

## Enfermedades neuromusculares P1

### 20007. MANIFESTACIÓN LEVE DE UNA MIOPATÍA NEMALÍNICA ASOCIADA A NEBULINA: UN CASO ATÍPICO DE INICIO JUVENIL

Piquero Fernández, C.<sup>1</sup>; García García, M.<sup>1</sup>; Salvador Sáenz, B.<sup>1</sup>; Díaz del Valle, M.<sup>1</sup>; Romero Plaza, C.<sup>1</sup>; Martín Ávila, G.<sup>1</sup>; Sanz Barbero, E.<sup>2</sup>; Gil Fournier, B.<sup>3</sup>; Ramiro León, S.<sup>3</sup>; Pinel González, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario de Getafe; <sup>3</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Getafe.

**Objetivos:** Las miopatías nemalínicas (MN) son una forma rara de miopatía. Forman un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas, con mutaciones descritas en más de 12 genes. En la mayoría de casos son enfermedades rápidamente progresivas y discapacitantes que pueden implicar ventilación mecánica y nutrición enteral. Presentamos un caso clínico de inicio juvenil y curso leve.

**Material y métodos:** Mujer de 21 años de ascendencia marroquí, en estudio desde la adolescencia por uveítis intermedia inactiva, aftas orales, acné y artralgias. Diagnosticada de posible síndrome de Behçet, aunque con HLA-B51 negativo y elevación de ECA, planteándose el diagnóstico alternativo de sarcoidosis. Está en tratamiento con colchicina. Desde los 19 años presenta mialgias y debilidad para ejercicio, subida de escaleras y manipulación, sin impacto significativo en su vida diaria. En analítica presenta elevación de CK y aldolasa. En EMG hay datos de miopatía leve-moderada en musculatura proximal, sin datos de PNP. La RMN muscular y cerebral son normales. Se realiza autoinmunidad general y panel para miopatías inflamatorias que resultan negativos.

**Resultados:** La paciente tiene antecedentes de una abuela con dificultades para la deambulación desde la juventud. Se realiza estudio genético, detectándose una mutación en homocigosis en NEB no descrita previamente en bases poblacionales (pendiente del estudio de segregación familiar). La biopsia muscular es compatible con MN.

**Conclusión:** Presentamos un caso de NM por mutación en homocigosis en NEB, no descrita previamente en bases poblacionales. Aunque las NM de inicio juvenil se asocian a un curso más benigno, el curso lento y sin discapacidad es atípico en mutaciones de NEB.

### 19574. AFECTACIÓN AXIAL EN DISTROFIA FACIO-ESCAPULOHUMERAL

Martínez Fernández, E.; Sánchez Fernández, F.; Guardado Santervás, P.  
Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

**Objetivos:** Describir varios pacientes con distrofia facio-escapulo-humeral con *drop head* y/o *bent spine* o hiperlordosis.

**Material y métodos:** Valorar los pacientes con alteración axial de la marcha del grupo de pacientes con distrofia facio-escapulo-humeral.

**Resultados:** Describimos cuatro pacientes con distrofia facio-escapulo-humeral en los que la afectación fundamental era de la musculatura paravertebral, lo que los hacía caminar con la cabeza caída o la columna flexionada. De ellos en dos se manifestaba como *bent spine* y en otros dos como *drop head*. En uno de los casos la afectación axial fue la forma de inicio de la enfermedad. Por otro lado, describimos dos pacientes con hiperlordosis, marcha Pompe-like por debilidad glútea y de musculatura posterior de muslos. En uno de los casos la afectación axial era mixta. Las resonancias de columna mostraron en los casos con *bent spine/drop head* degeneración grasa grave en musculatura paravertebral, mientras que en todos los pacientes se detectó degeneración grasa en grupo posterior de muslos.

