

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 plasmáferesis, 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.*

**Objetivos:** La presencia de anticuerpos contra el gangliósido GD1b se ha descrito en casos de síndrome de Guillain-Barré (SGB) y de Miller-Fisher (SMF). Los pacientes con SGB antiGD1b positivo de forma aislada suelen cursar con síntomas troncoencefálicos o sensitivos y parecen tener un mejor pronóstico que con otros anticuerpos, con una recuperación más rápida de los síntomas. Reportamos el caso de un varón de 42 años con SGB tipo AMSAN hiperagudo con anticuerpos anti-GD1b positivos.

**Material y métodos:** Se realiza una descripción del caso y se compara con los casos reportados de SGB-SMF anti-GD1b positivos.

**Resultados:** Varón de 42 años que acude por debilidad tetraparética, parestias en manos, dificultad para la deglución y disfonía al despertarse. Antecedente de toxiinfección alimentaria dos meses antes. A la exploración, debilidad tetraparética de predominio proximal y flexo-extensión cervical normal, y reflejos presentes. Se realizó RM craneo-cervical urgente, sin hallazgos y PL con leve disociación albuminocitológica, iniciándose tratamiento con IgIV. Posteriormente, aparición rápidamente progresiva de debilidad cervical y disnea, precisando ingreso en UCI. Se objetivó un AMSAN grave en el EMG y anticuerpos antiGD1b positivos en suero. Se repitió un segundo ciclo de IgIV y corticoides a altas dosis, sin respuesta. El paciente rechazó plasmáferesis, con evolución a tetraplejía arrefléjica, que persiste actualmente.

**Conclusión:** El SGB y el SMF anti-GD1b positivos se asocian a formas axonales sensitivas y atáxicas con buen pronóstico tras 6 meses. En nuestro caso, predominó la clínica sensitivo-motora y la evolución fue tórpida a pesar del tratamiento.

### 19293. ATAXIA Y RETINOPATÍA POR DÉFICIT DE VITAMINA A Y E TRAS CIRUGÍA BARIÁTRICA. IMPORTANCIA DEL APORTE VITAMÍNICO PREVENTIVO Y TERAPÉUTICO

Cuenca Relinque, A.; Sánchez Fernández, F.; Calle Serrano, M.; Ortega Ortega, F.; Martínez Fernández, E.

*Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.*

**Objetivos:** El déficit de vitamina E puede cursar con importantes manifestaciones neurológicas. La principal causa es un síndrome de malabsorción. Se presenta el caso de un paciente que desarrolla síntomas neuromusculares tras cirugía bariátrica.

**Material y métodos:** Varón de 59 años sometido a derivación biliopancreática 15 años atrás, ya sin seguimiento. Desde 2019 pérdida de agudeza visual y mala visión nocturna detectándose retinopatía. En 2020 inicia cuadro de instauración subaguda de inestabilidad de la marcha con caídas frecuentes, sensación de agarrotamiento en los dedos de las manos y de los pies con parestias en pulpejos de los dedos, pérdida de masa muscular de predominio proximal. En la exploración se evidencia debilidad proximal en miembros inferiores (4/5), sin alteraciones tactoalgésicas, apalestesia bilateral en dedos de los pies. ROT conservados. Dismetría talón-rodilla bilateral. Marcha taloneante con aumento de base de sustentación, lateropulsión a ambos laterales y tándem imposible.

**Resultados:** El ENG muestra polineuropatía sensitivo motora axonal. PEV con afectación retiniana. En la analítica sanguínea destacaba descenso de vitaminas A y E y colesterol, así como anemia macrocítica con vitamina B12 normal. Tras tratamiento sustitutivo con dosis de vitaminas A, E, hierro, cobre y enzimas pancreáticas el paciente presentó mejoría clínica significativa de agudeza visual e inestabilidad.

