

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>4</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Clínica Universitaria de Navarra; <sup>5</sup>Servicio de Radiología. Clínica Universitaria de Navarra; <sup>6</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universitaria de Navarra.

**Objetivos:** Describir un caso de narcolepsia tipo 1, parálisis supranuclear de la mirada vertical y *Agrypnia excitata*, asociada a encefalitis anti-Ma.

**Material y métodos:** Descripción de un caso.

**Resultados:** Varón de 53 años con antecedente de apnea obstructiva del sueño tratada y movimientos periódicos de las extremidades. Presenta hipersomnia, somniloquios y movimientos involuntarios durante el sueño, de un año de evolución. Inicialmente diagnosticado de narcolepsia tipo 1 tras un test de latencias patológico y disminución de niveles de hipocretinas-1 en LCR. Tres años más tarde presentó empeoramiento de la hipersomnia, trastorno de conducta de sueño, cataplejia, dificultades de memoria, alucinaciones visuales y marcha inestable con caídas principalmente al utilizar escaleras. En la exploración neurológica destaca disartria, parálisis supranuclear de la mirada vertical, parkinsonismo y marcha patológica. La RM cerebral reveló hiperintensidades en FLAIR y T2 en protuberancia; de probable etiología inflamatoria. La video-polisomnografía con autoCPAP reveló una estructura del sueño desorganizada, con desaparición de complejos K, husos, y ausencia del sueño de ondas lentas; asociada a inquietud motora y episodios de estupor onírico, características de *Agrypnia excitata*. El LCR y sangre fueron positivos para el anticuerpo anti-Ma. La búsqueda de un tumor primario subyacente fue negativa, con ecografía testicular y PET-FDG corporal normales. Recibió tratamiento con inmunoglobulinas en dos ciclos, ocho meses después tuvo escasa mejoría clínica.

**Conclusión:** Destacamos una expresión clínica interesante de encefalitis anti-Ma en un paciente con narcolepsia tipo 1 y trastorno de conducta de sueño REM, que posteriormente asoció parálisis supranuclear de la mirada vertical y *Agrypnia excitata*, no reportada previamente.

### 19513. TRASTORNO DE CONDUCTA DEL SUEÑO REM EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON COMO FACTOR DE RIESGO PARA EL DESARROLLO DE TRASTORNO DEL CONTROL DE IMPULSOS

Vales Montero, M.; Contreras Chicote, A.; de la Casa Fages, B.; Pérez Sánchez, J.; Luque Buzo, E.; González Sánchez, M.

*Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.*

**Objetivos:** El trastorno de conducta del sueño REM (TCSR) con frecuencia precede al diagnóstico de la enfermedad de Parkinson (EP). Nuestro objetivo es analizar la asociación entre TCSR y trastorno del control de impulsos (TCI) en pacientes con EP tratados con agonistas dopamínergicos (AD) y en pacientes con juego patológico sin EP.

**Material y métodos:** Estudio transversal que incluyó 90 pacientes: 30 con EP y TCI (EP + TCI), 30 con EP sin TCI (EP-sinTCI) y 30 con juego patológico sin EP (TCI-sinEP). Se realizó una evaluación neurológica y neuropsicológica incluyendo valoración cognitiva, síntomas prodromáticos, motores, no-motores, psiquiátricos y calidad de vida. La presencia de TCSR fue evaluada mediante criterios clínicos.

**Resultados:** Edad media 59,5 años. Hipersexualidad y juego patológico fueron los TCI predominantes. No se observaron diferencias en dosis y subtipo de AD recibido. El antecedente de TCSR fue significativamente mayor en EP + TCI que en EP-sin TCI (56,4 vs. 23,3%; p = 0,03) y que en TCI-sinEP (56,4 vs. 12,3%; p = 0,002). La prevalencia de apatía, impulsividad, ansiedad y depresión fue significativamente mayor en EP + TCI que EP-sin TCI.

**Conclusión:** Estos resultados, de acuerdo con estudios recientes, apoyan que los pacientes con EP y TCSR podrían presentar una mayor

vulnerabilidad al desarrollo de TCI tras la exposición a AD que aquellos sin TCSR. Esta asociación podría explicarse por una mayor alteración en la conectividad del estriado ventral y circuito mesocorticolímbico en los pacientes con TCSR. Aunque son necesarios más estudios con mayor tamaño muestral, la posible relación entre TCSR y TCI debe ser considerada antes del inicio de tratamiento con AD.

### 19698. ANÁLISIS DESCRIPTIVOS DE UNA SERIE DE PACIENTES CON HIPERSOMNIA DE ORIGEN CENTRAL

Cajape Mosquera, J.; Jara Jiménez, E.; Espinoza Rueda, J.; del Moral Sahuquillo, B.; Cheli Gracia, D.; Almeida Zurita, M.; Noroña Vásconez, E.; Ruiz, D.; Muñoz Farjas, E.

*Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa.*

**Objetivos:** La narcolepsia (NL) y la hipersomnia idiopática (HI), principales causas de hipersomnia de origen central (HC), son enfermedades raras, de etiología desconocida, con impacto social y profesional negativos. El objetivo es analizar datos demográficos y clínicos, y su repercusión a nivel terapéutico.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de adultos remitidos a nuestra consulta entre los años 2019 y 2023.

