

## Enfermedades neuromusculares P4

### 19093. PATRÓN DE METABOLISMO CEREBRAL EN PACIENTES CON ELA DE INICIO BULBAR: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Espinoza Vines, C.<sup>1</sup>; Villino Rodríguez, R.<sup>1</sup>; Abedrabbo Lombeyda, F.<sup>1</sup>; Pérez Prol, C.<sup>1</sup>; Atorrasagasti Villar, A.<sup>1</sup>; Gimeno Rodríguez, M.<sup>1</sup>; Arbizu, J.<sup>2</sup>; Riverol, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; <sup>2</sup>Medicina Nuclear. Clínica Universitaria de Navarra.

**Objetivos:** Describir dos casos de ELA de inicio bulbar, con patrones metabólicos no descritos.

**Material y métodos:** Caso 1. Mujer de 71 años que consulta por una disartria aislada de seis meses de evolución. La exploración física mostró únicamente una leve disartria. Inicialmente, tras un extenso estudio que incluyó punción lumbar no se pudo establecer un diagnóstico definitivo. Únicamente la RM cerebral mostró una atrofia frontotemporal, con predominio temporal. Una valoración cognitiva fue normal. A los dos años, además del empeoramiento de la disartria, se objetivó hiperreflexia en extremidades izquierdas. El estudio neurofisiológico reveló compromiso de motoneurona inferior predominantemente bulbar, pero también a nivel lumbar y cervical. Se estableció un diagnóstico de ELA. Caso 2. Mujer de 66 años con un cuadro de disartria aislada progresiva de dos años de evolución. Posteriormente, se añadió incontinencia emocional y leve disfagia para líquidos. Los estudios neurofisiológicos no mostraron alteraciones. A los 3 años de haberse iniciado los síntomas se apreciaron fasciculaciones linguales con confirmación neurofisiológica. Un año después aparecieron datos de afectación de motoneurona inferior en las extremidades. Se estableció un diagnóstico de ELA.

**Resultados:** El estudio de PET cerebral con 18F-FDG del caso 1 mostró hipometabolismo en la corteza frontotemporal bilateral, con marcado predominio en los polos temporales. El caso 2 presentó un hipometabolismo del polo temporal anterior izquierdo. Estudio C9orf72, y TARBDP negativos en ambos casos.

**Conclusión:** El hipometabolismo en corteza motora y premotora es el patrón más frecuentemente descrito en ELA. Nuestro reporte describe un patrón no previamente descrito, por tanto, la PET cerebral con 18F-FDG puede ser útil en casos con evolución atípica.

### 18745. REVISIÓN DE MIOTONÍAS NO DISTRÓFICAS EN LA CONSULTA DE NEUROLOGÍA GENERAL

Pérez Imbernón, J.<sup>1</sup>; López Pérez, M.<sup>1</sup>; Blasco Martínez, O.<sup>1</sup>; García de Carlos, M.<sup>2</sup>; Martí Sánchez, M.<sup>1</sup>; Reurich Gómez, N.<sup>1</sup>; Marzo Sola, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospital San Pedro; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Fundación Hospital Calahorra.

**Objetivos:** Revisar, identificar, describir aspectos clínicos y tratamientos de los pacientes con diagnóstico de miotonía no distrófica (MND) genéticamente confirmada (mutaciones en genes CLCN1 o SCN4A) y de pacientes con clínica compatible (genética pendiente), familiares directos de los primeros, que se encuentren en seguimiento en nuestro hospital.

**Material y métodos:** Análisis retrospectivo de la historia clínica electrónica y descripción de los hallazgos.

**Resultados:** Hay registrados 9 pacientes con MND: 7 miotonías congénitas (MC) por CLCN1 (AD tipo Thomsen n = 6, AR tipo Becker n = 1), 2 SCN4A fenotipo paramiotonía congénita (PMC). No constan miotonías respondedoras a acetazolamida. Una paciente asiática (Becker). 6 pacientes varones. Edad media 47 (20-74) en CLCN1, 23 (13-32) en SCN4A. La rigidez muscular como síntoma más frecuente (100%). 6/7 MC rigidez piernas (1/2 PMC). Dolor asociado en 2/2 PMC (3/7 MC). El 100% de MC con inicio de síntomas en segunda década (primera 100% PMC).