**Conclusión:** Tras cirugía bariátrica deben instaurarse suplementos vitamínicos. El déficit de vitamina A puede producir retinopatía y el de vitamina E ataxia. Los cuadros neurológicos por déficit de vitaminas liposolubles son parcialmente reversibles con adecuada suplementación temprana por lo que deben sospecharse para instaurar tratamiento precozmente

### 19707. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, TIPOLOGÍA DE ANTICUERPOS Y EVOLUCIÓN DE LOS CASOS DE MIASTENIA GRAVIS DE NUESTRO CENTRO

García Díaz, A.; Freixa Cruz, A.; Gallego Sánchez, Y.; Nieva Sánchez, C.; Paul Arias, M.; Quibus Requena, L.; Ruiz Fernández, E.; San Pedro Murillo, E.; Sancho Saldaña, A.; Purroy García, F.; González Mingot, C.

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

**Objetivos:** Las características inmunopatogénicas de la *miastenia gravis* (MG) varían en función de la tipología de los anticuerpos presentados, pudiendo mostrar traducción clínica y en la respuesta a inmunoterapia. Los objetivos de este estudio son describir las características clínicas de los pacientes con MG en nuestro centro y evaluar la existencia de diferencias clínicas en función de los anticuerpos detectados.

**Material y métodos:** Se realizó una selección sistemática y retrospectiva de los 58 pacientes visitados en consultas externas de neurología desde enero de 2016 a abril de 2023. Los grupos de estudio se establecieron en función de los anticuerpos séricos: antirreceptor de acetilcolina (RACH) (n = 37), antiquinasa muscular específica (MUSK) (n = 4), anti-LRP4 (n = 1), anti-RACH y antititina (n = 4) y MG seronegativa (MGSN) (n = 11). Las variables recogidas han sido las características sociodemográficas, manifestaciones clínicas, comorbilidades inmunológicas, alteraciones tóxicas y tratamientos realizados. Se han recogido características clínicas de debut y durante la visita de seguimiento.

**Resultados:** No se observaron diferencias significativas en la edad, sexo, etnia, edad de inicio, forma de inicio, alteraciones tóxicas y MG-ADL al debut y al seguimiento. Se observaron diferencias significativas en los tratamientos de mantenimiento y en la evolución realizada en la MG-ADL en función de la tipología de anticuerpos.

**Conclusión:** Los datos contribuyen a describir la relación entre variables clínicas y la positividad de distintos anticuerpos séricos. Los pacientes con anticuerpos anti-RACH, en especial en concomitancia con antititina, requerían la combinación de tratamientos farmacológicos para mantener la remisión clínica. Este aspecto podría tener traducción terapéutica y pronóstica para los pacientes diagnosticados de MG.

### 19725. LAS MUTACIONES DEL GEN DE LA PEPTIDASA DE LA CIFOESCOLIOSIS (KY) SON UNA CAUSA RARA DE NEUROMIOPATÍA DISTAL TEMPRANA Y CON UN FENOTIPO PECULIAR

Muelas Gómez, N.<sup>1</sup>; Martí, P.<sup>2</sup>; Portela Sánchez, S.<sup>2</sup>; Carretero, L.<sup>2</sup>; Azorín, I.<sup>2</sup>; Poyatos, J.<sup>2</sup>; Sivera, R.<sup>1</sup>; Vilchez, R.<sup>2</sup>; Vilchez Padilla, J.<sup>2</sup>

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

**Objetivos:** Mutaciones en KY se han relacionado con la miopatía miofibrilar-7 y paraplejía espástica hereditaria, pero no con procesos neuromiopáticos, donde se implican otros genes como VCP, MATR3 o HSPB1.

**Material y métodos:** Estudio de un paciente con neuromiopatía secundaria a mutaciones en KY, describiendo su fenotipo para ayudar a caracterizar mejor esta entidad.