**Resultados:** Se han analizado 39 pacientes con sospecha de HC (38,9% NL tipo 1, 22,2% NL tipo 2 y 38,9% HI) con edad media de 38,8 años (rango 16-63), y predominio masculino (64,1%). La excesiva somnolencia diurna (EDS), síntoma cardinal de las HC, se acompañaba de cataplejia en el 33,3%, de parálisis del sueño en el 4,8%, y de alucinaciones en el 29,9%. El 30,8% presentaban una disruptión del sueño nocturno. El 15,4% de los pacientes con NL tipo 1 presentaban la tétrada clásica (EDS + alucinaciones + cataplejia + parálisis del sueño) y en 2,6% coexistían otros problemas del sueño. Los tratamientos utilizados eran: modafinilo (58,8%), oxibato sódico (23,5%) y pitolitán (8,8%). La ESD medida con la Escala Epworth (EE) no mostraba cambios significativos a pesar del tratamiento (puntuación pretratamiento 15 + 4,8; posttratamiento 14,23 + 5,2). El 32,4% presentaban antecedentes familiares. **Conclusión:** La serie seguida es menor a lo esperable por los datos de prevalencia en relación con la población de referencia de nuestro centro. La tétrada clásica de síntomas se correlaciona con otras series, que reportan prevalencia entre 10-15%. De acuerdo con otras series la EE no es sensible a la respuesta clínica al tratamiento, debería usarse otra escala para poder medirla.

## Trastornos del movimiento I

### 19897. ANÁLISIS MULTIMODAL DE BIOMARCADORES EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: CORRELACIÓN ENTRE LOS NIVELES DE HUNTINGINA MUTADA, CADENA LIGERA DE NEUROFILAMENTO Y RESONANCIA MAGNÉTICA

Pérez Pérez, J.<sup>1</sup>; Martínez Horta, S.<sup>2</sup>; Horta Barba, A.<sup>3</sup>; Vázquez Oliver, A.<sup>4</sup>; Rivas Asensio, E.<sup>1</sup>; Campolongo, A.<sup>1</sup>; Puig Davi, A.<sup>1</sup>; Olmedo Saura, G.<sup>1</sup>; Alcolea Rodríguez, D.<sup>1</sup>; Sampedro Santalo, F.<sup>5</sup>; Pagonabarraga, J.<sup>1</sup>; Kulisevsky, J.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

<sup>2</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>4</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>5</sup>Instituto de Salud Carlos III (Cibernet); <sup>6</sup>Servicio de Radiología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Objetivos:** Establecer las correlaciones entre los niveles de huntingtina mutada (mHtt), cadena ligera de neurofilamento (NFL) y los cambios en la estructura cerebral en personas portadoras de la mutación del gen de la huntingtina en fases presintomáticas y sintomáticas de la enfermedad.

**Material y métodos:** Estudio longitudinal con corte transversal de una cohorte de individuos con confirmación genética para EH y controles. Se agruparon en presintomáticos a nivel motor (DLC < 4) y sintomáticos (DCL = 4). Se realizó punción lumbar, extracción de plasma y RM 3Teslas. Se cuantificaron los niveles de NfL, mHtt y se analizó RM mediante SPM y free surfer en los distintos grupos.

**Resultados:** Se incluyeron 61 individuos, 27 presintomáticos, 24 sintomáticos y 10 controles. Se observó un aumento progresivo de los niveles de NfL y mHtt en presintomáticos y sintomáticos respecto a controles. NfL: control =  $1.163 \pm 687$ ; presintomáticos =  $1.653 \pm 1.313$ , sintomáticos =  $2.847 \pm 1.250$ ,  $p < 0,0001$ ; mHtt: control =  $0 \pm 0$ , presintomáticos =  $8,4 \pm 5$ , sintomáticos =  $15 \pm 8$ ,  $p < 0,0001$ . Se observó una pérdida de volumen progresiva a nivel cortical y de estriado en presintomáticos y sintomáticos respecto a controles. Estriado: control =  $14.928 \pm 1.966$ , preEH =  $13.721 \pm 2.016$ , EH =  $9.888 \pm 1.462$ ,  $p < 0,0001$ . Cortical: control =  $462.652 \pm 36.255$ , preEH =  $43.997 \pm 54.554$ , EH =  $395.387 \pm 35.208$ ,  $p < 0,0001$ . Los niveles de mHtt se correlacionaron con atrofia a nivel de estriado ( $r = -0,537$ ,  $p < 0,0001$ ) pero no a nivel cortical ( $r = -0,19$ ,  $p = 0,2$ ). Los niveles de NfL se correlacionaron con atrofia a nivel de estriado ( $r = -0,7$ ,  $p < 0,0001$ ), y cortical ( $r = -0,331$ ,  $p = 0,017$ ).

**Conclusión:** Los niveles de NfL correlacionan con la atrofia a nivel cortical y estriatal mientras que mHtt únicamente correlacionaría con la afectación a nivel estriatal, por lo que la afectación extraestriatal podría ser secundaria a procesos patológicos independientes del acúmulo de huntingtina mutada.