**Conclusión:** Se debe contemplar la posibilidad de una distrofia facio-escapulo-humeral en el diagnóstico diferencial de un paciente con *drop head/bent spine* incluso en aquellos casos en los que no haya afectación clínica a otro nivel. La resonancia muscular de columna con cortes axiales es importante para valorar la afectación de musculatura paravertebral lo que orientaría a un origen miopático del trastorno. La degeneración grasa en musculatura posterior de muslos es característica de la distrofia facio-escapulo-humeral, siendo por lo tanto útil su valoración en los pacientes con miopatía axial de origen no filiado.

### 19188. MIOPATÍA NECROTIZANTE CON RESPUESTA COMPLETA A RITUXIMAB

Banda Ramírez, S.; Sánchez Fernández, F.; Carmona Bravo, V.; Torres Moral, A.; Bocero García, A.; Montero Ramírez, E.; Laviana Marín, Á.; Martínez Fernández, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena.

**Objetivos:** La miopatía necrotizante inducida por estatinas (MNE) es una entidad clínica asociada a la presencia de autoanticuerpos anti-HMG-CoA reductasa.

**Material y métodos:** Se trata de un caso clínico de un paciente valorado en consultas.

**Resultados:** Paciente varón de 68 años con cardiopatía isquémica, HTA, DM y dislipemia en tratamiento con atorvastatina. Inicia cuadro progresivo de cansancio y debilidad proximal de miembros superiores e inferiores, detectándose hiperCPKemia (5.900). A la exploración el paciente presentaba inicialmente: amiotrofia parcial de cuádriceps bilateral, paresia supraespinoso/infraespinoso/ileopsoas bilateral 4-/5. Ondas positivas y fibrilaciones en musculatura de miembros superiores e inferiores en estudio neurofisiológico. Los anticuerpos anti-HMGCoA reductasa fueron positivos (3, 26). A pesar de suspensión de estatinas sufre empeoramiento progresivo sin respuesta a corticoides, metotrexato ni inmunoglobulinas. Tras tratamiento con rituximab 1 g/semana, dos semanas, presenta una mejoría clínica espectacular con recuperación *ad integrum* en balance muscular, que persiste 6 meses tras el tratamiento además de descenso de los niveles de CPK (700) y anticuerpos (2,5).

**Conclusión:** La MNE asociada a anti-HMG-CoA reductasa puede no mejorar tras suspender estatinas. El tratamiento empleado con más frecuencia son corticoides y metotrexato. En caso de respuesta deficiente valorar tratamiento con rituximab que puede producir una respuesta clínica completa.

### 19991. COEXISTENCIA DE MIASTENIA MUSK POSITIVA CON MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS COMPUESTA POLG1

Fages Caravaca, E.; Gómez Gozávez, B.; Vidal Mena, D.; Conesa García, E.; Espinosa Oltra, T.; Baidez Guerrero, A.; Díaz Jiménez, I.; Fajardo Sanchís, J.; García Carmona, J.; Sánchez Villalobos, J.; Carreón Guarnizo, E.; Cerdán Sánchez, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

**Objetivos:** Comunicar un caso clínico con ptosis, oftalmoparesia y disfagia sin fluctuación con AF sugestivos de enfermedad mitocondrial y miastenia MUSK positiva.

**Material y métodos:** Varón de 26 años. AF: madre con talla familiar baja, neuropatía óptica, de ptosis, diplopía ocasional con oftalmoparesia, con disfagia leve y debilidad en cintura escapular de dos años de evolución, con analítica, RMN cerebral, neuroeje, muscular, EMG y jitter, anticuerpos acetilcolina y Musk negativos 2021, con estudios genético Array, DMD, FHD, MLPA ADNmit normales. El paciente presenta en estudio POLG1 heterocigosis compuesta.

**Resultados:** Portador heterocigoto de las variantes patogénicas CIS en el gen POLG. El estudio de variantes: madre sin variantes, padre: ambas variantes fenotipo dudoso (ptosis leve). Se consulta con Hospital 12 de Octubre, indicando que el cuadro clínico no parece secundario a las variantes CIS patogénicas, presentes en el padre, sin síntomas claros, aconsejando antes de proseguir estudio, repetir estudio de miastenia. El paciente empeora deglución, por lo con un jitter positivo débil, estudio TAC torácico negativo, se trata con inmunoglobulinas y prednisona con mejoría significativa del cuadro clínico. Se determinan anti-Musk positivo.