100% de MC y PMC presentaban miotonía del agarre, fenómeno de calentamiento en 4/6 de MC. Miotonía orbicular 50% PMC (17% MC). Miotonía paradójica manos 2/2 PMC (0/7 MC). Frio como precipitante de rigidez (3/7 MC, 2/2 PMC). Hipertrofia piernas 3/7 MC (0/2 PMC). No complicaciones en gestaciones. Tratamiento: mexiletina 2/2 PMC y 2/7 MC; otros 2/7 MC.

**Conclusión:** Las MND son canalopatías del músculo esquelético con un solapamiento fenotípico importante en las que la clasificación genética está sustituyendo a la clínica. En nuestro caso se encuentran unos datos muy similares a los de la literatura disponible. En algunos casos no disponemos de genealogías completas (pacientes extranjereros, padres fallecidos, diagnósticos tardíos sin familia accesible).

### 18863. SUPERVIVENCIA PROLONGADA EN ENFERMEDAD DE MOTONEURONA: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA BASE DE DATOS DE UN CENTRO DE REFERENCIA ENTRE LOS AÑOS 2013 Y 2022

Antolí Martínez, H.<sup>1</sup>; Sevilla Mantecón, T.<sup>2</sup>; Sivera Mascaró, R.<sup>2</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>2</sup>; Vázquez Costa, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga;

<sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

**Objetivos:** Describir las características de los pacientes con enfermedades de motoneurona de larga supervivencia.

**Material y métodos:** Se incluyeron pacientes con enfermedad de motoneurona: esclerosis lateral amiotrófica (ELA), esclerosis lateral primaria (ELP) y atrofia muscular progresiva (AMP), valorados en una unidad de referencia entre el 1 octubre de 2013 y el 30 de septiembre de 2022. Fueron excluidos los pacientes en los que se concluyó un diagnóstico alternativo. Se definieron tres cohortes de supervivientes: largos (supervivencia > 10 años), intermedios (5-10 años) y estándar (< 5 años). Se recogieron sus características clínicas y se revisó su evolución.

**Resultados:** Un total de 666 pacientes fueron valorados durante dicho periodo. Se excluyeron 48 pacientes con diagnósticos alternativos y 13 pacientes por pérdida de seguimiento. Del total de pacientes incluidos (n = 605), el 9,6% eran largos supervivientes. Del grupo de pacientes fallecidos al cierre del estudio, solo el 5,3% fueron largos supervivientes. Del grupo de largos supervivientes, en comparación con el grupo estándar, destacaba una edad de inicio menor (51,6 vs. 62,7 años); mayor frecuencia de varones (58,6 vs. 52,1%); e inicio espinal (87,9 vs. 64,5%). La mayoría de pacientes acabaron diagnosticados de ELA (44,8%), seguidos de ELP (29,3%) y AMP (25,9%). Aunque en un porcentaje considerable de los largos supervivientes se estabilizó la enfermedad, ninguno de ellos experimentó un verdadero reversal.

**Conclusión:** Un porcentaje no desdeñable de pacientes con enfermedad de motoneurona presenta supervivencias largas y estabilización a largo plazo. Aunque la mayoría de ellos acaban diagnosticados de ELP o AMP, algunos presentan el fenotipo clásico de ELA.

### 19016. ASTENIA PERSISTENTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Fernández Soberón, S.; Goyena Morata, O.; Sifre Peña, C.; Martínez Arroyo, A.; Agirre Beitia, G.; Barquín Toca, A.; Fonca Beti, N.; Pinedo Brochado, A.

Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.

**Objetivos:** Presentar el caso clínico de un paciente con un síndrome miasténico congénito (SMC) por mutación en el gen RAPSN.

**Material y métodos:** Los SMC son un grupo heterogéneo de trastornos neuromusculares ocasionados por defectos genéticos que afectan a la transmisión neuromuscular, desencadenando un cuadro de fatigabilidad muscular de inicio generalmente precoz, con un curso y gravedad variable según la mutación. El diagnóstico en muchos casos suele ser tardío debido a la confusión con otras entidades, como la *miastenia gravis* seronegativa o las miopatías congénitas, entre otras.