#### 19659. AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO DEL “SÍNDROME CEREBRO-PULMÓN-TIROIDES”. EL PRIMER PACIENTE TRATADO CON TRASPLANTE BIPULMONAR

Lázaro Hernández, C.<sup>1</sup>; Sansano Valero, I.<sup>2</sup>; Ariona Peris, M.<sup>3</sup>; Sarria Estrada, S.<sup>4</sup>; Saez Jiménez, B.<sup>3</sup>; López Meseguer, M.<sup>3</sup>; Biagetti Biagetti, B.<sup>5</sup>; Selva O’Callaghan, A.<sup>6</sup>; González Martínez, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d’Hebron;

<sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall

d’Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neumología. Hospital Universitari Vall

d’Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall

d’Hebron; <sup>5</sup>Servicio de Endocrinología. Hospital Universitari Vall

d’Hebron; <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall

d’Hebron.

**Objetivos:** Describir el caso del primer paciente tratado mediante trasplante bipulmonar por fibrosis intersticial en el contexto del síndrome “cerebro-pulmón-tiroides” asociado a mutación del gen NKX2-1.

**Material y métodos:** Analizar el caso del primer paciente tratado con trasplante bipulmonar por fibrosis pulmonar en contexto del síndrome “cerebro-pulmón-tiroides” y revisión de su espectro clínico reportado en la literatura.

**Resultados:** Presentamos el caso de una mujer de 42 años con antecedentes de retraso del desarrollo motor y movimientos coreoatetósicos desde la infancia temprana, previamente no estudiados. Se diagnosticó de un hipotiroidismo subclínico a los 30 años. A los 38 años de edad, desarrolla una enfermedad pulmonar intersticial con empeoramiento progresivo hasta requerir trasplante pulmonar. En el explante pulmonar, se objetivó la presencia de un adenocarcinoma mucinoso en ambos pulmones, con diferencias en los biomarcadores genéticos y sin afectación de los ganglios linfáticos. Dada la presentación atípica y la combinación de signos clínicos, se reconsideró el diagnóstico inicial. La secuenciación del exoma identificó una variante patogénica en el gen NKX2-1 (mutación “frameshift”). Adicionalmente, la RM cerebral mostró una estructura quística intraselar y una hiperdensidad talámica bilateral en la secuencia FLAIR. Hasta la fecha cuatro casos se han descrito de cáncer de pulmón en relación con mutaciones en el gen NKX2-1.

**Conclusión:** El síndrome cerebro-pulmón-tiroides tiene un amplio espectro clínico. Este caso contribuye a expandir el espectro clínico y las posibles presentaciones que conducen a la sospecha de esta enfermedad infrecuente. Se trata del primer paciente afecto de esta enfermedad que es tratado mediante trasplante pulmonar.

#### 19262. TRASTORNO DEL MOVIMIENTO COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE ENCEFALITIS AUTOINMUNE: SERIE DE CASOS

Ferrer Tarrés, R.<sup>1</sup>; Boix Lago, A.<sup>1</sup>; Vera Cáceres, C.<sup>1</sup>; García Huguet, M.<sup>1</sup>; Álvarez Bravo, G.<sup>1</sup>; Pericot Nierga, I.<sup>2</sup>; Puig Casadevall, M.<sup>1</sup>; López Domínguez, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona y Hospital Santa Caterina.

**Objetivos:** Las encefalitis autoinmunes (EA) constituyen un campo de la neurología en expansión. Los trastornos del movimiento son frecuentes en estas entidades pero raramente se presentan de manera aislada o como manifestación inicial. El diagnóstico precoz es crucial, ya que el tratamiento inmunomodulador puede cambiar significativamente el pronóstico.

**Material y métodos:** En este estudio, describimos una serie de tres casos en los que los trastornos del movimiento fueron la manifestación inicial predominante de la EA.

**Resultados:** Caso 1: hombre de 78 años con crisis fasciobraquiales distónicas agudas de segundos de duración. Se detectaron anticuerpos LGI1 en suero. La inmunoterapia mejoró significativamente los síntomas, aunque persistieron algunas crisis distónicas con un componente tónico específico (vídeo). Caso 2: hombre de 73 años con alteración de la marcha, caídas recurrentes y parkinsonismo rígido-acinético de rápida progresión. Posteriormente, se objetivó deterioro cognitivo e insomnio. Se detectaron anticuerpos anti-IgLN4 en LCR y en suero. Caso 3: mujer de 65 años con distonía en la oclusión bucal, seguida de un rápido progreso de ataxia y oftalmoplejía. La RM craneal mostró una hiperintensidad en el pedúnculo cerebeloso superior y puente. Se encontraron anticuerpos anti-Ri en LCR y suero. Finalmente, se le diagnosticó un carcinoma de células pequeñas pulmonar.

**Conclusión:** Los trastornos del movimiento pueden ser la forma de presentación inicial de algunas EA, destacando la importancia de reconocer los signos de alarma. El inicio agudo, la discapacidad temprana y el desarrollo precoz de otros síntomas neurológicos son indicadores claves para un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado, lo cual puede significativamente mejorar el pronóstico de estas enfermedades.