**Conclusión:** Las variantes patogénicas en el gen POLG1 no segregan con herencia mitocondrial o materna. Su efecto compromete la estabilidad del ADN mitocondrial y son responsables de numerosas presentaciones clínicas, como oftalmoplejía externa progresiva y otras ataxias. El estudio de las variantes en los padres descartó recesividad y determinó el origen paterno de ambas variantes coexistiendo con presencia de un jitter ligeramente patológico y anti-Musk positivos con mejoría clínica con tratamiento específico.

### 19268. AFECTACIÓN MUSCULAR OCULAR EXTERNA PROGRESIVA Y MIOPATÍA MITOCONDRIAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

González Antón, D.; Cantador Pavón, E.; Martín Llorente, C.; Novillo López, M.; Ruiz López, C.; Barcenilla López, M.; Fabia Polo, L.; Arribas Ballesteros, B.; de la Cruz Fernández, N.; Cordero Sánchez, C.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.*

**Objetivos:** Las miopatías mitocondriales constituyen un conjunto heterogéneo de enfermedades, diferenciándose en dos grupos en base a la afectación de la musculatura ocular externa. Presentamos dos casos describiendo sintomatología, hallazgos electromiográficos y anatomopatológicos.

**Material y métodos:** Anamnesis, exploración y pruebas complementarias.

**Resultados:** Mujer de 27 años, con mayor debilidad tras proceso infeccioso con rabdomiolisis, ptosis bilateral progresiva y oftalmoparesia grave crónica. Mujer de 40 años, acude por ptosis bilateral progresiva crónica. A la exploración presentan voz nasal, facies miopática con diparesia facial, ptosis bilateral y debilidad para la flexoextensión cervical, siendo la afectación de la musculatura ocular externa casi completa en el primer caso; mientras que en el segundo únicamente hay una limitación parcial para la abducción del ojo derecho. En EMG hallazgos de miopatía difusa. En la primera biopsia, las técnicas para enzimas oxidativas resultan patológicas, destacando en la técnica combinada COX/SDH un 35% de fibras COX negativas. En la segunda, las técnicas oxidativas revelan que las fibras "rojo rasgadas" hipertiñen para SDH y hay un 20% de fibras COX negativas. Esto sugiere un defecto en la cadena oxidativa, confirmándose con el estudio genético posterior delección única en el ADNmt en la primera paciente y múltiples delecciones del ADNmt, produciendo déficit de timidina quinasa 2 en la segunda.

**Conclusión:** Ante un paciente con afectación muscular ocular externa progresiva, es preciso considerar la miopatía mitocondrial, ya que el EMG es inespecífico. Se precisa de estudio anatomopatológico y genético para el correcto diagnóstico y tratamiento dirigido.

### 18856. FORMAS FENOTÍPICAS DE LAS NEUROPATÍAS SENSITIVAS MIXTAS NO LONGITUD-DEPENDIENTES

Iglesias i Cels, C.<sup>1</sup>; Bernabeu Follana, J.<sup>1</sup>; Pizá Bonafé, J.<sup>1</sup>; Mateos Salas, T.<sup>1</sup>; Saus Sarrias, C.<sup>2</sup>; Miralles Morell, F.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Son Dureta; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Son Dureta.

**Objetivos:** Las neuropatías sensitivas con afectación de fibra gruesa y fina ("mixtas") generalmente presentan un patrón de afectación longitud-dependiente. Las formas no longitud-dependientes (NSMix-noLD) son muy infrecuentes.

**Material y métodos:** Se han revisado 5 pacientes con afectación puramente sensitiva (clínica y electrofisiológicamente) mixta no atáxica atendidos entre 2003-2023.