**Resultados:** Varón de 43 años, con obesidad y patología psiquiátrica, consulta por cansancio persistente desde los 16 años. A la exploración únicamente presenta ptosis bilateral con leve fatigabilidad, sin debilidad por balances ni fatigabilidad en extremidades. Durante el proceso se realizaron múltiples estudios sin obtener resultados concluyentes, entre otros: anticuerpos negativos, electromiografía-neurografía (EMG-ENG), incluyendo repetitiva, anodina, biopsia muscular inespecífica y estudio de miopatías negativo. Se hace prueba terapéutica con inhibidores de la acetilcolinesterasa (AChE) observando una mejoría clínica, no así con corticoterapia e IgIV. Finalmente, ante curso clínico, se amplió estudio con secuenciación del exoma clínico dirigido a los SMC, revelando una mutación en el gen RAPSN (variante c.264C>A en homocigosis, clasificada como patogénica).

**Conclusión:** El SMC por mutación del gen RAPSN consiste en un defecto postsináptico de la transmisión neuromuscular, suponiendo entre 15-20% de todos los casos de SMC. La mayoría presenta un inicio precoz, aunque unos pocos debutan siendo adolescentes/adultos con formas leves-moderadas de debilidad proximal de extremidades y ptosis fluctuante que mejora con inhibidores de AChE y 3,4-DAP.

### 18816. DISEÑO Y VALIDACIÓN DE UNA HERRAMIENTA DE EVALUACIÓN CLÍNICA PARA PACIENTES ADOLESCENTES Y ADULTOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: ESTUDIO SMA-LIFE

Vázquez Costa, J.<sup>1</sup>; Cattinari, M.<sup>2</sup>; Cabello, R.<sup>3</sup>; García López, S.<sup>3</sup>; Martínez Moreno, M.<sup>4</sup>; Povedano, M.<sup>5</sup>; Rebollo, P.<sup>6</sup>; Terracle, M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Fundación Atrofia Muscular Espinal, FundAME; <sup>3</sup>Departamento Médico. Roche Farma; <sup>4</sup>Rehabilitación Infantil. Clínica Nuestra Sra. de la Paz; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>6</sup>IQVIA.

**Objetivos:** Desarrollar una herramienta clínica para la evaluación y seguimiento de pacientes adolescentes y adultos con atrofia muscular espinal 5q (AME) y evaluar su usabilidad, fiabilidad, validez y sensibilidad al cambio.

**Material y métodos:** Este estudio prospectivo de carácter no intervencional se realizará en 5 centros en España e incluirá pacientes de 16 años o más con un diagnóstico confirmado de AME 5q (mutación bialélica del gen SMN1). En el diseño de la herramienta clínica participaron un panel de expertos formado por neurólogos, médicos de rehabilitación y un representante de FundAME. Los médicos emplearán la herramienta en 3 momentos (basal, 12 meses y 24 meses). Adicionalmente, se recopilarán datos de otros cuestionarios y escalas. A los 12 meses, se realizará un análisis estadístico intermedio para evaluar sus propiedades psicométricas aplicando análisis Rasch y pruebas estadísticas clásicas. La herramienta proporcionará una puntuación global y una puntuación por dimensión.

**Resultados:** La herramienta constará de hasta 53 ítems seleccionados por consenso para evaluar el estado funcional desde la perspectiva clínica en 6 dimensiones clave (bulbar, respiratoria, axial, inferior, superior y fatigabilidad), que se recogerán junto con medidas clínicas objetivas (índice de masa corporal, capacidad vital forzada, Myopinch y test de los 6 minutos).

**Conclusión:** La validación de esta herramienta facilitará la evaluación clínica de pacientes adultos y adolescentes con AME y la respuesta a nuevos tratamientos.

### 19912. ¿ES FÁCIL EL DIAGNÓSTICO DE LA ELA? ESTUDIO OBSERVACIONAL DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN CONSULTA ESPECIALIZADA DE ELA DESDE LA CREACIÓN DE UNA VÍA RÁPIDA

Gallego González, L.; Íñiguez Alvarado, M.; Samaniego Vinuesa, L.; Reyes Toboso, D.; López Maside, A.; Pérez Sousa, M.