#### 19104. HEMICOREA AGUDA COMO SÍNDROME PARANEOPLÁSICO ASOCIADO A UN LINFOMA DE HODGKIN CLÁSICO

Hernández Vitorique, P.<sup>1</sup>; Morales García, E.<sup>1</sup>; Vicente Domínguez, M.<sup>1</sup>; León Plaza, O.<sup>1</sup>; Carrillo Linares, J.<sup>2</sup>; Hamad Cueto, O.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria;

<sup>2</sup>Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

**Objetivos:** La corea es un síndrome hipercinético que puede estar relacionado con múltiples causas. En ocasiones se relaciona con tumores, siendo infrecuentes los linfomas y, hasta nuestro conocimiento, únicamente 2 casos publicados de linfoma de Hodgkin.

**Material y métodos:** Descripción de un cuadro paraneoplásico de hemicorea aguda como debut de un linfoma de Hodgkin.

**Resultados:** Mujer de 79 años, con factores de riesgo vascular y plaquetopenia autoinmune, que presenta cuadro de instauración brusca de hemicorea izquierda, con adenopatías generalizadas en la explora-

ción, sin fiebre ni otra clínica. Niega bloqueantes dopaminérgicos ni otros fármacos asociados a corea. En la analítica al ingreso destaca plaquetopenia de 93.000 y linfopenia de 520 células/mm<sup>3</sup> sin leucopenia, ni otras alteraciones. El TC craneal solo mostró enfermedad de pequeño vaso y el estudio neurovascular fue anodino. La analítica programada fue normal, incluyendo autoinmunidad, onconeuronales y antineuropilo en sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR), antiGAD65 y antiIgLON5. En la RM craneal se objetivó atrofia generalizada y un quiste aracnoideo frontal derecho. El estudio de citobioquímica, cultivo y PCR de múltiples microorganismos en LCR fue normal. En el PET-TC se confirman adenopatías patológicas supra e infradiaphragmáticas, realizándose la biopsia de una adenopatía axilar con hallazgos histológicos compatibles con linfoma de Hodgkin clásico. La corea mejoró notablemente con tratamiento sintomático con risperidona y corticoides.

**Conclusión:** Aunque infrecuente, la corea paraneoplásica puede ser la primera manifestación de un tumor y es necesario tenerlo en cuenta en el diagnóstico diferencial. Más estudios sobre la relación del linfoma de Hodgkin y la corea son necesarios para esclarecer su fisiopatología.

### 19338. EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LOS PACIENTES CON HIDROCEFALIA NORMOTENSIVA IDIOPÁTICA INTERVENIDA

Tomé Korkostegi, A.; Somme, J.; Ruiz Bajo, B.; Borchers Arias, B.; Txurruka Mugartegi, N.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Araba.

**Objetivos:** Algunos estudios demuestran beneficio del tratamiento quirúrgico de la hidrocefalia normotensiva idiopática (HNTi) a corto plazo, pero el beneficio a largo plazo es discutido. Nuestro objetivo es describir la evolución a largo plazo de estos pacientes.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes intervenidos por HNTi del 2013 al 2018 en nuestro centro con seguimiento hasta 5 años.

**Resultados:** Se incluyeron 102 pacientes (41,2% mujeres). La edad media del momento de intervención fue  $76,5 \pm 6,7$  años, con tiempo de evolución previo a cirugía  $\leq 2$  años en 78,3%. La intervención más frecuente fue la derivación ventriculoperitoneal (DVP) (91 pacientes, 89,2%). El tiempo de seguimiento medio fue  $35,7 \pm 22,7$  meses. Se observaron complicaciones postquirúrgicas en 37,3%, siendo más frecuentes el malfuncionamiento valvular (incluida migración del catéter) 15,7%, infección 7,8% e hiperdrenaje 7,8%; un 25,5% de los pacientes precisaron reintervención. La mejoría sintomática se observó sobre todo en el trastorno la marcha (58 pacientes, 61,8%), seguido del trastorno cognitivo (39 pacientes, 46,4%) y esfinteriano (26 pacientes, 40,6%). De los 64 pacientes (62,7%) que obtuvieron algún beneficio la duración mediana fue 12 meses, rango intercuartílico (IQR) 39. La duración mediana de mejoría de la marcha fue 12 meses (IQR 21), cognitivo 12 meses (IQR 18) y esfinteriano 6 meses (IQR 24). Durante el seguimiento el 21,6% de los pacientes recibieron diagnóstico de otra enfermedad neurodegenerativa.

**Conclusión:** La DVP presenta alta frecuencia de complicaciones, muchos de ellos requiriendo reintervención. El beneficio obtenido es principalmente en la marcha, pero su duración en la mayoría de los pacientes es limitada.

### 19062. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES CON TEMBLOR ESENCIAL DERIVADOS A UN HOSPITAL PÚBLICO PARA VALORACIÓN DE TRATAMIENTO MEDIANTE ULTRASONIDOS FOCALIZADOS DE ALTA INTENSIDAD

Vilas Rolán, D.<sup>1</sup>; Isprierto, L.<sup>1</sup>; Gea, M.<sup>1</sup>; Tardáguila, M.<sup>2</sup>; Muñoz, J.<sup>2</sup>; Pastor, P.<sup>1</sup>; Pérez, J.<sup>1</sup>; González, A.<sup>2</sup>; Álvarez, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol;

<sup>2</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

**Objetivos:** Describir las características clínicas de los pacientes con temblor refractario derivados a una Unidad de Trastornos del Movimiento de un hospital público para valoración de tratamiento mediante ultrasonidos focalizados de alta intensidad (HIFUgRM). Identificar los factores que influyen en la desestimación del tratamiento para optimizar los circuitos de derivación.

