

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 RGBS. 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 prodromáticas (100 vs. 68,8%, $p = 0,132$) en los RGBS, 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 recopilaron 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 Ser-77Tyr 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 hemiplájica, deterioro cognitivo y ataxia progresiva (varón Val30Met) y una hipotensión licuoral 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 disminunes 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 antigangliósidos 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 disminunes 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.¹; Gómez Anca, S.²; Lacruz Ballester, L.¹; Alonso de Leciñana, M.¹; Rodríguez de Rivera, F.¹; Martínez Marín, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Paz.

Objetivos: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una patología disminune 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

seleccionadas de nervios sural derecho, mediano y cubital en brazo y antebrazo derechos, plexo braquial y nervios vagos a nivel bilateral, observando grosor patológico según valores de cohortes europeas.

Resultados: Se examinó a 14 pacientes con SGB recuperados. El 73% eran hombres. La edad media fue de 50 años. La mediana de tiempo tras el inicio del SGB fue de 12 meses. La media de la escala MRC de síntomas el día de la ecografía es de 58,15. Se observaron engrosamientos en 13 pacientes, más frecuentemente en nervio mediano región axilar (30% engrosados, media 8,48 mm²), ambos plexos braquiales a nivel interescalénico (50% engrosados, media 21,4 mm²) y nervios vagos bilaterales (63% engrosados, media 2,25 mm²).

Conclusión: Los pacientes con SGB, pese a una adecuada recuperación clínica, presentaban en su mayoría engrosamientos reseñables en nervios afectos. Puede ser relevante determinar el grado de engrosamiento en estadios precoces para determinar si existe correlación con la gravedad.

19316. NEURONOPATÍA SENSITIVA POR ANTICUERPOS ANTI-FGFR3 EN PACIENTE CON ADENOCARCINOMA DE PULMÓN, ¿CASUALIDAD O CAUSALIDAD?

Fernández Llarena, L.; Moreno Estébanez, A.; Jauregui Barrutia, A.; González Eizaguirre, A.; Valido Reyes, C.; Martín Prieto, J.; Sifontes Valladares, W.; Rebollo Pérez, A.; Fernández Rodríguez, V.; Lagüela Alonso, A.; Anciones Martín, V.; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces.

Objetivos: Presentación de un caso de neuronopatía sensitiva (NS).

Material y métodos: Descripción de un caso clínico.

Resultados: Varón de 57 años, fumador, con antecedentes personales de sarcoidosis pulmonar y lupus cutáneo seronegativo. Coincidiendo con infección y vacunación del virus SARS-CoV-2, manifiesta un cuadro subagudo de parestesias y dolor neuropático distal en las 4 extremidades con progresión proximal. En la exploración presenta inestabilidad, trastorno sensitivo profundo distal y torpeza manipulativa de predominio derecho. Las pruebas analíticas y neurofisiológicas sugieren NS, con RM normal. Se realizan análisis y pruebas de imagen. El LCR demuestra 52 proteínas y 11 células. Los anticuerpos antiRo, antiLa, onconeuronales, neuronales de membrana y antigangliósidos son negativos en suero y LCR, con positividad para anticuerpos anti-FGFR3 en suero y déficit de piridoxina. El TC cérvico-toraco-abdomino-pélvico evidencia adenopatías de tamaño atípico para sarcoidosis y un nódulo pulmonar, cuya anatomía patológica resulta compatible con adenocarcinoma. Se diagnostica al paciente de NS inmunomediada, cumpliendo criterios de probabilidad.

Conclusión: En la actualidad, no existe asociación descrita entre anticuerpos anti-FGFR3 y neoplasia pulmonar. Sin embargo, el hallazgo de anti-FGFR3 en el suero de este paciente con reciente diagnóstico de adenocarcinoma de pulmón no permite determinar si la causalidad se debe únicamente a los anti-FGFR3, a un síndrome paraneoplásico seronegativo, o bien que los anti-FGFR3 sean de origen paraneoplásico. En este paciente, la coexistencia de varias causas potenciales de NS demuestra la importancia de descartar una posible etiología paraneoplásica a pesar de la negatividad de anticuerpos onconeuronales, dado que el diagnóstico de un tumor condiciona el tratamiento y pronóstico vital.