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.*

**Objetivos:** Describir y analizar el impacto de la implantación de un proceso asistencial integrado de la ELA, centrándose en la atención inicial en una consulta especializada: quién realiza la derivación, qué especialistas valoran previamente al paciente, demora diagnóstica, así como diagnósticos alternativos.

**Material y métodos:** Revisión de la historia clínica de los pacientes valorados por primera vez en la consulta especializada de ELA entre 2019 y 2022. Para el análisis de datos se empleó el paquete estadístico SPSS 24.0.

**Resultados:** Se incluyeron 108 pacientes del área sanitaria de A Coruña y Cee. Se dividieron en grupos según el patrón de afectación motora inicial: espinal 26 (24,1%), bulbar 16 (14,8%), generalizada 8 (7,4%), ELA-demencia 9 (8,3%), atrofia muscular progresiva 1 (0,9%), variante pseudopolineurítica 2 (1,9%), *flail arm* 5 (4,6%), insuficiencia respiratoria 2 (1,85%), otros 1 (0,9%) y *mimics* 38 (35,2%). El tiempo medio de atención en la consulta fue 54,5 días, con una reducción significativa de la espera en el caso de empleo de la vía rápida. La demora diagnóstica promedio fue de 29,61 meses, mostrando diferencias en función del fenotipo de afectación clínica.

**Conclusión:** Los resultados alcanzados parecen indicar que existe variabilidad según el fenotipo de ELA, tanto en lo que concierne a la demora diagnóstica como en los especialistas que valoran al paciente previo a la atención en la consulta especializada. La existencia de una vía rápida que facilite el acceso a una consulta especializada permite agilizar el proceso asistencial. No obstante, es preciso una optimización de su uso para mejorar la espera.

### 19053. PLAN DE ACOMPAÑAMIENTO COMUNITARIO AL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE MOTONEURONA

Martínez Campo, Y.<sup>1</sup>; Costa Nebot, X.<sup>2</sup>; Fernández Solano, C.<sup>3</sup>; Gaeta, A.<sup>3</sup>; del Mas, M.<sup>3</sup>; García Tarrida, E.<sup>3</sup>; Liras, M.<sup>3</sup>; Moll, S.<sup>1</sup>; Povedano Panades, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Servicio de Geriatria. PADES Cornellà, Región Sanitaria Metropolitana Sud; <sup>3</sup>Atención Primaria. Región Sanitaria Metropolitana Sud.

**Objetivos:** Mejorar la atención sanitaria y social del paciente con ELA favoreciendo el acompañamiento y la atención transversal en el ámbito hospitalario y, especialmente, en la comunidad y el entorno en el que el paciente vive.

**Material y métodos:** La Región Sanitaria Metropolitana Sur comprende el ámbito territorial del Alt Penedès, el Baix Llobregat, el Garraf i el Barcelonès Sud. Debido a la dispersión geográfica, y basándonos en las necesidades reales del paciente y sus cuidadores, se crea un grupo de trabajo compuesto por equipos de atención primaria y equipos de soporte estableciendo una vía clínica única para el manejo de la ELA en todo el territorio, asegurando la correcta transición y manejo del paciente con ELA desde el diagnóstico y hasta el final de vida. Se establecen intervenciones domiciliarias con el equipo de atención primaria, de cronicidad y de paliativos, así como intervenciones grupales para familias y cuidadores.

**Resultados:** La vía clínica mejora la calidad de vida del paciente, disminuye el número de desplazamientos a urgencias o a unidad, aumenta la coordinación de los distintos niveles asistenciales y aumenta la activación de recursos, así como las ayudas técnicas necesarias.

**Conclusión:** La vía clínica ayuda a establecer consensos entre los diferentes profesionales consiguiendo una metodología de trabajo común entre ellos, asegurando una correcta transición del paciente del hospital a primaria y estableciendo un canal de comunicación rápido con la unidad funcional de referencia. El trabajo en equipo mejora la capacidad del paciente de tomar decisiones, ayudando a la anticipación de complicaciones.

