

## 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>; Gelinas, 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

de seguridad. El perfil de seguridad/eficacia fue coherente con el de efgartigimod i.v.

### 18912. MIASTENIA GRAVIS Y NEUROMIELITIS ÓPTICA, DOS CARAS DE LA PATOLOGÍA NEUROLÓGICA AUTOINMUNE RELACIONADA CON LA VÍA DEL COMPLEMENTO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Martínez Martín, Á.; García García, J.; Gracia Gil, J.; Díaz-Maroto Cicuénz, I.; González Villar, E.; Martínez Fernández, I.; Restrepo Carvajal, L.; Cuenca Juan, F.; Ocaña Mora, B.; Sánchez Morales, L.; Segura Martín, T.

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**Objetivos:** La *miastenia gravis* (MG) y los trastornos del espectro de la neuromielitis óptica (TENMO) son enfermedades autoinmunes que pueden coexistir, compartiendo una fisiopatología común basada en anticuerpos IgG1 capaces de activar la vía del complemento. Se presenta un caso de MG precedido por un episodio de TENMO.

**Material y métodos:** Paciente de 18 años con antecedentes de TENMO y MG.

**Resultados:** Mujer de 18 años con antecedente de tiroiditis autoinmune que con 13 años presentó un cuadro de vómitos incoercibles de etiología no filiada. Dos meses después ingresa en UCI por un síndrome miasteniforme grave precisando intubación, tratamiento con inmunoglobulinas, prednisona y neostigmina i.v. Se completó estudio con determinación de anticuerpos anti-AChR (positivos), electromiograma (afectación de la transmisión neuromuscular postsináptica) y RM torácica (restos tímicos), estableciéndose el diagnóstico de MG juvenil. De forma retrospectiva, dado el síndrome de área postrema previo, se completó estudio con RM cerebral y medular (normales) y determinación de anticuerpos anti-AQP4 (positivos), completándose el diagnóstico de TENMO asociado a MG. Se inició tratamiento con azatioprina y reducción de la corticoterapia, realizándose timentomía a los 6 meses (hiperplasia tímica). 4 años después la paciente se encuentra en remisión farmacológica.

**Conclusión:** Aunque infrecuente, la MG y los TENMO pueden coexistir, recomendándose vigilar en los pacientes diagnosticados de una de ellas la aparición de síntomas que puedan sugerir el desarrollo de la otra enfermedad. En la mayoría de los casos la MG es la manifestación inicial, aunque no siempre es así, como en el caso que se presenta.

### 18839. ANÁLISIS DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA MIASTENIA GRAVIS EN UNA COHORTE DE 48 PACIENTES CON TIMOMA

Vesperinas Castro, A.<sup>1</sup>; Martínez, E.<sup>2</sup>; Trujillo, J.<sup>2</sup>; Carbayo Viejo, Á.<sup>1</sup>; Caballero Ávila, M.<sup>1</sup>; Querol Gutiérrez, L.<sup>1</sup>; Turón Sans, J.<sup>1</sup>; Rojas García, R.<sup>1</sup>; Gallardo Vigo, E.<sup>1</sup>; Cortés Vicente, E.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Cirugía Torácica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Objetivos:** Un 30% de pacientes con timoma se asocian a *miastenia gravis* (MG), aunque el porcentaje con anticuerpos antirreceptor acetilcolina es aún mayor, constituyendo un grupo de riesgo para desarrollo tardío de síntomas.

**Material y métodos:** Se incluyeron todos los pacientes intervenidos de timoma en nuestro centro entre los años 2010 y 2021, recogiendo retrospectivamente variables clínicas, analíticas y anatomopatológicas.

**Resultados:** De 48 pacientes con timoma, la MG motivó el diagnóstico en 27. Estos pacientes (44% varones, 50 ± 14 años) presentaron formas más graves de MG (81,5% MG generalizada; 88,8% necesidad de inmunosupresión, 3 casos de crisis miasténica). En los 21 casos con diagnóstico tumoral incidental (46% varones, 67 ± 13 años), se realizó anamnesis y exploración por neurología, así como determinación de

autoanticuerpos, que resultaron positivos en 13. De estos, 3 reportaron astenia, 2 síntomas oculares, 1 debutó como MG generalizada y 7 estaban asintomáticos, aunque en 2 se detectaron signos de fatigabilidad en la exploración. Solo dos pacientes presentaron un empeoramiento clínico en su evolución, precedido de una elevación del título de anticuerpos. Se realizaron análisis comparativos entre el grupo de pacientes con incidentaloma vs. diagnóstico inicial de MG. En este último grupo, tenían menor edad y menor asociación con otros síndromes paraneoplásicos ( $p < 0,05$ ), pero no se hallaron diferencias estadísticamente significativas en cuanto a la histología del tumor, porcentaje de recidivas ni el título de autoanticuerpos.

