMA DE TERAPIA DIAMAGNÉTICA Y EJERCICIO TERAPÉUTICO EN USUARIO CON GUILAIN-BARRÉ: A PROPÓSITO DE UN CASO

Bouza Bernárdez, P.¹; Ortigueira García, S.¹; Abal Rey, P.²; Roo Sampredo, M.¹; Fernández López, M.¹; Iglesias Pernas, D.²

¹Servicio de Neurofisioterapia. Cefine Neurología; ²Servicio de Neuroterapia Ocupacional. Cefine Neurología.

Objetivos: Los objetivos de tratamiento se pactaron en consonancia con las preferencias del usuario y siguiendo los esquemas de trabajo de la CIF y el esquema SMART. Orientamos las líneas de trabajo hacia la búsqueda de aquellas actividades más importantes para el usuario: mejorar la capacidad de reclutamiento de sus miembros superiores de cara a poder integrarlos en actividades como el vestido/desvestido de miembro superior o tareas relacionadas con la alimentación autónoma; mejorar la capacidad de reclutamiento de sus miembros inferiores de cara a caminar con mayor seguridad y mayor velocidad durante los desplazamientos diarios.

Material y métodos: Programa de intervención combinado de terapia diamagnética (buscando reducir la actividad inflamatoria a nivel neural tanto a nivel periférico como en las salidas de las raíces nerviosas espinales) y ejercicio terapéutico (buscando mejorar la capacidad de reclutamiento de la musculatura afectada). 20 sesiones de terapia diamagnética durante 3 meses incluidas en 10 horas semanales de abordaje de neurofisioterapia y neuroterapia ocupacional. Valoración a través de escalas específicas de miembro superior, inferior y actividades/participación.

Resultados: Mejoras obtenidas en la capacidad de reclutamiento de MMSS y MMII, velocidad de marcha, equilibrio, actividades y participación.

Conclusión: La combinación de ambas intervenciones puede resultar efectiva en la recuperación de la función en un usuario con Guillain-Barré. Potencial de la terapia diamagnética en patologías de corte inflamatorio desmielinizante.

18761. EFECTO DE UN PROGRAMA DE CONTROL MOTOR, APRENDIZAJE MOTOR Y ESTIMULACIÓN COGNITIVA EN LA MEJORA FUNCIONAL DE UNA MUJER CON ATROFIA MULTISISTÉMICA (AMS) CON AFECTACIÓN CEREBELOSA

Carrión, M.¹; Mozo del Castillo, J.²

¹Servicio de Neurofisioterapia. IRNEURO. Instituto de Rehabilitación Neurológica; ²Servicio de Neuropsicología. IRNEURO. Instituto de Rehabilitación Neurológica.

Objetivos: La atrofia multisistémica (AMS) o síndrome de Shy Drager es un síndrome neurológico infrecuente que afecta a 5 de cada 100.000 personas en el mundo, existiendo en España 2.350 personas diagnosticadas. Entre los principales síntomas se afecta el sistema autónomo (urinario, respiratorio, etc.) y central a nivel cerebeloso (desequilibrio, disforia, impulsividad, descoordinación, etc.) o nigroestriatal (temblor, abulia, apatía, dificultades en la planificación motora, etc.). Dada la baja incidencia propone la descripción de un caso, su evaluación y tratamiento multidisciplinar basada en fisioterapia y neuropsicología.

Material y métodos: Reporte de caso único. Mujer de 78 años que cursa con sintomatología asociada a AMS de tipo cerebelosa con más de 4 años de evolución desde los primeros síntomas.

Resultados: Se describen los síntomas y se revisa un programa de 6 meses de fisioterapia basado en el trabajo de fuerza, la planificación motora y reacciones de equilibrio con tarea dual cognitiva-motora y motora-motora; y tratamiento psicoterapéutico (1 vez por semana) consistente en prevenir caídas en el estado de ánimo y apoyo los objetivos de fisioterapia (cognitivo-motor y cognitivo-cognitivo). Se analizan los resultados en un análisis visual en los tres niveles de asistencia (psicología, neuropsicología y fisioterapia).

Conclusión: La AMS es una enfermedad infrecuente que cursa con una amplia heterogeneidad sintomatológica. Entre la sintomatología secundaria se incluyen aspectos psicológicos, cognitivos y físicos. Se recomienda el abordaje multidisciplinar compensatorio con el objetivo de paliar el sufrimiento de la persona acompañándola en su proceso degenerativo. Se recomienda un abordaje de al menos: fisioterapia y psicología.