**Resultados:** Tres mujeres y un varón de entre 53 y 62 años consultaron por dolor y parestesias de inicio distal en una extremidad (3 superior y 1 inferior), con lenta extensión proximal y a las otras extremidades sin perder la asimetría durante el seguimiento (2 a 13 años). La neurografía sensitiva fue anormal en todas las extremidades en 3 pacientes, solo en las superiores en el restante. En tres pacientes se consideró que la neuropatía era idiopática, mientras que se asoció a un linfoma de Hodgkin en el cuarto. La biopsia del sural de una de las formas idiopáticas mostró degeneración walleriana focal y fenómenos de remielinización. La última paciente es una mujer de 53 años. Ingresó por disestesias, dolor paroxístico, hipoestesia al calor de predominio en manos y arreflexia universal de 3 semanas de evolución. La neurografía fue normal, encontrándose una disociación albuminocitológica, engrosamiento y realce de las raíces lumbares en RM y unos PESS de las EESS alterados. Mejoró parcialmente con inmunoglobulinas.

**Conclusión:** Las NSMix-noLD pueden presentarse con un curso crónico y fenotipo multifocal o, excepcionalmente, como variante del síndrome de Guillain-Barré con afectación simétrica de las raíces sensitivas.

### 19356. ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE NEUROPATÍAS CON BLOQUEOS A LA CONDUCCIÓN

Morales Bacas, E.<sup>1</sup>; García Gorostiaga, I.<sup>1</sup>; Quijada Miranda, C.<sup>2</sup>; López Gata, L.<sup>1</sup>; Garcés Pellejero, M.<sup>1</sup>; Olea Ramírez, L.<sup>1</sup>; Duque Holguera, M.<sup>1</sup>; Portilla Cuenca, J.<sup>1</sup>; Cano Plasencia, R.<sup>2</sup>; Casado Naranjo, I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Cáceres; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario de Cáceres.

**Objetivos:** Establecer el fenotipo clínico de las polineuropatías con bloqueos a la conducción (PNP-BC) en estudio neurofisiológico.

**Material y métodos:** Análisis descriptivo de características epidemiológicas, clínicas, biológicas (LCR, anticuerpos-antigangliósidos y anti-MAG) y terapéuticas de pacientes diagnosticados de PNP-BC durante 10 años en un servicio de neurología.

**Resultados:** Incluimos 41 pacientes. Edad media 55,8 años, siendo el 65,8% varones. La instauración fue aguda-subaguda (< 8 semanas) en el 63,4% de los casos y crónica (> 8 semanas) en el 36,6%. En el grupo de evolución aguda/subaguda, el 7,7% tuvo clínica sensitiva, 23% sensitivo-motora y 69% síntomas motores. El LCR fue patológico en el 57,7% y los anticuerpos (Acs) positivos en el 42,3%; recibieron inmunoterapia el 88,4%. Se diagnosticó de neuropatía espectro Guillain-Barré (GB) al 92,3% de los pacientes, anti-MAG al 2,6% y neuropatía compresiva-focal al 2,6%. En el grupo de evolución crónica el 26,6% tuvo clínica sensitiva, 20% sensitivo-motora y el 46,6% síntomas motores. El LCR fue patológico en el 20% y lo Acs-positivos en el 20%; recibieron inmunoterapia el 40%. Se diagnosticó de neuropatía espectro GB al 46,6% de los casos, anti-MAG 6,6%, asociada a vasculitis 6,6%, genéticamente determinado 20%, diabetes 6,6%, compresiva-focal 6,6% e indeterminada 6,6%.

**Conclusión:** Aunque los BC se asocian a neuropatías agudas, en nuestra muestra no fue infrecuente la instauración crónica de los síntomas. En ambos grupos predominaron los síntomas motores aislados y, pese a la normalidad del LCR y/o anticuerpos, se consideró el diagnóstico de neuropatía inmunomediada por la respuesta terapéutica y patrón neurofisiológico.