#### 19448. CANVAS CON EVOLUCIÓN A ELA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Nieva Sánchez, C.; Paul Arias, M.; García, A.; Freixa Cruz, A.; González Mingot, C.; Purroy, F.

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

**Objetivos:** El síndrome de CANVAS es debido a la expansión bialélica de RFC1. Se caracteriza por la presencia de ataxia cerebelosa, neuropatía sensitiva y arreflexia vestibular. Un 55% de los casos tienen signos de motoneurona. Sin embargo, no se ha descrito como causa de ELA. Por otro lado, se ha detectado una polineuropatía (PLNP) sensitiva en un 12,5% de pacientes con ELA. Se describe un caso de CANVAS con evolución típica de ELA.

**Material y métodos:** Mujer de 83 años, con antecedentes de estenosis de canal cervical intervenida en 2 ocasiones y PLNP axonal hereditaria (hermano afecto) no filiada de debut a los 50 años. La paciente acude a consultas por cuadro de disartria y disfagia de 1 año de evolución, seguido de tetraparesia rápidamente progresiva. A la exploración destaca exoftalmos bilateral, estrabismo, atrofia lingual con fasciculaciones, atrofia interósea y tenar. Hipoestesia en manos, arreflexia y ataxia grave.

**Resultados:** En el EMG destaca una neuropatía axonal sensitiva asimétrica muy grave. Se superponen signos de denervación multiterritorial con denervación de 2ª motora. EMT: afectación corticoespinal de 1ª motoneurona. A los 9 meses la paciente falleció a consecuencia de una insuficiencia respiratoria. Se realizó un estudio genético a su hermano que presentaba PLNP sensitiva axonal, ataxia, tos y estrabismo con expansión anormal AAGGG bialélica del RFC1, por lo que se diagnosticó de CANVAS.

**Conclusión:** Se presenta un CANVAS con una evolución a ELA típica. En base a nuestro caso, se debería plantear el estudio de RFC1 en pacientes con ELA que asocian PLNP sensitiva y ataxia.

#### 19436. DESVELANDO CAUSAS DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, ¿UN NUEVO PASO?

Sánchez-Guijo Benavente, Á.; Algar Ramírez, C.; Dodu, P.; García Martín, G.; Maestre Martínez, A.; Reyes Garrido, V.

*Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.*

**Objetivos:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad de motoneurona de etiología genética en el 5-10% de los casos. En otros casos la genética no es la causa, pero sí determina susceptibilidad. Buscamos discutir el hallazgo de una nueva mutación posiblemente causante de ELA.

**Material y métodos:** Revisamos a partir de un caso clínico con una mutación de nueva descripción los conocimientos actuales respecto a la genética en la ELA, así como los fenotipos y peculiaridades registrados hasta la fecha en pacientes con otras mutaciones del mismo gen.

**Resultados:** La paciente fue diagnosticada de ELA de inicio espinal a los 51 años. El inicio de los síntomas fue a los 49 años en forma de debilidad y atrofia de miembro superior izquierdo. Desde el debut hasta que necesitó traqueostomía pasaron cuatro años y medio. Su padre, un tío paterno y una tía abuela materna habían fallecido por ELA. El estudio genético de nuestra paciente reveló una mutación de significado incierto en el gen KIF5A, del cual se han descrito múltiples mutaciones causantes de ELA y de otras enfermedades neurológicas. Esta mutación se descubrió también en un análisis genético *post mortem* de su padre. No se hallaron otras variantes genéticas consideradas de potencial valor patogénico en el estudio realizado.

**Conclusión:** Consideramos muy probable que la mutación identificada, nunca reconocida previamente, sea causante de ELA familiar. Es necesario confirmarlo mediante el estudio genético de otros pacientes, especialmente con agregación familiar.

#### 19595. REVISIÓN RETROSPECTIVA DE LOS DIAGNÓSTICOS DE NEUROPATÍA MOTORA MULTIFOCAL (NMM) EN UN CENTRO TERCIARIO

Amarante Cuadrado, C.; Santos Martín, C.; González Arbizu, M.; Alcalá Torres, J.; Gonzalo Martínez, J.; Esteban Pérez, J.; Guerrero Molina, M.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.*

**Objetivos:** La NMM es una entidad inmunomediada de carácter infrecuente, probablemente infradiagnosticada. Describimos una serie de pacientes en seguimiento en nuestro centro.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de pacientes con diagnóstico clínico de NMM en seguimiento en nuestro centro desde 2010.