**Resultados:** Hombre de 58 años con alteraciones de la marcha y retracción aquilea desde la infancia. Consulta en la edad adulta por debilidad muscular progresiva con dificultades para caminar y subir escaleras. Tenía antecedentes de displasia fibrosa múltiple y lumbalgia. Mostraba debilidad principalmente en músculos distales de las piernas, tronco, axial y múltiples retracciones, que incluían raquis rígido junto con escoliosis y deformidades en los pies (cavos y dedos en martillo). Destacaba una atrofia de piernas y muslos de predominio distal, abolición de reflejos aquileos y marcha con estepaje y basculación pélvica. Los niveles CK sérica eran normales. Presentaba un pa-

trón electromiográfico neuromiopático, sin actividad espontánea. Las conducciones nerviosas motoras mostraron disminución de su amplitud en los sitios de estimulación distal de las piernas, siendo las conducciones sensitivas normales. Asociaba una afectación respiratoria restrictiva. La resonancia magnética muscular constató la afectación grave axial y de tronco, del compartimento posterior de las piernas, sartorios y otros músculos del muslo. Una biopsia del tibial anterior mostró rasgos miopáticos y desorganización miofibrilar. Se detectó una variante homocigota p.Arg187Cys en KY en el análisis del exoma.

**Conclusión:** El gen KY se relaciona con una neuromiopatía rara de inicio infantil y fenotipo característico.

### 18671. AFECTACIÓN CARDIACA EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON Distrofia Miotónica Tipo 1 y Necesidad de Implante de Dispositivos Cardiacos

Alén Andrés, A.<sup>1</sup>; Simal Antuña, M.<sup>2</sup>; Fernández García, M.<sup>1</sup>; Nieves Ureña, B.<sup>1</sup>; Moris de la Tassa, G.<sup>2</sup>; Lorca Gutiérrez, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Central de Asturias;

<sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias.

**Objetivos:** Un importante porcentaje de pacientes con distrofia miotónica tipo 1 tienen afectación cardíaca, la cual constituye la segunda causa de muerte en este grupo. El objetivo fue analizar las características de esta afectación que resulta interesante para extraer conclusiones y generalizar el manejo de estos pacientes, que aún no está estandarizado.

**Material y métodos:** Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de la cohorte de pacientes con distrofia miotónica tipo 1 de nuestro centro en seguimiento por la unidad de cardiopatías familiares.

**Resultados:** Se analizaron 21 pacientes con una edad media de 53,1 años, el 66,7% fueron hombres. El 42,9% presentaron síntomas al diagnóstico. En cuanto a las alteraciones de la conducción, el 57,4% presentaron un intervalo PR > 200 ms y el 38,1% un QRS > 120 ms, de los cuales el 62,5% presentaba morfología de BRI y el resto, retrasos inespecíficos de la conducción. Solamente 1 paciente presentó síncope durante el seguimiento. En cuanto a la función ventricular, solo 2 tenían una FEVI no preservada y 3 presentaron patrón de disfunción diastólica. Sobre las alteraciones del ritmo, 2 presentaron FA a lo largo del seguimiento. Ninguno presentó alteraciones relevantes en el Holter. Se implantó 1 DAI y 3 marcapasos.

**Conclusión:** Los datos de nuestro centro son similares a los registrados en otras series. Las recomendaciones de implante de MCP y DAI se basan en recomendaciones de expertos, por lo que son necesarias series más amplias que permitan extraer conclusiones y estandarizar el manejo de estos pacientes en todos los centros.

### 18731. PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA BILATERAL COMO PRESENTACIÓN ATÍPICA DE GUILLAIN-BARRÉ EN PACIENTE GESTANTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Menéndez Albarracín, A.; Lucente, G.; García Amor, G.; Figueroa Bonaparte, S.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

**Objetivos:** La parálisis facial unilateral es una entidad común, con una incidencia de 20-25 por 100.000 habitantes. La mayoría de casos se atribuye a parálisis facial idiopática. La parálisis facial bilateral es una entidad rara, representando 0,3%-2,0% de parálisis facial, siendo la causa autoinmune la más frecuente. Presentamos un caso de una gestante con parálisis facial periférica bilateral atribuido a síndrome de Guillain-Barré.