#### 18944. NEURALGIA AMIOTRÓFICA HEREDITARIA Y SU RELACIÓN CON EL CÁNCER Y VÍA SEPTINA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ruiz López, C.; Barón Rubio, M.; Nevado Jiménez, C.; González Antón, D.; Contreras Peña, J.; Barcenillas López, M.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.*

**Objetivos:** La amiotrofia neurálgica hereditaria (ANH) es una enfermedad caracterizada por dolor intenso y pérdida de masa muscular en hombros y brazos por afectación de los nervios del plexo braquial. Los episodios pueden ser espontáneos, provocados por cirugías, ejercicio intenso, vacunas, infecciones, etc. Esta enfermedad se ha relacionado con mutaciones del gen SEPT9 de forma AD (interviene en la división celular/supresión de tumores). Presentamos el caso de un varón de 50 años que acude por cuadro progresivo de dolor en brazo izquierdo y mano izquierda.

**Material y métodos:** Durante el ingreso se realiza se realiza RMN craneocervical, TAC craneal y punción lumbar siendo normales. Se realizaron tratamientos con metilprednisolona  $\times$  5 días, inmunoglobulinas 0,4 mg/kg/día  $\times$  5 días y 5 sesiones de plasmáferesis, todo ello sin mejoría y con progresión en EMG. Se completa estudio con análisis. Se observa PSA 16,90 ng/ml con TC toraco-abdomino-pélvico (masa en próstata) confirmándose con biopsia prostática como A. prostata Gleason 6 T2N0M0.

**Resultados:** Finalmente dado que el cuadro es atípico, la recurrencia bilateral y la gravedad con progresión a pesar de tratamiento con corticoterapia, inmunoglobulinas y plasmáferesis se solicita estudio genético. En dicho estudio se observa mutación en heterocigosis gen de la septina 9 (Arg 88trp).

**Conclusión:** Nuestro paciente no presentaba antecedentes familiares de plexopatía, por tanto podría tratarse de una mutación *de novo* en un paciente con algún factor desencadenante. El cáncer de próstata está relacionado con incremento SEPT9 por tanto se establecería la hipótesis de si el cáncer de próstata pudo haber desencadenado el cuadro de la plexopatía.

#### 18661. EL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ QUE CONSERVA LOS REFLEJOS, UN VISTAZO MÁS ALLÁ

Nystrom Hernández, A.; Zamarbide Capdepon, I.; Olivé García, L.; García Sánchez, C.; Guerra Huelves, A.; Martín Gallego, I.; Egulior Caffarena, I.; Suárez Plaza, A.; Arias Villarín, M.; López de Mota Sánchez, D.; Maure Blesa, L.; García Torres, M.; Herranz Bárcenas, A.; Montojo Villasanta, M.; Navas Vinagre, I.; Osés Lara, M.; de la Fuente Batista, S.; Pardo Moreno, J.

*Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz.*

**Objetivos:** El síndrome de Guillain-Barré (SGB) clásico se caracteriza por parálisis ascendente simétrica bilateral de miembros, ausencia de reflejos de estiramiento muscular (REMs) y alteraciones en la sensibilidad. En la variante faringo-cérvido-braquial predomina la debilidad orofaríngea, cervical y de cintura escapular con REMs intactos, lo que puede retrasar el diagnóstico y tratamiento.

**Material y métodos:** Varón de 75 años con disfagia, disartria, debilidad proximal simétrica de miembros superiores y cervical sin fatigabilidad de 48 horas de evolución. REMs normales. Se realizaron: EMG con signos de polineuropatía desmielinizante, punción lumbar con disociación albuminocitológica, anticuerpos anti-GAD 340, GT1a y GQ1b en suero positivos y RM cerebral y cervical anodinas. Se diagnosticó de SGB variante faringo-cérvido-braquial. Se iniciaron inmunoglobulinas 0,4 mg/kg/día durante 5 días con recuperación posterior progresiva completa a lo largo de meses.