**Material y métodos:** Se incluyeron prospectivamente los pacientes derivados entre mayo de 2021 y febrero de 2023. Se recogieron datos clínicos, medicación previa y actual para el temblor. El temblor se evaluó con la escala CRST. Se recogieron los motivos de desestimación del tratamiento.

**Resultados:** Se evaluaron 363 pacientes (edad  $71,96 \pm 10,03$  años (rango 36-94); tiempo de evolución de la enfermedad  $12,51 \pm 9,56$  años). La mayoría tenían diagnóstico de temblor esencial (82,9%), seguido de enfermedad de Parkinson (10,47%). Las puntuaciones de la CRST fueron: A  $15,6 \pm 7,46$ , B  $22,58 \pm 9,15$ , C  $29,22 \pm 10,91$ , total:  $51,82 \pm 19,62$ . La media de fármacos probados previamente era de  $2,84 \pm 3,0$  (rango 0-8). El 70,25% de los pacientes derivados cumplían criterios de temblor refractario. De los restantes, un 13,5% de los pacientes solo había tomado un medicamento para el temblor (primera o segunda línea). Un 10,19% de los pacientes derivados tenían alguna contraindicación para la terapia, siendo los más frecuentes: enfermedad psiquiátrica inestable, demencia y presencia de otras patologías sistémicas graves/ incapacitantes.

**Conclusión:** Un 70% de los pacientes derivados para valoración de tratamiento con HIFUgRM cumplen criterios de temblor refractario, la mayoría de larga evolución y con afectación bilateral. Un 10% de pacientes tienen alguna contraindicación para la terapia. El establecimiento de unos criterios de derivación consensuados permitiría optimizar los recursos sanitarios.

### 19331. ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE EXPERIENCIA CON PERAMANEL EN TEMBLOR ESENCIAL EN UNA UNIDAD DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Secades García, S.; Pérez Sánchez, J.; Contreras Chicote, A.; de la Casa Fages, B.; Grandas Pérez, F.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

**Objetivos:** El temblor esencial es una de las formas más comunes de trastornos del movimiento. El objetivo de este estudio es evaluar la experiencia del uso de perampanel en pacientes con temblor esencial en una unidad de trastornos del movimiento.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo en el que se incluyeron pacientes con temblor esencial que fueron atendidos entre 2021 y 2022 en una unidad de trastornos del movimiento. Se evaluaron los datos demográficos, fármacos empleados, uso de terapias avanzadas, los efectos secundarios y la eficacia del tratamiento.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 118 pacientes en el estudio. La edad media fue de 73 años. 53% eran varones. En total, 32 pacientes fueron tratados con perampanel. La media de fármacos probados en pacientes con perampanel fue de 3,63, frente a 2,19 en los que no lo han probado. La dosis media de perampanel fue de 4,5 mg/día. Se evaluó la eficacia como percepción subjetiva de mejoría de la intensidad del temblor (leve/moderado/intenso). El temblor se redujo en el 60% de los pacientes tratados con perampanel. El 59% de los pacientes informaron de efectos secundarios, siendo los más comunes mareo, somnolencia e insomnio. En un 41% de los pacientes se suspendió el tratamiento por mala tolerancia.

**Conclusión:** Nuestros resultados sugieren que el perampanel puede ser una opción terapéutica eficaz para el tratamiento del temblor esencial en pacientes que no responden adecuadamente a otros tratamientos.

Sin embargo, presenta un perfil de efectos adversos importante que puede limitar su uso.

#### **19246. RESPUESTA DEL TEMBLOR AXIAL A LA TALAMOTOMÍA UNILATERAL POR ULTRASONIDOS DE ALTA INTENSIDAD GUIADO POR RESONANCIA MAGNÉTICA DEFINIDA POR TRACTOGRAFÍA EN TEMBLOR ESENCIAL: UN ESTUDIO PROSPECTIVO**

Ribacoba Diaz, C.<sup>1</sup>; Fernández Revuelta, A.<sup>1</sup>; Yus Fuertes, M.<sup>2</sup>; Pérez García, C.<sup>2</sup>; Trondin, A.<sup>3</sup>; López Valdés, E.<sup>1</sup>; García-Ramos García, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>3</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital Clínico San Carlos.

**Objetivos:** Analizar los efectos sobre el temblor axial a los 6 meses en pacientes diagnosticados de temblor esencial (TE) tratados con talamotomía unilateral por ultrasonidos de alta intensidad guiado por resonancia magnética (MRgFUS) definida por tractografía de 4 tractos. Hasta el momento solo un estudio ha demostrado la mejoría en el temblor axial con este tratamiento.