18823. SÍNDROME DE PRES: ABORDAJE NEURORREHABILITADOR A TRAVÉS DEL USO DE LA REALIDAD VIRTUAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Bouza Bernárdez, P.¹; Abal Rey, P.²; Roo Sampedro, M.¹; Iglesias Pernas, D.²; Fernández López, M.¹; Cibeira, N.³; Cebey González, J.¹; Vázquez Castro, R.³

¹Servicio de Neurofisioterapia. Cefine Neurología; ²Servicio de Neuroterapia Ocupacional. Cefine Neurología; ³Servicio de Neuropsicología. Cefine Neurología.

Objetivos: Los objetivos de tratamiento se pactaron en consonancia con las preferencias de la usuaria y siguiendo los esquemas de trabajo de la CIF y el esquema SMART. Orientamos las líneas de trabajo hacia la búsqueda de aquellas actividades más importantes para la usuaria: mejorar las reacciones de equilibrio para reducir los tropiezos durante los desplazamientos por entornos estrechos/inestables; ser capaz de levantarse del suelo de forma autónoma; ser capaz de leer al menos un capítulo de un libro una vez a la semana y escribir un resumen del mismo; sentarse con seguridad reduciendo la dependencia de sus miembros superiores en su día a día.

Material y métodos: Estudio de caso realizado en Cefine durante 8 semanas. Intervención de 10 horas semanales repartidas entre los departamentos de neurofisioterapia, neuroterapia ocupacional y neuropsicología. Dentro de esas 10 horas, la usuaria realizaba la mitad de las horas con realidad virtual y el resto de terapia convencional orientada a sus objetivos. Se emplearon las gafas Oculus con la plataforma de RV KINESIX VR. Se aplicaron las principales escalas de valoración del equilibrio, calidad de vida e independencia funcional.

Resultados: El tratamiento ahora mismo está en curso. Durante las primeras etapas de tratamiento se han observado cambios en relación a los valores iniciales, observándose una mejora en la seguridad de la usuaria durante los desplazamientos.

Conclusión: La hipótesis a comprobar es valorar la idoneidad del tratamiento en RV en usuarios con síndrome de PRES.

19179. INTERVENCIÓN COMBINADA DE FES Y EJERCICIO DE FUERZA EN USUARIO CON POLINEUROPATÍA CRÓNICA GRAVE AXONAL DE MIEMBROS INFERIORES: A PROPÓSITO DE UN CASO

Bouza Bernárdez, P.¹; Abal Rey, P.²; Ortigueira García, S.¹; Martínez Tejedor, A.¹

¹Servicio de Neurofisioterapia. Cefine Neurología; ²Servicio de Neuroterapia Ocupacional. Cefine Neurología.

Objetivos: Los objetivos de tratamiento se pactaron en consonancia con las preferencias del usuario y siguiendo los esquemas de trabajo de la CIF y el esquema SMART. Orientamos las líneas de trabajo hacia la búsqueda de aquellas actividades más importantes para el usuario: aumentar la capacidad de reclutamiento de la musculatura tibial y peronea de ambos miembros inferiores de cara a mejorar la fase de oscilación y recepción excéntrica del pie durante la marcha; caminar más estable y segura el tramo que separa su domicilio del gimnasio al que acude habitualmente; mejorar la resistencia muscular en desplazamientos reduciendo la percepción de fatiga de miembros inferiores; disminuir el edema en región maleolar bilateral de ambos miembros inferiores. Reducir la presencia de edema a 2 días por semana.

Material y métodos: Combinar entrenamiento de fuerza de miembros inferiores+ estimulación eléctrica funcional (FES) del lado más afecto (izquierdo). Total de 24 sesiones de tratamiento y 2 sesiones de valoración 8 semanas a razón de 3 sesiones x semana. Valoración específica a través de pruebas objetivas de marcha, equilibrio y resistencia.

Resultados: Se esperan encontrar cambios a nivel objetivo en las escalas y obtener una mejora en la percepción de esfuerzo caminando. A pesar del tiempo de evolución (2017), esperamos encontrar cambios funcionales potenciando la musculatura con menor denervación a través de la combinación de FES y trabajo de fuerza.

Conclusión: Valorar la idoneidad de la combinación de FES y entrenamiento de fuerza en el paciente periférico crónico.