**Conclusión:** Una evaluación sistemática y detección de autoanticuerpos en pacientes con timoma puede ayudar a identificar un subgrupo de pacientes con presentaciones más larvadas y riesgo de empeoramiento.

### 19918. FENOTIPO Y EXOMA DIRIGIDO EN PACIENTES CON ENFERMEDADES DE MOTONEURONA

Lombardo del Toro, P.<sup>1</sup>; Marco Cazcarra, C.<sup>1</sup>; Morales de la Prida, M.<sup>1</sup>; Padro Miquel, A.<sup>2</sup>; Aguilera Román, C.<sup>2</sup>; Alia Ramos, P.<sup>2</sup>; Povedano Panades, M.<sup>3</sup>; Domínguez Rubio, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Unidad de Genética Molecular. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>3</sup>Unidad de ELA. Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

**Objetivos:** Describir los resultados del exoma dirigido y características clínicas de pacientes con enfermedad de motoneurona.

**Material y métodos:** Se seleccionó pacientes con inicio precoz, antecedentes familiares, fenotipo atípico y estudio normal de genes: c9orf72, SOD1 y ATXN2. Se incluyeron 50 pacientes entre junio de 2020 y diciembre de 2022. Se estudió las regiones codificantes de los genes: ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PPN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB y VCP mediante la generación de librerías xGen Exome Panel v1.0 (IDT), secuenciación en NextSeq 500 (Illumina) y análisis bioinformático Datagenomics (Genycell).

**Resultados:** 27 (52,9%) pacientes eran hombres, la edad media de inicio de enfermedad fue 47,5 años [13-80]. Los fenotipos fueron: 25 (50%) ELA espinal, 8 (14%) ELA bulbar, 5 (10%) *flail arm*, 4 (8%) atrofia muscular progresiva, 3 (6%) *flail leg*, 2 (4%) esclerosis lateral primaria, 1 (2%) ELA respiratoria, 3 pacientes (6%) otros fenotipos. En 20 pacientes (40%) se identificó una variante de interés. Todas las variantes fueron en heterocigosis y de significado clínico incierto, 7 variantes no están descritas en las bases de datos poblacionales ni en la literatura científica. 12 variantes fueron *missense*, 4 *nonsense* y 3 potenciales alteraciones del *splicing*. 8 (16%) se consideraron de especial interés; 2 en VCP, 2 en SETX, 2 en TARDBP, 1 en ERBB4 y 1 en NEFH.

**Conclusión:** Se requieren más estudios para conocer y validar los genes implicados y las mutaciones asociadas a la ELA en nuestra población.

### 18872. CONTROVERSIAS EN UN SÍNDROME MIASTENIFORME ASOCIADO A ANTICUERPOS CONTRA SOX1

Nevado Cáceres, Á.; Fadrique Rojo, C.; Gangas Barranquero, L.; Polanco Fernández, M.; Loza Palacios, R.; Valero Barrero, A.; Madera Fernández, J.; Sedano Tous, M.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.*

**Objetivos:** El síndrome de Eaton-Lambert (SEL) es una patología pre-sináptica de la unión neuromuscular mediada por anticuerpos contra canales de calcio voltaje-dependientes (anti-CCDV). La facilitación postejercicio demostrada mediante estimulación repetitiva es un criterio diagnóstico. Su etiología es paraneoplásica en el 60% de los casos, habitualmente asociado a cáncer de pulmón de célula pequeña (CPCP).

Se ha descrito positividad de anticuerpos contra SOX1 en pacientes con SEL y anti-CCDV, siendo excepcional en pacientes con SEL y anti-CCDV negativos. Presentamos un caso de síndrome miasteniforme con positividad para anti-SOX1 y discordancia clínico-neurofisiológica.

**Material y métodos:** Varón de 58 años diagnosticado de CPCP que presenta un cuadro de 8 meses evolución de xerostomía, debilidad de cinturas y alteración de la marcha. A la exploración destacaba una paraparesia proximal simétrica, arreflexia y marcha anserina, sin oftalmoparesias, clínica bulbar, fatigabilidad ni mialgias.