**Material y métodos:** Presentamos un estudio prospectivo cuasiexperimental, no controlado antes-después, de 30 pacientes consecutivos diagnosticados de TE y tratados con talamotomía unilateral MRgFUS en nuestro hospital desde julio de 2021 a septiembre de 2022. Cada paciente fue evaluado al inicio y a los 6 meses. Para establecer la respuesta al tratamiento se utilizó la escala Clinical Rating Scale for Tremor (CRST). La diana talámica del núcleo ventral intermedio (Vim) se determinó mediante tractografía de 4 tractos y las coordenadas se compararon con las mediciones indirectas.

**Resultados:** Se observó una mejoría significativa a los 6 meses del tratamiento en subpuntuaciones de la parte A que evaluaban temblor facial, lengua, voz y cefálico. En el CRST parte C, la mejoría en puntuaciones de habla y actividades sociales también alcanzaron significación estadística. Las coordenadas tractográficas se localizaron más mediales que las calculadas mediante métodos indirectos.

**Conclusión:** Nuestro estudio demostró una mejoría significativa del temblor axial en los subítems de temblor facial, lengua, voz y cefálico tras talamotomía unilateral por MRgFUS. Las coordenadas tractográficas determinaron un objetivo más medial, lo que concuerda con la hipótesis de que la localización del Vim mediante tractografía es beneficiosa para mejorar los síntomas axiales del TE.

#### **19427. DISTONÍA-TEMBLOR Y PARAPARESIA (D-T/PEF): DESCRIPCIÓN DE LA PRIMERA FAMILIA ESPAÑOLA CON UNA VARIANTE PATOGENICA (P.ASN106LYS) RECURRENTE EN ATP5MC3**

Arias Gómez, M.<sup>1</sup>; Arias Rivas, S.<sup>1</sup>; Ares Pensado, B.<sup>1</sup>; Vara León, E.<sup>2</sup>; Quintans Castro, B.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

**Objetivos:** Descripción clínica y genética de familia, con 4 miembros de 3 generaciones afectados, diagnosticados de una nueva entidad (D-T/PEF), causada por alteración del gen ATP5MC3 (2q31.1), que codifica la subunidad 9 de ATP-sintasa mitocondrial.

**Material y métodos:** Se incluyen cuatro miembros de familia gallega; en tres, se realizaron todos los estudios. Abuela (fallecida a los 80 años): atendida a los 65, con diagnóstico previo de posible AMSc (paraparesia espástica y ataxia). Madre (78 años): a los 44, comenzó con dificultad para caminar; a los 60, fue diagnosticada de paraparesia espástica con pie cavo, piramidalismo, sin deterioro cognitivo ni trastorno esfinteriano. Mantuvo deambulación hasta los 74 años.

Hija 1 (50 años): a los 36, consultó por temblor; se le detectó piramidalismo y leve espasticidad en miembros inferiores; posteriormente distonía (torticolis). Hija 2 (47 años): a los 43, consultó por temblor y distonía de miembro superior derecho; no piramidalismo ni espasticidad hasta ahora. Se realizaron estudios neurofisiológicos, RM cerebral y cervical, panel de PEF (2016), WES (2023) y estudio de cosegregación en madre e hijas.

**Resultados:** ENMG: normal en todas las afectadas. RM cerebral: leuкоaraiosis grado I, de predominio anterior, en todas. WES: mutación en ATP5MC3 (NM\_001002258.5): c.318C>G (p.Asn106Lys). No respuesta a levodopa; mejoría de la distonía con toxina botulínica.

**Conclusión:** Describimos la primera familia española con PEF autosómica dominante, asociada a distonía y temblor (OMIM 619681), causada por una variante previamente reportada en ATP5MC3, que confirma su patogenicidad y refuerza la asociación causal del gen con esta nueva entidad recientemente descrita, así como las características fenotípicas asociadas.

#### **19687. DISTONÍA Y MUJER: IMPACTO EN EL NIVEL DE SATISFACCIÓN VITAL Y FACTORES PSICOSOCIALES**

Mena García, N.<sup>1</sup>; Cabañas Engenios, G.<sup>1</sup>; Campos Jiménez, M.<sup>1</sup>; Pastor González, R.<sup>1</sup>; Berbegal Serra, R.<sup>2</sup>; Lozano Veiga, S.<sup>2</sup>; Cañada Lahoz, E.<sup>2</sup>; Patiño Patón, Á.<sup>1</sup>; Casas Peña, E.<sup>2</sup>; Alonso Cánovas, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa.

**Objetivos:** La distonía puede repercutir en la calidad de vida, pero no hay evidencia sobre si puede diferir en función del sexo.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo transversal en curso basado en un cuestionario online suministrado en dos Unidades de Trastornos del Movimiento y la Asociación Española de Distonía (Distonía Española ALDE). Para su análisis se utilizó la Escala de Satisfacción Vital (rango 5-25, más satisfacción a más puntuación).