19164. EFECTO DE LA ESTIMULACIÓN ELÉCTRICA FUNCIONAL EN LA FISIOLOGÍA DEL NERVIO PERIFÉRICO EN PERSONAS CON ACCIDENTE CEREBROVASCULAR

Abal Rey, P.¹; Romeu Ces, T.²; Martín Odriozola, A.³

¹Servicio de Neuroterapia Ocupacional. Cefine Neurología; ²Ingenia Neurología; ³Fesia Technology.

Objetivos: El objetivo de este trabajo es describir el estado del arte sobre el efecto de la estimulación eléctrica funcional (*functional electrical stimulation*, FES) en los parámetros fisiológicos del nervio periférico en personas con accidente cerebrovascular (ACV).

Material y métodos: Se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica de ensayos clínicos que hubiesen valorado el impacto del tratamiento mediante FES aplicado a las extremidades en la fisiología del nervio periférico de personas con ACV. La búsqueda se realizó en la base de datos de PubMed en abril de 2023. Se seleccionaron las siguientes palabras clave: “functional electrical stimulation”, “stroke”, “peripheral” y “nerve”. Se combinaron dichos términos con los marcadores booleanos AND y OR, y se emplearon los filtros “clinical trial” y “humans”, realizando la siguiente búsqueda: ((functional electrical stimulation[Title/Abstract]) AND (stroke)) AND (peripheral OR nerve), se obtuvieron 29 resultados.

Resultados: Tras realizar la búsqueda, se encontraron 7 trabajos. 3 de ellos se realizaron en personas con ACV agudo/subagudo, y 4 con ACV crónico. La muestra media de los estudios fue de $21,14 \pm 14,42$, con un mínimo de 4 y un máximo de 32. Los estudios midieron 9 variables

neurofisiológicas del sistema nervioso periférico diferentes, mostrando resultados positivos en 8 de ellos. La electromiografía y los potenciales motores evocados fueron las pruebas más habitualmente realizadas y con resultados más positivos.

Conclusión: La terapia mediante FES es un método eficaz para mejorar diversos parámetros neurofisiológicos del nervio periférico de las extremidades en personas con ACV. Más ensayos clínicos son necesarios para confirmar los presentes resultados.

18641. FATIGA Y OCUPACIÓN: COMPRENDIENDO LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Rodríguez Menéndez, S.¹; Martínez Piédrola, R.²; Pérez de Heredia Torres, D.²

¹Servicio de Neurología. Clínica Universitaria INYPEMA;

²Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física. Universidad Rey Juan Carlos.

Objetivos: Analizar la influencia que tiene la fatiga (cognitiva-social-motora) en el rendimiento ocupacional de personas con diagnóstico de EM, así como identificar posibles diferencias entre los diferentes tipos de EM.

Material y métodos: Se realizó un estudio descriptivo observacional a personas con diagnóstico de esclerosis múltiple según criterios McDonald. Un total de 124 participantes. Se les administró el cuestionario de fatiga MFIS y el Canadian Occupational Performance Measure (COPM) para medir el rendimiento ocupacional, además de un cuestionario sociodemográfico. El análisis estadístico se llevó a cabo mediante pruebas paramétricas y no paramétricas (Spearman y Pearson).

Resultados: Podemos destacar que existen diferencias significativas en cuanto a fatiga y rendimiento ocupacional en función del tipo de esclerosis múltiple diagnosticado. Los tipos de fatiga influyen de manera diferente en función del tipo de EM diagnosticada. Valores altos en la escala fatiga están directamente relacionados con niveles bajos de rendimiento ocupacional, tanto en el subapartado de satisfacción como en el desempeño.

Conclusión: La esclerosis múltiple es una enfermedad degenerativa que cursa con un amplio abanico clínico. La fatiga es uno de los factores más estudiados y que más influyen en el día a día de las personas con EM. Un elevado número de personas con EM presentan altos niveles de fatiga, que se relacionan con niveles bajos de participación. Los paradigmas de rehabilitación han cambiado en los últimos tiempos, poniendo en alza los tratamientos intensivos y basados en actividad. Más investigación es necesaria para potenciar las relaciones basadas en evidencia entre participación y mejora de la fatiga.

Neurogenética

18749. PERFIL TRANSCRIPTÓMICO EN PACIENTES CON DISTONÍA DYT1: DESENTRAÑANDO VÍAS PATOGENÍCAS

Setó Salvia, N.¹; Wrigley, S.¹; Cullinane, P.¹; Hamilton, J.²; Arber, C.²; Yaman, U.³; Houlden, H.²; Salih, D.³; Warner, T.¹

¹Servicio de Neurología. Queen Square Institute of Neurology. The Reta Lila Weston Institute of Neurological Studies. UCL; ²Servicio de Neurología. Queen Square Institute of Neurology. UCL; ³Servicio de Neurología. UK Dementia Research Institute. The Cruciform Building. UCL.