**Resultados:** Los síndromes GQ1b son un subtipo de SGB con alteración de los movimientos oculares, ataxia de extremidades y positividad para anticuerpos GQ1b. Incluyen síndrome Miller-Fisher, encefalitis de Bic-

kerstaff y la variante faringo-cérvido-braquial. En estos dos últimos los reflejos están conservados a diferencia de las formas clásicas. El diagnóstico se basa en la clínica, punción lumbar y hallazgos electromiográficos. La inmunoterapia es el tratamiento de elección, pudiendo acortar el tiempo de recuperación hasta un 50%.

**Conclusión:** Existen subtipos de SGB con REMs conservados y predominio de debilidad proximal. Los hallazgos en la punción lumbar y EMG son similares a la forma tradicional. Los autoanticuerpos GT1a y GQ1b son positivos. El curso suele ser más prolongado.

#### 19694. RETRASO PSICOMOTOR, HIPERCKEMIA Y BLEFAROFIMOSIS SECUNDARIOS A UNA TRISOMÍA DISTAL 10Q

Portela Sánchez, S.<sup>1</sup>; Pitarch Castellano, I.<sup>2</sup>; Martí, P.<sup>1</sup>; Azorín, I.<sup>1</sup>; Campo Rodrigo, M.<sup>1</sup>; Orellana, C.<sup>3</sup>; Roselló, M.<sup>3</sup>; Martínez, F.<sup>3</sup>; Vilchez Padilla, J.<sup>1</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; <sup>2</sup>Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Unidad de Genética. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

**Objetivos:** El retraso psicomotor puede ser secundario a enfermedades neurológicas centrales y periféricas. Su abordaje etiológico es complejo y los signos asociados pueden ser clave en el diagnóstico.

**Material y métodos:** Revisión del fenotipo y pruebas en un paciente con retraso psicomotor que resultó secundario a una duplicación de la región distal del cromosoma 10q o trisomía distal 10q (td10q).

**Resultados:** Hombre de 23 años con retraso psicomotor, hipotonía y rasgos dismórficos desde el nacimiento. Asocia discapacidad intelectual y alteración del comportamiento. En la exploración física se observan ptosis palpebral y blefarofimosis, paladar ojival, aumento de la cifosis dorsal y retracciones en dedos de manos y pies (camptodactilia). Presenta debilidad de cintura pélvica leve y marcha anádica. Asocia hiperCKemia (700-1.000 UI/L). La electromiografía, estimulación repetitiva y resonancia magnética cerebral y muscular de miembros inferiores fueron normales. El estudio MLPA del gen distrofina y cribado de enfermedad de Pompe fueron negativos. Se observaron cambios miopáticos en la biopsia muscular sin otras alteraciones específicas. El cariotipo mostró la presencia de material adicional sobre el brazo largo del cromosoma 15 y el estudio de reordenamientos genómicos mediante array confirmó el origen de este material como una duplicación patológica de 21.64 Mb correspondiente a la región 10q25.2q26.3. Un estudio genético de miopatías mediante panel había sido negativo.

**Conclusión:** La td10q es una causa de blefarofimosis y retraso que frecuentemente asocia otros rasgos dismórficos y anomalías congénitas, cuyo diagnóstico requiere un estudio genético dirigido mediante cariotipo y array. La afectación muscular en forma de miopatía congénita no se reportado previamente.

#### 18642. MIOPATÍA INFLAMATORIA DE CURSO RÁPIDAMENTE PROGRESIVO ASOCIADA A UN TIMOMA MALIGNO

Bernabeu Follana, A.<sup>1</sup>; Iglesias i Cels, C.<sup>1</sup>; Pizà Bonafé, J.<sup>1</sup>; Corujo Suárez, M.<sup>1</sup>; Mateos Salas, T.<sup>1</sup>; Olivé, M.<sup>2</sup>; Miralles Morell, F.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Objetivos:** Presentar el caso clínico de un paciente con una miositis inflamatoria paraneoplásica secundaria a un timoma maligno.