18744. ¿ES LA IMAGEN UNA HERRAMIENTA INDISPENSABLE EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS VARIANTES DE CIDP?

García García, M.; Salvador Sáenz, B.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Piquero Fernández, C.; Escolar Escamilla, E.; Martín Ávila, G.; Sáenz Lafourcade, C.; Méndez Burgos, A.; Terrero Carpio, R.; Martínez Menéndez, B.; Pinel González, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: Demostrar la importancia de la neuroimagen de plexo en el diagnóstico diferencial de las variantes de CIDP.

Material y métodos: Presentamos dos pacientes con clínica subaguda y progresiva de debilidad y déficit sensitivo asimétrico de extremidad superior de larga evolución sugerentes de variantes de CIDP.

Resultados: Paciente 1: mujer de 52 años con clínica de 6 años de evolución de debilidad y parestesias en musculatura dependiente de raíces C8-T1 izquierdas. El ENG muestra datos de plexopatía braquial izquierda incompleta. Se realiza RMN de plexo que muestra engrosamiento de plexo braquial izquierdo homogéneo, así como antigangliósidos positivos. Se establece el diagnóstico de variante focal de CIDP y se inicia tratamiento con inmunoglobulinas IV periódicas con mejoría. Paciente 2: varón de 19 años con clínica de 1 año de evolución consistente en disartria, debilidad y parestesias en 4º y 5º dedo de mano derecha, junto con arreflexia universal y fasciculaciones lingüales exploratorias. El ENG muestra datos sugerentes de PNP sensitivomotora y desmielinizante con bloqueos en sitios inhabituales. La RMN de plexo muestra afectación bilateral asimétrica. Se establece el diagnóstico de variante multifocal de CIDP y se inician inmunoglobulinas ineficaces, replanteando el diagnóstico; por lo que se solicita biopsia de nervio sural demostrándose asimetría de fibras mielínicas interfascicular, compatible con MADSAM. Se inician megadosis de esteroides con mejoría progresiva.

Conclusión: La imagen de plexo nos ayuda a caracterizar mejor las variantes de la CIDP en un intento de adecuar la inmunoterapia de primera línea y su mantenimiento en el tiempo para evitar recidivas.

19105. POLINEUROPATÍA PERIFÉRICA ASOCIADA A INFUSIÓN DE DUODOPA INTESTINAL. DESCRIPCIÓN, ANÁLISIS Y EVOLUCIÓN DE NUESTROS CASOS

Alcalá Ramírez del Puerto, J.¹; Cid Izquierdo, V.¹; Hidalgo Valverde, B.¹; Lara González, M.¹; Ribacoba Díaz, C.¹; Fernández Revuelta, A.²; López Valdés, E.²; García-Ramos, R.²; Gajate García, V.³; Horga Hernández, A.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Clínico San Carlos; ³Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: Cada vez más pacientes con enfermedad de Parkinson avanzada son candidatos al tratamiento con infusión intestinal de Duodopa, siendo la polineuropatía periférica una complicación conocida de este tratamiento. Consideramos de interés analizar su prevalencia en nuestro centro, así como definir las características de estos pacientes.

Material y métodos: Estudio retrospectivo descriptivo (valoración clínica, analítico-nutricional y electromiográfica) de los casos de polineuropatía periférica diagnosticados al consultar por síntomas compatibles de los 98 pacientes en los que se ha instaurado tratamiento con perfusión de Duodopa intestinal en nuestro centro desde 2007 hasta abril de 2023.

Resultados: Se registraron dos casos (2,04% del total), ambos de presentación subaguda. El primero, hombre de 56 años tras 60 meses en tratamiento con Duodopa (DC 2,9 mL, DE 2,2, DM 6), EMG con afectación sensitivo-motora axonal y desmielinizante, LCR sin alteraciones y niveles elevados de homocisteína. El segundo, mujer de 75 años (4 meses de Duodopa, DC 4,2 mL, DE 2, DM 13), EMG con afectación sensitivo-motora axonal y desmielinizante, LCR con dissociación albuminocitológica (0 células, proteínas 57 mg/dL) y déficit de vitamina B12. En ambos se suspendió el tratamiento con Duodopa, recibieron complejos multivitamínicos y, el segundo, inmunoglobulinas intravenosas.