**Material y métodos:** Mujer nigeriana de 30 años, gestante de 10 semanas, primípara, con antecedente de hipertensión arterial. Dos semanas después de vacunación contra SARS-CoV-2 y H1N1 presenta parálisis

facial periférica bilateral en contexto de urgencia hipertensiva. Se realizó examen neurológico, analítica y punción lumbar con estudio Ac antigangliósidos, así como una resonancia magnética cerebral. Efectuamos una revisión sistemática de los casos publicados de síndrome de Guillain-Barré en mujeres embarazadas con parálisis facial bilateral.

**Resultados:** La paciente presentó inicialmente hipoestesia en zonas acras de extremidades, con un déficit motor leve, y paresia facial derecha que progresa a bilateral. La punción lumbar no demostró disociación albuminocitológica, siendo los anticuerpos antigangliósidos negativos. La resonancia magnética cerebral no evidenció lesiones agudas. Se realizó tratamiento con inmunoglobulinas 150 g/5 días con mejoría sintomática. La revisión sistemática puso de manifiesto una muy baja prevalencia de esta forma de presentación en pacientes embarazadas.

**Conclusión:** La variante facial del síndrome de Guillain-Barré es la causa más frecuente de parálisis facial bilateral. Nuevos estudios deberían abordar la presencia de esta forma de presentación en pacientes gestantes.

### 19027. ATROFIA MONOMIÉLICA ASOCIADA A MORFEA PROFUNDA, UN RETO DIAGNÓSTICO

Navarro Quevedo, S.; Espinosa Sansano, M.; Navarro Mocholi, E.; Pedrero Prieto, M.; Sevilla Mantecón, T.; Sivera Mascaró, R.; Portela Sánchez, S.; Vázquez Costa, J.; Muelas Gómez, N.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

**Objetivos:** La atrofia monomiélica es una entidad infrecuente caracterizada por atrofia y debilidad restringida a una extremidad, secundaria a diversas patologías, siendo la morfea profunda una causa rara.

**Material y métodos:** Revisión de un caso de atrofia monomiélica secundaria a morfea analizando el fenotipo y hallazgos de las pruebas.

**Resultados:** Hombre de 40 años remitido a consulta neuromuscular por atrofia monomiélica de extremidad inferior derecha (EID) de larga evolución. Con cuatro años de edad presentó una placa cutánea redondeada en región precordial derecha, diagnosticándose de morfea en fase esclerótica por biopsia. Dos años después comenzó a cojear y progresivamente desarrolló atrofia de EID. La electromiografía y TC de columna lumbar fueron normales; una biopsia muscular informó signos de miopatía inflamatoria. Consulta actualmente para descartar otras causas de atrofia monomiélica. La atrofia de EID ha permanecido estable sin producirle limitaciones físicas, aunque ocasionalmente nota sobrecarga muscular, calambres en pantorrillas y dificultad para puntillas con pie derecho, donde emplea dos tallas menos de zapato. El examen físico muestra atrofia y debilidad de EID global con gradiente disto-proximal y de región pectoral derecha, con reflejos y sensibilidad conservados. CK normales. El EMG resulta normal. La RM muscular muestra menor volumen muscular global de EID sin infiltración grasa ni brillos en STIR y atrofia subcutánea pectoral derecha.

**Conclusión:** La morfea profunda es una rara causa de atrofia monomiélica secundaria a la afectación de tejidos profundos, incluyendo fascia y músculo, generando deformidades y déficits funcionales que pueden simular una enfermedad neuromuscular y debe considerarse en el diagnóstico diferencial.

### 19215. SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ RECURRENTE. DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y NEUROFISIOLÓGICA

Giramé Rizzo, L.<sup>1</sup>; Llauradó, A.<sup>1</sup>; Restrepo, J.<sup>1</sup>; Gratacós Viñola, M.<sup>2</sup>; González Martínez, M.<sup>1</sup>; Montalvo, C.<sup>1</sup>; Iza, M.<sup>1</sup>; Elosua, I.<sup>1</sup>; Sánchez-Tejerina, D.<sup>1</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; López Diego, V.<sup>1</sup>; Alemañ, J.<sup>1</sup>; Salvadó, M.<sup>1</sup>; Láinez, E.<sup>2</sup>; Seoane, J.<sup>2</sup>; Ragner, N.<sup>2</sup>; Juntas Morales, R.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

**Objetivos:** El síndrome de Guillain-Barré recurrente (RSGB) es una entidad poco frecuente. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y electroneurográficas de esta entidad en nuestra cohorte y compararla con el SGB monofásico (MSGB).