**Resultados:** El estudio neurofisiológico (ENF) mostró un patrón miopático difuso leve y afectación postsináptica de la unión neuromuscular con facilitación postejercicio < 20%. La CK era normal, los anti-SOX1 positivos y los anti-AChR negativos. El PET-FDG y RMN no mostraron afectación muscular. Ante la alta sospecha clínica de un síndrome miasteniforme (sin confirmación neurofisiológica) se inició tratamiento con piridostigmina, inmunoglobulinas durante 5 días y quimioterapia, con buena evolución.

**Conclusión:** El SEL es una patología infrecuente cuya sintomatología permite habitualmente distinguirlo de la *miastenia gravis*. Dado su etiología paraneoplásica, debe sospecharse en casos de CPCP y afectación de cinturas sin sintomatología óculo-bulbar, aunque el ENF no sea concluyente. La presencia de anticuerpos anti-SOX1 apoyarían dicho diagnóstico.

#### 19434. DESARROLLO DE UNA APLICACIÓN MÓVIL PARA EL SEGUIMIENTO DE LOS SÍNTOMAS DE LA MIASTENIA GRAVIS

Cortes Vicente, E.<sup>1</sup>; Da Rocha Souto, B.<sup>2</sup>; Lebleu, J.<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup>Argenx; <sup>3</sup>MoveUP.

**Objetivos:** La *miastenia gravis* (MG) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por debilidad muscular que presenta síntomas fluctuantes en el tiempo. Se ha diseñado y desarrollado una aplicación móvil para ayudar a los pacientes a realizar un seguimiento de síntomas entre visitas médicas y poder compartir los resultados con su neurólogo.

**Material y métodos:** En el diseño y desarrollo de la aplicación se han tenido en cuenta consideraciones de pacientes y profesionales sanitarios para asegurar que la aplicación satisface sus necesidades. Está en marcha un estudio piloto de 3 meses para evaluar y validar la aplicación rigurosamente. La encuesta final del estudio incluye aspectos cualitativos y cuantitativos para determinar la utilidad de la aplicación desde el punto de vista de pacientes y profesionales sanitarios.

**Resultados:** La escala MG-ADL (del inglés, *Myasthenia Gravis Activities of Daily Living*) se identificó y seleccionó como el instrumento más relevante para su uso en la aplicación. La aplicación se ha diseñado y desarrollado con éxito y los resultados del estudio piloto, en marcha, se presentarán en el congreso.

**Conclusión:** La aplicación de seguimiento de síntomas de la MG es una herramienta eficaz para los pacientes que les permite hacer seguimiento de sus síntomas y poder compartirlos con su neurólogo. La aplicación incluye funciones adicionales, como recordatorios de medicación o recursos educacionales, que podrían ayudar a los pacientes a cumplir con su tratamiento y a entender mejor su enfermedad. Esta aplicación debería considerarse como una nueva herramienta que aporta un valor añadido en el manejo de la MG.

#### 18954. EXPERIENCIA A LARGO PLAZO EN EL TRATAMIENTO DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) CON NUSINERSÉN EN LA REGIÓN DE MURCIA

García Egea, G.; Herrero Bastida, P.; Ibáñez Gabarrón, L.; Arnaldo Illán, P.; Valero López, Á.; Sánchez García, C.; Cánovas Iniesta, M.; Fuentes Rumi, M.; García Molina, E.; Lozano Caballero, M.; Pérez

Navarro, V.; Martínez García, F.; Llorente Iniesta, E.; Moreno Escribano, A.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.*

**Objetivos:** La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva que cursa con la degeneración de motoneuronas del asta anterior medular, ocasionando debilidad y atrofia muscular progresiva con un amplio espectro de gravedad. El medicamento nusinersén es el primer tratamiento modificador de enfermedad aprobado para la AME. El objetivo del estudio es aportar nuestra experiencia sobre la seguridad y eficacia de nusinersén en pacientes con AME tratados en la Región de Murcia (RM).

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes con AME tratados actualmente con nusinersén en la RM, aquellos con datos clínicos disponibles al inicio (Db) y 1 año después (D1y). Las funciones motoras se evaluaron con Hammersmith Functional Rating Scale Expanded y Revised Upper Limb Module scale (HFMSE y RULM, aplicadas a AME2-3) o Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-INTEND, aplicada a AME1).

**Resultados:** Estudiamos 16 pacientes con diagnóstico de AME genéticamente confirmados (niños y adultos, edad media 23,9 años [2-55]) tratados con nusinersén en nuestra región. La edad media de inicio de los síntomas fue de 20,6 meses. El 83,3% de los AME3 continúan caminando. La edad media a la primera administración de nusinersén fue de 20,9 años. El 20% de los AME1 y el 100% de los AME2 y AME3 presentaron mejoría en las escalas tras iniciar nusinersén (1 AME1 suspendió el tratamiento). En los pacientes con AME2 y AME3 observamos un aumento significativo del HFMSE de Db a D1y (cambio medio + 2,7, p < 0,008).