**Resultados:** Se analizaron 17 pacientes, el 72,2% varones. La mediana de edad al inicio fue de 44 años (rango 26-67). La distribución más frecuente de la debilidad al debut (13/17) fue en miembro superior distal. Los anticuerpos antigangliósidos resultaron positivos en el 68,8%. El 76,5% presentaron bloqueos definitivos o probables en los estudios de conducción nerviosa (ECN). En total 8/17 presentaron tanto anticuerpos como ECN característicos, 5 solo ECN típico, 2 solo anticuerpos y en 2 ambos estudios fueron negativos. Se realizó RM de plexo braquial con y sin contraste en 7/16 pacientes, resultando patológica en 2. Recibieron tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) 16/17 pacientes, objetivándose una respuesta en todos ellos. De estos, 9 mantienen tratamiento periódico con IgIV con frecuencia variable (cada 2 a 10 semanas). De los 7 restantes, en uno se suspendieron IgIV por estabilidad clínica; otro falleció por causa oncológica y el resto perdieron seguimiento. En 4 pacientes se probaron otros tratamientos coadyuvantes (rituximab el más frecuente), sin respuesta.

**Conclusión:** La NMM es una entidad inmunomediada que responde al tratamiento con IgIV, si bien existe variabilidad en cuanto a la frecuencia de administración necesaria. Debe plantearse el diagnóstico en el contexto clínico adecuado y realizarse una prueba terapéutica con IgIV aún en ausencia de positividad de anticuerpos típicos o bloqueos en el ECN.

#### 19438. PARAMIOTONÍA CONGÉNITA: DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA CON UNA ENFERMEDAD POCO PREVALENTE

Sánchez-Guijo Benavente, Á.; Rodríguez Jiménez, L.; Rodríguez García, D.; Reyes Garrido, V.; Maestre Martínez, A.; García Martín, G.

*Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.*

**Objetivos:** La paramiotonía congénita es una miopatía genética provocada por una mutación en el gen del canal de sodio *SNC4A*. El patrón de herencia es autosómico dominante. Buscamos revisar las características habituales de esta enfermedad en base a casos clínicos de una misma familia.

**Material y métodos:** Se revisó la historia de una familia con múltiples miembros en seguimiento por la unidad de enfermedades neuromusculares con sospecha clínica de paramiotonía congénita. Se analizó el fenotipo, edad de inicio, evolución y necesidad de tratamiento de cada uno de ellos.

**Resultados:** Se recogió el árbol genealógico de la familia mencionada. Había cinco casos diferentes en seguimiento en nuestras consultas dentro de dicha familia, pertenecientes a dos generaciones distintas. Todos ellos contaban con confirmación genética. Los cinco casos habían debutado en la infancia y habían presentado una evolución similar. Se inició terapia farmacológica en los cinco casos, uno de ellos ya había resultado refractario a diversos tratamientos.

**Conclusión:** La paramiotonía congénita es una enfermedad de baja prevalencia. La historia familiar que exponemos nos ofrece la oportunidad de repasar los rasgos propios de esta entidad poco frecuente mediante varios casos clínicos.

## 19896. MONONEURITIS MÚLTIPLE COMO CLAVE EN EL DIAGNÓSTICO DE UNA VASCULITIS SISTÉMICA

Ortega Hiraldo, C.; Máñez Sierra, M.; Vicente Domínguez, M.; Gómez González, A.; Carbonell Corvillo, P.

*Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.*

**Objetivos:** Las vasculitis ANCA+ afectan a nivel pulmonar y renal. La alteración neurológica puede ser uno de los hallazgos clave para su diagnóstico, permitiendo establecer un tratamiento precoz y mejorar el pronóstico. Se presenta el caso de debut de una mononeuritis múltiple, que permitió diagnosticar y tratar tempranamente una granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA) con afectación multiorgánica.