**Material y métodos:** Varón de 61 años que presenta debilidad generalizada con fatiga, disnea de mínimos esfuerzos e intolerancia al decúbito, disfonía y disfagia de 1 mes de evolución. Había consultado previamente con su médico de familia, quien le deriva a urgencias por progresión del cuadro e hiperCKemia de 540 UI/L. El EMG no fue concluyente para diferenciar si el cuadro era secundario a una neuropatía o miopatía. Por ello, se realizó una biopsia del bíceps concluyendo que

se trataba de una miopatía inflamatoria. El estudio se completó con un TC toraco-abdomino-pélvico que mostró una masa mediastínica anterior, realizándose una toracotomía para estudio anatomopatológico, desvelando la presencia de tejido compatible con un timoma maligno. Los resultados de autoinmunidad mostraron la presencia de Ac antirreceptor Ach, antititina y antimúsculo estriado positivos.

**Resultados:** Finalmente se diagnosticó al paciente de una polimiositis paraneoplásica asociada a un timoma, tratándose con Ig endovenosas y corticoides orales (1 mg/Kg) con buena respuesta.

**Conclusión:** El timo juega un papel clave en la respuesta inmunológica, siendo el lugar donde se desarrollan las células T. La principal enfermedad neuromuscular relacionada con el timoma es la *miastenia gravis*, pero se ha visto que este puede asociarse hasta en un 5% de los casos con miositis autoinmunes. Pese a que la causa paraneoplásica no es usual, el caso recuerda la importancia de realizar un estudio en búsqueda de una neoplasia oculta en pacientes con miositis inflamatorias.

## Enfermedades neuromusculares P2

### 18860. SÍNDROME DE MILLER-FISHER (SMF). ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Sánchez, C.; Murillo Espejo, E.; Velamazán Delgado, G.; García López, C.; Guerrero Carmona, N.; Jiménez Ureña, K.

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme.*

**Objetivos:** El SMF es una variante del síndrome de Guillain-Barré (SGB) caracterizada por la triada clínica de oftalmoparesia, ataxia y arreflexia. Nuestro objetivo es analizar las características clínicas, analíticas y electrofisiológicas en una serie de casos con diagnóstico de SMF. **Material y métodos:** Análisis retrospectivo de 5 pacientes diagnosticados de SMF entre 2014 y 2023 pertenecientes a nuestra área sanitaria. **Resultados:** Los 5 pacientes fueron varones con una edad media de 39,2 años. Se identificó desencadenante en 4 de ellos (infección respiratoria en 3, cirugía en 1). Además de la triada clásica, los signos frecuentemente observados fueron: afectación sensitiva, ptosis palpebral, alteración pupilar y afectación bulbar. Se observaron alteraciones en el EMG de 2 pacientes (ausencia de ondas F y de respuesta H). Se realizó estudio de LCR en 4 pacientes en la primera semana, presentando el 50% disociación albuminocitológica. Los antigangliósidos fueron positivos en 3 pacientes (anti-GQ1b y anti-GT1a). 3 pacientes recibieron tratamiento con IgIV. Todos evolucionaron favorablemente, aunque únicamente 2 quedaron asintomáticos.

**Conclusión:** Los hallazgos de nuestra serie son acordes a lo recogido en la literatura. El SMF es una variante del SGB en la que además de la triada clásica se observa sintomatología diversa. La presencia de alteraciones en el estudio electrofisiológico es variable, así como la presencia de antigangliósidos positivos, no existiendo clara correlación clínica. El tratamiento de elección son las inmunoglobulinas IV y la plasmaféresis, pudiendo no ser necesario en casos leves. El pronóstico es favorable, a pesar de ser frecuente las secuelas clínicas no discapacitantes.

### 19145. DEBILIDAD MUSCULAR PERMANENTE SIN PARÁLISIS PERIÓDICAS EN PACIENTE CON MUTACIÓN DEL GEN CACNA1S

Murillo Espejo, E.<sup>1</sup>; Martínez Fernández, E.<sup>2</sup>; Rivas Infante, E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

**Objetivos:** Describir el caso de un paciente con debilidad de cintura pelviana y mutación en el gen CACNA1S sin episodios de parálisis periódicas.