**Resultados:** Incluimos 75 mujeres y 44 hombres de edad media similar ( $55 \pm DE$  vs.  $56 \pm DE$  años), con distonía focal (42% mujeres, 36% hombres), segmentaria (46% mujeres, 50% hombres) o generalizada (10% mujeres, 13% hombres). Observamos similares tasas de tabaquismo (10 vs. 15%), consumo de alcohol (7 vs. 9%), ansiedad (30 vs. 40%), depresión (16 vs. 20%) y acontecimientos vitales traumáticos (37 vs. 34%), tratamiento con toxina botulínica (49% mujeres, 27% hombres), y fármacos orales (37 vs. 34%). La discapacidad era frecuente en ambos grupos (28% mujeres, 38% hombres), así como el impacto en la vida sociofamiliar (34% mujeres, 43% hombres) y la percepción de estigmatización (55% mujeres, 74% hombres), pero la proporción de mujeres que negaban limitaciones en su vida fue significativamente más alta (27 vs. 9%). El dolor era frecuente (52 vs. 56%) en ambos grupos, mientras que los problemas de comunicación fueron ligeramente más frecuentes en hombres (20 vs. 36%). La satisfacción vital fue similar ( $15 \pm -5$  vs.  $14 \pm 4$ ), con puntuaciones intermedias en ambos grupos.

**Conclusión:** Observamos una alta repercusión de la distonía en la vida familiar, social, y laboral, sin diferencias significativas entre sexos.

#### **19408. CRIBADO, DIAGNÓSTICO, MANEJO Y COMPLICACIONES DE LA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1**

Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.<sup>1</sup>; Pérez Rangel, D.<sup>1</sup>; Sanzo Esnaola, N.<sup>1</sup>; Enguídanos Parra, M.<sup>1</sup>; Méndez Guerrero, A.<sup>2</sup>; Camacho Salas, A.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

<sup>2</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre.

**Objetivos:** La aciduria glutárica tipo 1 (AG-1) es un error congénito del metabolismo que afecta a la degradación de lisina y triptófano por

deficiencia de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa. Se afectan preferentemente los ganglios basales manifestándose como retraso psicomotor y trastornos del movimiento. El inicio precoz de una dieta restrictiva es esencial.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de características clínicas, radiológicas y genéticas de pacientes con diagnóstico confirmado genéticamente de AG-1 en seguimiento por nuestro centro desde 2013.

**Resultados:** 21 pacientes, 13 mujeres, con una mediana de edad de 10 años. El retraso promedio en el diagnóstico sin cribado neonatal fue de 16,5 meses de edad. 10 de ellos muestran en estudio genético una heterocigosis compuesta y 8 fueron homocigotos comprobándose consanguinidad. 12 pacientes cursan con distonía y 4 precisan toxina botulínica, 4 pacientes sufrían mioclonías, corea, hipotonía o macrocefalia. La resonancia magnética mostraba displasia opercular bilateral en 11 pacientes, alteración de señal en ganglios basales en 13 y 9 de ellos restricción en secuencia difusión. Funcionalmente 10 pacientes realizan vida con capacidad intelectual normal y 6 precisaban silla de ruedas y gastrostomía. 9 pacientes presentaron 1 o más crisis metabólicas. Todos siguen dieta restrictiva y suplementación con carnitina y riboflavina. 1 paciente falleció en el contexto de crisis metabólica grave.

**Conclusión:** La aciduria glutárica tipo 1 es una enfermedad grave por su elevada tasa de morbilidad caracterizada por una afectación preferente a los ganglios basales con patrón radiológico característico. El principal tratamiento es la dieta y suplementación. Una demora de su implementación implica un mal pronóstico.

#### 19788. DISTONÍA FIJA FUNCIONAL CON RESPUESTA A TERAPIA ELECTROCONVULSIVA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gómez Mayordomo, V.<sup>1</sup>; Parees, I.<sup>2</sup>; García-Ramos García, R.<sup>3</sup>; Otero, M.<sup>4</sup>; Sanz Amador, M.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica La Milagrosa; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>4</sup>Servicio de Psiquiatría. Hospital Clínico San Carlos; <sup>5</sup>Servicio de Psiquiatría. Hospital Ruber Internacional.

**Objetivos:** La distonía funcional suele cursar con una desviación fija de instauración rápida tras un traumatismo menor en una extremidad, asociando dolor persistente. El abordaje es transdisciplinar, si bien su pronóstico puede ser reservado.

**Material y métodos:** Descripción de un caso.

**Resultados:** Mujer de 24 años con el antecedente de hiperlaxitud articular, que presenta a los 14 años caída con fractura de escafoides e inmovilización durante 6 semanas. Tras retirada de escayola, comienza con dolor desproporcionado y edema en dicha extremidad, cumpliendo criterios de síndrome de dolor regional complejo. En pocas semanas desarrolla una postura fija de la extremidad con pronación, flexión de carpo y 3º-5º dedos. Hasta los 23 años recibió tratamiento con estiramientos pasivos, ortesis en extensión e infiltración de toxina botulínica, pero sin respuesta clínica, con importante dolor persistente (EVA 10/10) y abuso de mórfitos. A los 24 años, comenzó un abordaje de educación en neurobiología y afrontamiento activo del dolor, con mejoría de la EVA hasta 0/10 pero sin mejoría de la postura fija. Tras esto, la paciente presentó varios episodios de depresión mayor con alto riesgo suicida, que propició ingreso y realización de terapia electroconvulsiva (TEC). Tras dicha técnica, la paciente mejoró de la depresión y presentó una mejoría progresiva de la movilidad de la mano, que se fue consolidando al iniciar el aprendizaje de un nuevo instrumento musical.