**Material y métodos:** Caso clínico.

**Resultados:** Mujer, 59 años, asma y rinitis en estudio de meses de evolución, consulta por acorchamiento en manos y debilidad en mano derecha y pierna izquierda de inicio insidioso. Días antes presentó diplopía brusca, autolimitada. La exploración mostró debilidad flácida para flexoextensión del codo y muñeca derecha, y disminución de reflejos osteomusculares con respecto a miembro contralateral. En miembro inferior izquierdo, destacaba debilidad a la flexión dorsal con abolición de reflejo aquileo, siendo el resto de ROT y balance muscular normal. A nivel sensitivo, mostraba hipoestesia de antebrazo derecho y de dorso de pie izquierdo. El estudio neurofisiológico reveló una disminución de amplitud en nervio mediano derecho motor y sensitivo, así como en nervio sural y peroneo izquierdos compatible con una mononeuritis múltiple. Junto con la eosinofilia (40%) y la afectación pulmonar, la paciente cumplía criterios clínicos de GEPA. También presentaba Ac pANCA positivos a título alto. Se trató con corticoterapia y rituximab, respondiendo favorablemente.

**Conclusión:** La mononeuritis múltiple aparece hasta en el 75% de los pacientes con GEPA, incluyéndose entre sus criterios diagnósticos. Por ello ante el debut de este diagnóstico sindrómico, debe descartarse esta patología, dado que el tratamiento precoz es prioritario.

## Enfermedades neuromusculares P5

### 19102. ESTUDIO FASE 3B ABIERTO PARA EVALUAR LA EFICACIA CLÍNICA DE DIFERENTES PAUTAS POSOLÓGICAS DE EFGARTIGIMOD PARA UNA MAYOR INDIVIDUALIZACIÓN DEL TRATAMIENTO EN PACIENTES CON MIASTENIA GRAVE GENERALIZADA

Ortegón Aguilar, E.<sup>1</sup>; García Sobrino, T.<sup>2</sup>; Sahagian, G.<sup>3</sup>; Hussain, Y.<sup>4</sup>; Feinberg, M.<sup>5</sup>; Habib, A.<sup>6</sup>; Skripuletz, T.<sup>7</sup>; Ruck, T.<sup>8</sup>; Brauer, E.<sup>9</sup>; Gelin, D.<sup>9</sup>; Liu, L.<sup>9</sup>; Hristova, D.<sup>9</sup>; Mantegazza, R.<sup>10</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. The Neurology Center of Southern California; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Austin Neuromuscular Center; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. South Florida Neurology Associates; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. University of California; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Hannover Medical School; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Heinrich-Heine University; <sup>9</sup>Servicio de Neurociencias. Argenx; <sup>10</sup>Servicio de Neurociencias. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta.

**Objetivos:** Efgartigimod es un fragmento Fc derivado de la IgG1 humana que reduce los niveles de autoanticuerpos IgG mediante el bloqueo del receptor neonatal para el Fc. El estudio fase 3 ADAPT demostró la eficacia y seguridad de efgartigimod. El estudio fase 3b ADAPT NXT evaluará regímenes adicionales de dosificación. El objetivo es evaluar la eficacia, seguridad y tolerabilidad de efgartigimod 10 mg/kg IV administrado de manera continuada o cíclica para alcanzar una mayor individualización de la dosificación.

**Material y métodos:** Podrán incluirse pacientes adultos con MGg que presenten autoanticuerpos antireceptor de la acetilcolina, con una puntuación en la escala MG-ADL  $\geq 5$  ( $> 50\%$  de la puntuación debida a síntomas no-oculares) y con opción a recibir dosis estables de tratamientos orales concomitantes (N estimada = 72). Los pacientes se aleatorizarán 3:1 a recibir efgartigimod cada 2 semanas o bien en ciclos fijos intermitentes de 4 semanas. Tras el periodo inicial de 21 semanas, todos los pacientes podrán recibir efgartigimod cada 2 semanas, con opción a recibirlo cada 3, según eficacia clínica.