**Material y métodos:** Estudio comparativo, retrospectivo, entre una serie de casos de pacientes con RSGB y MSGB admitidos en nuestro centro desde enero 2020 y diciembre 2022.

**Resultados:** Se incluyeron 6 casos RSGB y 20 casos MSGB. Los primeros presentaron de 2 a 4 episodios, con un intervalo total interepisodio de 8 meses a 26 años. Las principales diferencias observadas entre ambos grupos fueron una edad de debut más temprana (42,6 vs. 59,1;  $p = 0,05$ ), una menor discapacidad a los 30 días (GBSDS 1 vs. 2;  $p = 0,015$ ) y una mayor proporción de alteraciones en los estudios neurofisiológicos realizados post episodio (100 vs. 33,3%,  $p = 0,033$ ) en los RSGBs. Las alteraciones neurofisiológicas más frecuentes fueron potenciales sensitivos disminuidos y latencia de onda F prolongadas. Asimismo, se observó una tendencia en una mayor proporción de formas Miller-Fisher (50 vs. 15%,  $p = 0,074$ ) y un predominio de infecciones respiratorias prodrómicas (100 vs. 68,8%,  $p = 0,132$ ) en los RSGBs, sin alcanzar significación estadística.

**Conclusión:** A pesar de ser una entidad poco frecuente, conocer la existencia de RSGB puede ayudar en su detección rápida e inicio de tratamiento precoz. La persistencia de alteraciones neurofisiológicas a distancia del episodio sugiere una fisiopatología diferente a las formas agudas monofásicas más semejante a las formas crónicas; probablemente un fenotipo intermedio entre ambas. A confirmar con series más largas.

## 19259. AMILOIDOSIS TRANSTIRRETINA HEREDITARIA. DESCRIPCIÓN DE NUESTRA MUESTRA: FENOTIPOS TÍPICOS Y ATÍPICOS

Freixa Cruz, A.; Paul Arias, M.; García Díaz, A.; Nieva Sánchez, C.; Ruiz Fernández, E.; Gallego Sánchez, Y.; Quibus Requena, L.; Sanahuja Montesinos, J.; Purroy García, F.; González Mingot, C.

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

**Objetivos:** La amiloidosis transtirretina hereditaria (ATTRv) es una enfermedad progresiva infrecuente debida a mutaciones del gen TTR. Típicamente produce polineuropatía (PNP) axonal, miocardiopatía y disautonomía. Existen, sin embargo, formas atípicas. El objetivo del estudio es describir nuestra muestra enfatizando fenotipos típicos y atípicos.

**Material y métodos:** Presentamos una serie de 17 ATTRv recogidas prospectivamente entre 2018-2023. Se recopilaban variantes genéticas, fenotipos, tratamientos recibidos y su evolución clínica. Se realizó un análisis descriptivo.

**Resultados:** En nuestra muestra, la prevalencia resultó 5,6/100.000 habitantes. Encontramos 11 sintomáticos y 6 portadores (edades entre 26-62 años) con mayor proporción de sintomáticos en varones (66% en comparación con 25% mujeres). Las variantes más frecuentes fueron Val30Met (8/9 hombres, 3/8 mujeres) y Ser77Tyr (5 mujeres, edad media 58 años). Un varón presentó la variante p.thr49Ile. Los fenotipos típicos debutaron a partir de 50 años con PNP (61,5%), miocardiopatía (53,8%) y disautonomía (30,7%). El tiempo diagnóstico medio fue de 2,5 años en PNP y 2 años en cardiopatía. Los varones sintomáticos presentaron afectación mixta cardíaco-neurológica. Dos hermanas Ser77Tyr presentaron distinta clínica: una neuropática pura, la otra exclusivamente cardíaca. Encontramos 3 fenotipos atípicos (2 *early-onset*): enfermedad de motoneurona inferior (mujer Val30Met), episodios de migraña hemipléjica, deterioro cognitivo y ataxia progresiva (varón Val30Met) y una hipotensión liguoral por fugas espontáneas (mujer Ser77Tyr). Tres pacientes recibieron patisiran, 3 inotersén y 1 trasplante hepático. A pesar del tratamiento, 4/7 empeoraron clínicamente.