**Conclusión:** La TEC puede suponer un tratamiento eficaz en los trastornos del movimiento funcional que sean refractarios a abordajes convencionales, incluso de muchos años de evolución.

## Trastornos del movimiento II

#### 19013. REGISTRO MULTICÉNTRICO BARCELONA PSP: RESULTADOS TRANSVERSALES PRELIMINARES DE LOS PRIMEROS 2 AÑOS

Painous Martí, C.<sup>1</sup>; Cámarà, A.<sup>1</sup>; Fernández, M.<sup>2</sup>; Soto, M.<sup>2</sup>; Valldeoriola, F.<sup>1</sup>; Martí, M.<sup>1</sup>; Muñoz, E.<sup>1</sup>; Sánchez, A.<sup>1</sup>; Garrido, A.<sup>1</sup>; Pérez-Soriano, A.<sup>1</sup>; Maragall, L.<sup>1</sup>; Alba-Arbalat, S.<sup>1</sup>; Camós, A.<sup>3</sup>; Tio, M.<sup>4</sup>; Martín, N.<sup>4</sup>; Basora, M.<sup>4</sup>; Pont-Sunyer, C.<sup>5</sup>; Delgado, T.<sup>6</sup>; Planas, A.<sup>7</sup>; Caballol, N.<sup>8</sup>; Ávila, A.<sup>8</sup>; Vilas, D.<sup>9</sup>; Jaumà, S.<sup>10</sup>; Buongiorno, M.<sup>11</sup>; de Fàbregues, O.<sup>12</sup>; Matos, N.<sup>13</sup>; Bejr-Kasem, H.<sup>14</sup>; Compta, Y.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

<sup>2</sup>Laboratori de la malaltia de Parkinson i altres trastorns neurodegeneratius del moviment. Servicio de Neurología; <sup>3</sup>Servicio de Oftalmología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>4</sup>Servicio de Anestesia. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Granollers; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Parc Taulí; <sup>7</sup>Hospital Sant Joan Despí Moisès Brogi.

<sup>8</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan Despí Moisès Brogi;

<sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol;

<sup>10</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Bellvitge; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Hospital Mutua de Terrassa; <sup>12</sup>Servicio de Neurología. Campus Universitari Vall d'Hebron; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. Althaia Manresa; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Vic.

**Objetivos:** Presentar los resultados basales del estudio multicéntrico “Registro BCN-PSP” que tiene como objetivo profundizar en el conocimiento de la historia natural de la PSP en todo su espectro fenotípico y crear un biorrepositorio.

**Material y métodos:** Recogida de datos demográficos y clínicos y de muestras de biofluidos, con estudios de RT-QuIC alfa-sinucleína en LCR y niveles de neurofilamento (NFL) en LCR (ELISA) y sangre (SIMOA).

**Resultados:** En dos años hemos incluido 116 participantes con sospecha clínica de PSP (49% mujeres): 72% PSP probables, 9% posibles y 19% sugestivas. Los fenotipos más frecuentes fueron el Richardsoniano (PSP-RS, 46%) y el PSP parkinsonismo (PSP-P, 32%). En cuanto a la RT-QuIC de alfa-sinucleína ( $n = 51$ ), 70% resultaron negativos, siendo esta negatividad del 77% en PSP probables + posibles y del 66% en PSP sugerivas. De los RT-QuIC positivos, un 54% recibieron un diagnóstico de PSP-P. Los NFL en LCR (mediana = 1503,95 pg/mL) y sangre (mediana = 18,49 pg/mL), correlacionaron significativamente ( $\rho = 0,65$ ;  $p = 0,00001$ ;  $n = 38$ ).

**Conclusión:** El registro multicéntrico ha permitido reclutar una muestra grande. La RT-QuIC de alfa-sinucleína fue mayoritariamente negativa como se espera en una taupatía. En cuanto a los resultados positivos de esta, la presencia de copatología, un diagnóstico erróneo (de enfermedad de Parkinson vs. PSP-P) o la posibilidad de agregación cruzada *in vitro* entre tau y alfa-sinucleína, son posibles explicaciones a considerar. La correlación de NFL en LCR y sangre fue significativa pero modesta.

Financiado por la Fundació La Marató de TV3.

#### 19315. DISFUNCIÓN SOCIOEMOCIONAL EN TAUPATÍAS 4R EN COMPARACIÓN CON OTRAS ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

Horta Barba, A.; Sánchez Saudinos, M.; Sala Matavera, I.; Puig Davi, A.; Ruiz Barrio, I.; Martínez Horta, S.; Pérez Pérez, J.; Lleó Bisa, A.; Kulisevsky Bojarski, J.; Illán Gala, I.; Pagonabarraga Mora, J.

*Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.*

**Objetivos:** La disfunción socioemocional incluye trastornos de conductual frontal y alteraciones de cognición social, con un alto impacto funcional en taupatías 4R (PSP y DCB). Es la característica principal de la demencia frontotemporal (DFTvc), pero tiene gran relevancia en otras enfermedades neurodegenerativas. Existen pocas escalas para su