Conclusión: La polineuropatía asociada al tratamiento con Duodopa puede tener una presentación variable (incluido aguda con disociación albuminocitológica) y secundaria a diversas causas (mecanismo disimmune, déficit de B12 e hiperhomocisteína). A pesar su gravedad clínica, los casos han mejorado con aporte polivitamínico y retirando la

Duodopa. Sugerimos realizar un despistaje de polineuropatía en todo paciente candidato al tratamiento con Duodopa intestinal.

18942. MULTINEUROPATÍA CRANEAL AGUDA EN CONTEXTO DE REACTIVIDAD MÚLTIPLE CONTRA LOS EPÍTOPOS DISIALOSIL Y TERMINAL NEUNAC(ALFA 2-3)GAL

Gómez Dabó, L.¹; Llauradó Gayete, A.¹; Montalvo Olmedo, C.¹; Lázaro Hernández, C.¹; González, V.¹; Sánchez Tejerina, D.¹; Sotoca, J.¹; López Diego, V.¹; Alemañ Díez, J.¹; Raguer Sanz, N.²; Juntas Morales, R.¹

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

²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Descripción de un caso de una paciente con polirradiculoneuritis aguda dismune con debut en forma de oftalmoparesia-ataxia y parálisis bulbar aguda (PBA) junto a un perfil de autoinmunidad característico.

Material y métodos: Análisis de los datos clínicos y paraclínicos de un caso de síndrome de Guillain-Barré atendido en nuestro centro.

Resultados: Se presenta una mujer de 75 años que, tras un cuadro de infección con probable foco gastrointestinal los 10 días previos, presenta clínica rápidamente progresiva en forma de midriasis bilateral no reactiva, ptosis bilateral y oftalmoplejía completa, debilidad facial bilateral, ausencia de la movilización lingual, parálisis del velo del paladar y dismetría en los cuatro miembros. El nivel de conciencia, fuerza y sensibilidad estaban conservados. La paciente presentaba hiperreflexia generalizada. Evolucionó tórpida y con afectación bulbar grave requiriendo intubación orotraqueal y posterior traqueotomía. Se realizó una RM cerebro-medular sin alteraciones significativas; LCR sin pleocitos ni proteinorraquia; EMG compatible con una polirradiculoneuropatía sensitivo-motora de máxima expresividad en territorio facial. El cribado infeccioso, neoplásico y paraneoplásico resultó negativo. Finalmente, el perfil de anticuerpos antigangliosidos IgG mostró positividad contra GT1a, GQ1b, GD3 (epítopo dialosil) y GD1a, GT1b, GM3 (epítopo terminal NeuNAc(alfa2-3)Gal). Recibió tratamiento con inmunoglobulinas con mejoría lentamente progresiva posterior, actualmente a 6 meses de seguimiento.

Conclusión: La positividad para GQ1b se ha relacionado con el síndrome de Miller-Fisher; mientras que la positividad contra el terminal NeuNAc(alfa2-3)Gal y GT1a con la parálisis bulbar aguda, de forma independiente cada una. La asociación de ambos es excepcional.

19414. PRESENTACIÓN ATÍPICA DE POLINEUROPATÍA ASOCIADA A GAMMAPATÍA MONOCLONAL IGM CON ANTICUERPOS ANTI-MAG

Garcés Pellejero, M.; López Gata, L.; Morales Bacas, E.; Olea Ramírez, L.; García Gorostiaga, I.; Martínez Acevedo, M.; Duque Holguera, M.; Falcón García, A.; Portilla Cuenca, J.; Casado Naranjo, I.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Cáceres.