**Material y métodos:** Varón de 73 años sin antecedentes familiares de interés, hipertenso y diabético, con cuadro de debilidad proximal en MMII, progresiva, de 8 años de evolución. En la exploración debilidad en musculatura de cintura pelviana, marcha paraparética y signo de Gowers, sin otros hallazgos.

**Resultados:** Estudio analítico sin alteraciones, incluyendo CPK en rango. EMG con actividad espontánea (destacando descargas miotónicas) y reclutamiento precoz en musculatura de MMSS y fundamentalmente de MMII. RMN de MMII con marcada atrofia grasa en glúteos y musculatura de compartimento posterior de muslos y piernas. En biopsia muscular presencia de vacuolas con expresión de proteínas de membrana. Se solicitó panel genético de canalopatías de músculo esquelético, en el que se detectó variante patogénica c.1583G>A (p.R528H) en heterocigosis en el gen CACNA1S.

**Conclusión:** Las parálisis periódicas hipopotasémicas se deben en el 70-80% de los casos a mutaciones en el gen CACNA1S, siendo la p. R528H la mutación más frecuente. Recientemente se ha descrito en la literatura que mutaciones en este gen pueden dar lugar a otros fenotipos como parálisis periódicas con debilidad permanente o debilidad permanente sin episodios de parálisis periódicas. La CPK con frecuencia es normal o ligeramente elevada. Por todo ello mutaciones en este gen deben considerarse en el diagnóstico diferencial de miopatía de cinturas inicio tardío con CPK normal/levemente alterada, como en el caso que presentamos.

### 19193. NEUROPATÍA DE FIBRA FINA ASOCIADA A SÍNDROME DE SJÖGREN. DESCRIPCIÓN DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN UNA SERIE DE CASOS DE UN HOSPITAL TERCIARIO

García Fleitas, B.; Martín de la Morena, C.; Silva Hernández, L.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.*

**Objetivos:** La neuropatía de fibra fina (NFF) es una de las complicaciones neurológicas más frecuentes en el síndrome de Sjögren (SS). Analizamos la respuesta a tratamiento en una serie de pacientes en nuestro medio.

**Material y métodos:** Análisis descriptivo de una serie de 6 casos consecutivos de neuropatía de fibra fina asociada a SS.

**Resultados:** Edad media al diagnóstico de NFF de 47 años (30-58), con un retraso diagnóstico desde el inicio de los síntomas neurológicos de 3,5 años. El diagnóstico de SS fue previo o simultáneo al diagnóstico de NFF precisando el 100% de los casos biopsia de glándula salivar confirmatoria. El diagnóstico de NFF se realizó mediante criterios clínicos compatibles y respuesta de conductancia electroquímica (Sudocan®) positivo en el 100% de los pacientes. El síntoma más frecuente fue el dolor neuropático (6/6), siendo la forma de dolor urente la más frecuente (3/6). En orden de frecuencia los otros síntomas más frecuentes fueron: vaciamiento gástrico enlentecido (5/6), problemas de acomodación (4/6) y alteraciones del ritmo intestinal (4/6). Se probó un esquema habitual de inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) con inducción de 2 g/kg y mantenimiento 1 g/kg mensual en 4/6 de pacientes existiendo respuesta clínica positiva en 3/4 y en un paciente con mala tolerancia se escaló a rituximab.

**Conclusión:** El uso de IgIV supuso una mejoría clínica de los síntomas de fibra fina en la mayoría de nuestros pacientes, demostrando buena efectividad y aceptable tolerabilidad.

### 19075. SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ TIPO AMSAN HIPERAGUDO ASOCIADO A ANTICUERPOS ANTI-GD1B

Calvo Alzola, M.; Rodado Mielles, S.; Moreno Gambín, M.; Carmona Moreno, B.; Martín Álvarez, R.; Cisneros Llanos, J.; Velayos Galán, A.; Ortega Suero, G.

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.*