**Conclusión:** Encontramos una prevalencia aumentada de ATTRv. Des-

tacamos la importancia de la detección temprana, haciendo hincapié en manifestaciones atípicas. Un tratamiento tardío puede repercutir negativamente en la evolución clínica.

## Enfermedades neuromusculares P3

### 19651. PATOLOGÍA NEUROMUSCULAR CON EVOLUCIÓN TÓRPIDA. LA IMPORTANCIA DE REPLANTEAR EL DIAGNÓSTICO

Salvador Sáenz, B.; García García, M.; Piquero Fernández, C.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Méndez Burgos, A.; Martín Ávila, G.; Pinel González, A.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.*

**Objetivos:** Valorar la importancia de replantear el diagnóstico de las neuropatías disímunes con evolución atípica para un tratamiento dirigido.

**Material y métodos:** Mujer, 48 años, valorada el año 2012 por limitación para la extensión de 2º, 3º y 4º dedos de mano derecha. El ENG plantea una neuropatía por bloqueos de la conducción. El LCR y la RM de plexo braquial fueron normales, con antigangliosidos negativos. Recibe 6 ciclos de inmunoglobulinas sin efectividad. Estable durante un año, con posterior compromiso de musculatura intrínseca de la mano contralateral. Niega síntomas bulbares ni compromiso en MMII. En la exploración se objetiva: extensión radial del carpo 2-3/5 derecha, 4-/5 izquierda; extensor común de los dedos y propio del índice bilateral: 2/5. Interóseos bilaterales: 4-/5, APB bilateral 3/5, amiotrofia de ambas eminencias tenar e hipotenar de predominio derecho. No fasciculaciones. ROT: 3/4. RCP: indiferente-flexor bilateral.

**Resultados:** Se demuestra de nuevo bloqueo parcial de la conducción en ambos nervios radiales y mediano derecho y denervación aguda en territorio C7-C8 bilateral. Nuevamente tratamiento con inmunoglobulinas e inmunosupresores sin mejoría, retirándose. Se solicita RMN de columna cervical en flexión, sin hallazgos de enfermedad de Hirayama y se plantea la posibilidad de una ENMT. Desde entonces estable sin progresión. Se solicita nuevo estudio de plexo, con hallazgos compatibles con plexopatía posganglionar inflamatoria bilateral y parcheada. Se pautan corticoides.

**Conclusión:** Los hallazgos en RMN de plexo en neuropatías disímunes atípicas permiten en numerosas ocasiones establecer un diagnóstico de certeza y por lo tanto la indicación de una inmunoterapia escalada adecuada según respuesta.

### 19978. EXAMEN ECOGRÁFICO DE SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: SECUELAS PATOLÓGICAS SIN CORRELATO CLÍNICO

González Sarmiento, R.<sup>1</sup>; Gómez Anca, S.<sup>2</sup>; Lacruz Ballester, L.<sup>1</sup>; Alonso de Leciana, M.<sup>1</sup>; Rodríguez de Rivera, F.<sup>1</sup>; Martínez Marín, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; <sup>2</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Paz.

**Objetivos:** El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una patología disímune consistente en inflamación en nervios, reversible generalmente de manera incompleta. Si bien se han descrito aumentos del grosor de los nervios en los primeros días, no es del todo conocida la evolución de los mismos posteriormente. El objetivo de esta investigación es determinar la presencia de secuelas patológicas en nervios de pacientes con historia de SGB con escasas secuelas neurológicas.

**Material y métodos:** Se realizó una consulta incluyendo la escala MRC y ecografía de nervio a paciente con historia de hospitalización por SGB. Se obtuvieron mediciones de puntos de máximo grosor en zonas