Objetivos: La polineuropatía por gammaglobulina monoclonal IgM con actividad contra la glicoproteína asociada a la mielina (anti-MAG) es una neuropatía desmielinizante crónica adquirida. Más del 80% presentan síntomas sensitivos y simétricos predominantemente en miembros inferiores. En fases más tardías pueden asociar déficit motor. Existe un pequeño porcentaje de pacientes que pueden presentar otras variantes clínicas consideradas atípicas. La neurofisiología revela hallazgos desmielinizantes siendo raros los bloques de la conducción. El pronóstico suele ser favorable. No existe consenso sobre la mejor terapia inmunosupresora, debiéndose reservar para pacientes con mala evolución clínica.

Material y métodos: Varón de 62 años con alteración sensitiva en miembros superiores de distribución asimétrica e inicio unilateral. Asocia

inestabilidad de la marcha y progresivamente afectación motora grave involucrando posteriormente miembros inferiores y musculatura bulbar. **Resultados:** La neurofisiología demuestra una polineuropatía desmielinizante sensitivomotora asimétrica con bloques de conducción. El proteinograma se identifica una gammaglobulina monoclonal IgM con anticuerpos anti-MAG positivos y la biopsia de médula ósea normal. Debido a la progresión del cuadro, recibió tratamiento con inmunoglobulinas, corticoterapia, plasmaféresis y rituximab con escasa respuesta.

Conclusión: Hasta un 50% de las polineuropatías asociadas a gammaglobulina monoclonal presentan anticuerpos anti-MAG, con o sin neoplasia hematológica. Menos de un 15% de estos pacientes presentan variantes atípicas, con mala respuesta al tratamiento inmunosupresor y mal pronóstico.

19596. QUISTE RADICULAR CERVICAL COMO CAUSA INFRECUENTE DE PLEXOPATÍA BRAQUIAL COMPRESIVA

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

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Objetivos: Destacar la presencia de un quiste radicular cervical entre las posibles causas de una plexopatía braquial compresiva en paciente con síntomas sensitivos compatibles.

Material y métodos: Varón de 71 años sin antecedentes personales de interés con episodio agudo de dolor en hombro derecho como consecuencia de maniobra forzada en abducción que mejora progresivamente con medicación analgésica pero que acude a consulta de neurología por persistencia de síntomas sensitivos y debilidad en miembro superior derecho, sobre todo a nivel distal. Refiere hipoestesia en cara interna de antebrazo y en palma de la mano, así como torpeza con movimientos finos como abrocharse una camisa o empleo de un destornillador. En la exploración física presenta una debilidad leve en el primer interóseo derecho junto con una disestesia en el territorio del nervio cubital palmar y nervio antebraquial medial derechos. Ante la sospecha clínica de daño neurógeno en plexo braquial derecho, se solicita un EMG con signos de plexopatía braquial derecha en raíces C6-C7 de intensidad leve-moderada y una RM de plexo con hallazgo a nivel preganglionar de una imagen quística de 7 mm en el agujero de conjunción C7-D1 derecho, compatible con quiste radicular.

Resultados: La presencia de un quiste radicular preganglionar cervical es suficiente para producir clínica de plexopatía braquial.

Conclusión: Ante un paciente sin AP de interés, con estudio inmunológico normal y datos clínicos y exploratorios compatibles con plexopatía, es recomendable solicitar una prueba de imagen de plexo para descartar causas compresivas, de cara a recibir tratamiento de descompresión que resuelva por completo la clínica.

18702. DOLOR NEUROPÁTICO Y CANVAS (CEREBELLAR ATAXIA WITH NEUROPATHY AND VESTIBULAR AREFLEXIA SYNDROME): SERIE DESCRIPTIVA DE 14 PACIENTES

Alcalá Torres, J.; Guerrero Molina, M.; González Arbizu, M.; Santos Martín, C.; Amarante Cuadrado, C.; Domínguez González, C.; Esteban Pérez, J.; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.; Gonzalo Martínez, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Describir las características clínicas de una serie de pacientes con dolor neuropático y CANVAS (*cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome*).