**Resultados:** La variable principal es el cambio medio en la escala MG-ADL promediado durante el periodo de estudio de 21 semanas. Se evaluarán también seguridad, tolerabilidad, variables adicionales de eficacia clínica (incluyendo satisfacción del paciente), y efectos farmacocinéticos/farmacodinámicos.

**Conclusión:** El estudio ADAPT NXT proporcionará información importante acerca de regímenes de dosificación alternativos para una mayor individualización del tratamiento en función de las necesidades de los pacientes. Fecha estimada de finalización del estudio: 2025.

### 19431. SEGURIDAD, TOLERABILIDAD Y EFICACIA A LARGO PLAZO DE EFGARTIGIMOD PH20 SUBCUTÁNEO (SC) EN PACIENTES CON MIASTENIA GRAVE GENERALIZADA (MGg): RESULTADOS INTERMEDIOS DEL ESTUDIO ADAPT-SC+

Cortes Vicente, E.<sup>1</sup>; Howard, Jr, J.<sup>2</sup>; Li, G.<sup>3</sup>; Vu, T.<sup>4</sup>; Korobko, D.<sup>5</sup>; Smilowski, M.<sup>6</sup>; Banaszkiwicz, K.<sup>7</sup>; Liu, L.<sup>8</sup>; Steeland, S.<sup>8</sup>; Noukens, J.<sup>9</sup>; Van Hoorick, B.<sup>8</sup>; Podhorna, J.<sup>8</sup>; Li, Y.<sup>10</sup>; Utsugisawa, K.<sup>11</sup>; Sacca, F.<sup>12</sup>; Wiendl, H.<sup>13</sup>; L. de Bleeker, J.<sup>14</sup>; Montegazza, R.<sup>15</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. The University of North Carolina at Chapel Hill; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Medsol Clinical Research Center; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. University of South Florida Morsani College of Medicine; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. State Novosibirsk Regional Clinical Hospital; <sup>6</sup>Department of Hematology and Bone Marrow Transplantation. Medical University of Silesia; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II; <sup>8</sup>Argenx; <sup>9</sup>Curare Consulting BV; <sup>10</sup>Servicio de Neurología. Cleveland Clinic; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Hanamaki General Hospital; <sup>12</sup>NRSO Department. Federico II University of Naples; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. University of Münster; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Ghent University Hospital; <sup>15</sup>Department of Neuroimmunology and Neuromuscular Diseases. Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta.

**Objetivos:** Evaluar la seguridad, tolerabilidad y eficacia a largo plazo de efgartigimod PH20 s.c. (coformulado con hialuronidasa humana recombinante PH20) en pacientes con MGg.

**Material y métodos:** Los pacientes que finalizaron ADAPT-SC o incluidos en ADAPT+ fueron aptos para el estudio de extensión abierto ADAPT-SC+. Se administraron 1.000 mg de efgartigimod PH20 s.c. en ciclos de 1 inyección semanal durante 4 semanas. Los ciclos siguientes se iniciaron  $\geq 28$  días tras la dosis anterior, según evaluación clínica. La eficacia se evaluó mediante la escala MG-ADL.

**Resultados:** En marzo de 2022, 164 participantes habían recibido  $\geq 1$  dosis de efgartigimod PH20 s.c. Recibieron ~3 ciclos con una duración media del estudio de 170 (DE: 59) días (observación: 72 años-paciente). Los acontecimientos adversos fueron predominantemente leves/moderados; los más frecuentes fueron eritema en la zona de inyección (25,6%), cefalea (15,2%) y COVID-19 (11,6%). Todas las reacciones en la zona de inyección fueron leves/moderadas, no requirieron interrumpir el tratamiento, se produjeron en las 24 horas siguientes, se resolvieron espontáneamente y su incidencia disminuyó con los ciclos siguientes. Se notificaron dos muertes: por cáncer renal metastásico y por COVID-19; según el investigador, ninguna estaba relacionada con efgartigimod. Puntuación total MG-ADL (mejora media [EE] desde el inicio hasta la semana 4: -4,0 [0,25]) con mejoras uniformes y consistentes en los ciclos posteriores.

**Conclusión:** Según los resultados, la administración de ciclos múltiples de efgartigimod PH20 s.c. se toleró bien, sin detectarse nuevas alertas