Objetivos: El objetivo de este proyecto es investigar tejidos cerebrales *postmortem* de córtex frontal (CF), ganglios basales (GB), células madre pluripotenciales (iPSC), neuronas corticales (NC) y neuronas espino-sas medianas (NEM) derivadas de iPSC en pacientes con distonía

DYT1 y controles, con la finalidad de encontrar variabilidades transcriptómicas que subyacen a las vías metabólicas anormales en los pacientes.

Material y métodos: Se utilizaron 10 líneas celulares y 6 donantes de cerebro. Los fibroblastos de 5 controles y 5 pacientes DYT1 sintomáticos se reprogramaron mediante la transducción de plásmido episomal. Las iPSC generadas se diferenciaron en NC y NEM siguiendo protocolos establecidos. Posteriormente se extrajo el ARN de todas las células y tejidos utilizando TRIzol®. Todas las muestras de ARN pasaron los controles de calidad e integridad antes de la secuenciación transcriptómica.

Resultados: La expresión diferencial entre controles y pacientes mostró un alto número de genes desregulados en células y tejidos, especialmente en NC. El análisis de anotación y enriquecimiento apuntaron 96 genes de regulación decreciente y 73 sobre regulados. De todos estos genes, 26 fueron comunes entre células y tejidos, destacando varias vías metabólicas clave.

Conclusión: Nuestros datos preliminares identificaron diferencias en expresión génica entre pacientes con DYT1 y controles sanos en diferentes tipos de células neuronales y muestras de tejido cerebral. Se están realizando más análisis en los genes con mayores cambios transcriptómicos en distonía, seguido de análisis funcionales y metabólicos que ayudarán a dilucidar las vías específicas en las células implicadas en distonía DYT1 y así obtener tratamientos terapéuticos para futuros ensayos clínicos.

18837. SÍNDROMES DE DEPLECIÓN/DELECCIONES MÚLTIPLES DEL ADNMT: ESTUDIOS GENÉTICOS Y RETOS DIAGNÓSTICOS

Restrepo Vera, J.¹; Rovira, E.²; Codina, M.²; Sotoca, J.¹; Gratacós, M.³; Ramon, J.⁴; Llauderó, A.¹; Salvadó, M.¹; López, V.¹; Alemany, J.¹; Sánchez-Tejerina, D.¹; Raguer, N.³; Martínez, E.⁵; Martí, R.¹; García Arumí, E.²; Juntas, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁵Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Los síndromes de depleción/delecciones múltiples del ADNmt (SDDM) constituyen un grupo de enfermedades mitocondriales primarias (EMP) caracterizadas por la disfunción del mantenimiento y la replicación del ADNmt. El objetivo del estudio es resumir los estudios genéticos realizados y analizar su eficiencia diagnóstica en pacientes adultos con SDDM.

Material y métodos: Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron aquellos pacientes adultos con variantes en genes causantes de SDDM y/o con evidencia de delecciones múltiples en tejido muscular. Las variables clínicas y genéticas se recogieron desde el registro hospitalario.

Resultados: Se incluyeron 48 (52,7%) pacientes con SDDM a partir de una cohorte de 91 pacientes con EMP. Se identificaron un total de 36 variantes en 10 genes diferentes, 14 (38,9%) de ellas no han sido descritas previamente. De un total de 40 casos índice, en 21 casos (52,5%) se usó un panel *in-house* de 29 genes asociados a los SDDM, con una frecuencia relativa de detección del 52,4%. En el 47,6% restante, la detección de delecciones múltiples del ADNmt en músculo permitió clasificarlos como SDDM. En los 19 casos índice restantes (48,7%), se utilizó el análisis de un solo gen o de diversos paneles de genes.

Conclusión: El estudio sugiere que la utilización de un panel de genes relacionados con SDDM es un enfoque eficaz para el diagnóstico de estas enfermedades. En casos no concluyentes, el uso complementario de secuenciación de exoma/genoma completo junto a la utilización de estudios funcionales/experimentales (v.g.: la detección de delecciones múltiples) dentro del ámbito hospitalario podrá ofrecer un diagnóstico molecular a los SDDM.