Material y métodos: Estudio retrospectivo de pacientes con diagnóstico molecular de CANVAS (expansión bialélica intrónica en gen RFC1). Análisis estadístico descriptivo y comparativo de variables clínicas.

Resultados: Se recogieron 14 pacientes (10 mujeres), con una media de edad de inicio sintomático de 52,4 años. El 71,4% de pacientes presentó dolor neuropático, aunque en ningún caso fue el motivo de consulta principal. Las características del mismo fueron principalmente disestesias, de localización simétrica en miembros inferiores. Todos los pacientes con dolor neuropático presentaron tos crónica. Las pruebas de función vestibular, EMG y RM cerebral fueron similares a los pacientes sin dolor. Se inició tratamiento para el dolor en el 80%, siendo pregabalina y gabapentina los fármacos más usados (dosis medias diarias de 258 y 1.300 mg, respectivamente). No existieron diferencias significativas por sexo o edad de inicio entre efectividad de diferentes fármacos (respuesta terapéutica del 37,5%). Sin embargo, el 66% de pacientes que fueron remitidos a una unidad del dolor mejoraron sus síntomas con electroestimulación nerviosa transcutánea o parches de lidocaína.

Conclusión: El dolor neuropático fue un síntoma frecuente en los pacientes con CANVAS, aunque a menudo pasa inadvertido. No existieron diferencias epidemiológicas, clínicas, radiológicas o neurofisiológicas entre pacientes con y sin dolor neuropático. La efectividad de los fármacos fue mayor cuando se asoció a terapias no farmacológicas en unidades del dolor.

19103. RESONANCIA MAGNÉTICA MUSCULAR EN LA NEUROPATÍA POR MUTACIONES EN EL GEN HSPB1

Espinosa Sansano, M.¹; Sevilla Mantecón, T.¹; Navarro Quevedo, S.¹; Payá Montes, M.²; Frasquet Carrera, M.³; Portela Sánchez, S.¹; Sivera Mascaró, R.¹; Pedrero Prieto, M.¹; Navarro Mocholi, E.¹; Vilchez Padilla, J.¹; Muelas Gómez, N.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Dr. Peset.

Objetivos: Las mutaciones en el gen *heat shock protein family B (small) member 1* (HSPB1) se asocian con una forma de neuropatía motora distal hereditaria, con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2F, con miopatías distales y enfermedad de motoneurona que pueden presentarse con un fenotipo de debilidad distal común a otras enfermedades neuromusculares. El objetivo es estudiar el patrón de afectación en RM muscular relacionada con HSPB1 y valorar si se correlaciona con aspectos clínicos.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de una cohorte de 18 pacientes con mutaciones en HSPB1 analizando datos demográficos, clínicos y de RM muscular. Se estudió el grado de infiltración grasa en cada músculo mediante escala Mercuri modificada en secuencias T1 de miembros inferiores, la presencia de brillos en STIR y la existencia de gradiente disto-proximal de afectación.

Resultados: Se estudiaron 18 pacientes con edad media 47 años, tiempo de evolución medio 6,5 años y diferentes estadios funcionales por escala CMTES (2 asintomáticos, 8 leves, 7 moderados y 1 grave). El patrón de afectación muscular en RM fue homogéneo con afectación precoz de musculatura de pies, seguida de piernas (compartimento posterior profundo y superficial) y en menor medida de muslos (posterior)/pelvis. Se observaron brillos en STIR en el 89%. La gravedad de afectación muscular en RM se correlacionó con el estadio funcional en la mayoría de pacientes.

Conclusión: La RM muscular es de utilidad en el diagnóstico de neuropatías asociadas a HSPB1 mostrando un patrón característico, aunque no específico.

18851. OFTALMOPLEJÍA AGUDA CON PTOSIS PALPEBRAL Y MIDRIASIS BILATERAL ARREACTIVA EN EL SÍNDROME DE MILLER-FISHER. A PROPÓSITO DE UN CASO

Cid Izquierdo, V.¹; Palliotti, L.¹; Gutiérrez Bedia, P.¹; Rodríguez Albacete, N.¹; Franco Rubio, L.¹; Abizanda Soro, P.¹; López Valdés,

E.¹; Marcos Dolado, A.¹; Ginestal López, R.¹; Gómez Ruiz, M.²; Mayo Rodríguez, P.¹; Gajate García, V.¹; Horga Hernández, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Radiología. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: El síndrome de Miller-Fisher constituye una variante rara del síndrome de Guillain-Barré, que cursa con oftalmoparesia, ataxia y arreflexia. El objetivo es presentar un caso que adicionalmente presenta ptosis palpebral y midriasis fija bilateral.

Material y métodos: Presentamos el caso de un varón de 57 años con un cuadro compatible con síndrome de Miller-Fisher que como hallazgo inhabitual asocia ptosis palpebral y midriasis bilateral arreactiva con realce de ambos nervios oculomotores en resonancia magnética (RM).

Resultados: Varón de 57 años, sin antecedentes, que consulta por cuadro agudo y progresivo de inestabilidad de la marcha, visión borrosa y dolor cervical, tras una infección respiratoria leve. A la exploración, presenta pupilas midriáticas no reactivas a luz ni acomodación, oftalmoplejía completa, ptosis palpebral bilateral, debilidad de la musculatura facial bilateral, arreflexia generalizada y marcha atáxica. Se realiza análisis de líquido cefalorraquídeo con disociación albuminocitológica y RM cerebral en la que se visualiza realce difuso poscontraste en el trayecto cisternal de ambos nervios oculomotores. Se inicia tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas, con mejoría progresiva de la ataxia y afectación pupilar, y en menor grado de la oftalmoparesia. Tras el alta se realiza estudio electromiográfico que confirma ausencia de reflejo H bilateral, persistiendo evolución clínica favorable.

Conclusión: La afectación pupilar en el síndrome de Miller-Fisher es un hallazgo inhabitual, habiéndose descrito tanto pupilas tónicas con disociación cerca-luz como midriáticas fijas. Nuestro paciente presenta midriasis fija arreactiva (además de oftalmoplejía y ptosis), en probable relación con afectación parasimpática a nivel preganglionar por inflamación de ambos nervios oculomotores demostrada en RM.

18982. COEXISTENCIA DE ENFERMEDAD DE PARKINSON Y ELA

Almeida Zurita, P.¹; Cheli Gracia, D.¹; del Moral Sauquillo, B.¹; Cajape Mosquera, J.¹; Noroña Vásconez, E.¹; Ruiz Coelho, D.¹; Espinosa Rueda, J.¹; Jara Jiménez, E.¹; Atienza Ayala, S.¹

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa.

Objetivos: La concurrencia de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y enfermedad de Parkinson, fuera de los focos conocidos de Guam y la península de Kii, es rara. Se han descrito pocos casos que asocian estas dos enfermedades neurodegenerativas.

Material y métodos: Presentación de un caso clínico.

Resultados: Varón de 63 años con antecedente de Ca de esófago *in situ* libre de enfermedad, en seguimiento en neurología por enfermedad de Parkinson avanzada en tratamiento con bomba de perfusión de apomorfina. Acudió por cuadro de disartria de un año de evolución, que en los últimos meses se acompaña de debilidad en miembros superiores (MMSS). En la exploración física llama la atención *drop head*, balance muscular 4/5 a nivel distal en MMSS, hiperreflexia generalizada y fasciculaciones en deltoides y bíceps. El estudio neurofisiológico mostró trazados neurógenos crónicos con actividad de denervación en territorios cervical, dorsal y lumbosacro. El resto de pruebas complementarias (AS, PL, neuroimagen, PET-TC) no mostraron hallazgos significativos. El paciente fue diagnosticado de ELA de inicio bulbar, se inició tratamiento con riluzol.

Conclusión: Clínicamente, este complejo se presenta con parkinsonismo sensible a levodopa y enfermedad de motoneurona. Esta asociación se ha denominado enfermedad de Brait-Fahn-Schwartz. Se han realizado varios estudios que sugiere la presencia de mutaciones genéticas y polimorfismos que predisponen a la coexistencia de estas dos patologías.