**Conclusión:** Nuestros datos pretenden aportar más pruebas sobre la seguridad y eficacia del tratamiento con nusinersén en el tratamiento a largo plazo de pacientes con AME.

#### 19095. VERY LATE-ONSET MIASTENIA GRAVIS (VLOMG): CARACTERIZACIÓN DE ESTE GRUPO EN UNA COHORTE DE CASOS DIAGNOSTICADOS DE MG EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Romero Lorenzo, R.<sup>1</sup>; Camacho Nieto, A.<sup>1</sup>; Goncalves Faria, V.<sup>1</sup>; Sánchez del Valle, O.<sup>1</sup>; Galiana Ivars, A.<sup>1</sup>; Vargas Fernández, C.<sup>1</sup>; Sánchez Cano, N.<sup>1</sup>; Gallardo Corral, E.<sup>1</sup>; Colilla Cantalejo, L.<sup>1</sup>; Colás Rubio, J.<sup>1</sup>; Corral Pérez, F.<sup>2</sup>; Luengo Solano, S.<sup>2</sup>; Di Leone, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora del Prado; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Nuestra Señora del Prado.

**Objetivos:** Dependiendo de la edad del debut, la MG se puede dividir en 3 grupos: *early-onset* (EOMG), *late-onset* (LOMG) y *very late-onset miastenia gravis* (VLOMG). En nuestra población de pacientes diagnosticados de MG, analizamos la proporción en cada grupo, así como las características demográficas, clínicas, serológicas y respuesta terapéutica que caracterizan al grupo VLOMG, comparándolo con la literatura.

**Material y métodos:** Seleccionamos una cohorte de casos de MG diagnosticados entre enero 2019 y abril 2023 en nuestro hospital (n = 12) y hacemos un análisis retrospectivo de los datos, dividiéndolos en 3 grupos en función de la edad de debut: EOMG, LOMG y VLOMG.

**Resultados:** 8,3% fue EOMG (n = 1) y el 91,7% VLOMG (n = 11). La edad media de VLOMG fue de 72,6 años, y hubo predominio masculino 81,8% (n = 9). En VLOMG la mayoría presentaron clínica ocular como debut (72,7%; n = 8), generalizando posteriormente en 3 de ellos. El 100% de VLOMG presentaron Ac antiACh positivos y ausencia de timoma. El 36,4% (n = 4) de VLOMG han presentado durante su seguimiento una MGFA máxima de I. Dos pacientes (18,2%) requirieron ingreso en UCI con IOT (MGFA V).

**Conclusión:** Los datos clínicos, serológicos y evolutivos del grupo VLOMG coinciden con la literatura publicada, si bien obtenemos una elevada y llamativa proporción de pacientes en dicho grupo. La difícil-

tad del diagnóstico de MG en población geriátrica está ligada a la multiplicidad de diagnósticos diferenciales. Nuestros hallazgos podrían justificarse por el aumento de la esperanza de vida y un mejor diagnóstico, aunque no podemos excluir un aumento real de la incidencia en ancianos.

#### 19445. NO ES MIASTENIA TODO LO QUE PARECE

Yugueros Baena, B.; Puig Marqués, I.; Arbex Bassols, A.; Menéndez Albarracín, Á.; Rabaneda Lombarte, N.; Martínez Piñeiro, A.; Lucente, G.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.*

**Objetivos:** La alteración de la transmisión neuromuscular en pacientes con polirradiculopatías inflamatorias es escasamente conocida y poco estudiada. Los anticuerpos antigangliósidos pueden ejercer su acción patogénica a diferentes niveles de la unión neuromuscular según se ha descrito en modelos animales. El objetivo es describir la afectación de la unión neuromuscular en un paciente diagnosticado inicialmente de *miastenia gravis* cuyo diagnóstico final fue de síndrome de Miller-Fisher y revisar la literatura.

**Material y métodos:** Descripción de un paciente con síndrome de Miller-Fisher y afectación pre y postsináptica de la unión neuromuscular y revisión de literatura.

**Resultados:** Varón, 34 años, que consulta por afectación compleja de la oculomotricidad y debilidad proximal de menos de 24 horas de evolución que empeora con maniobras de fatigabilidad. Durante el ingreso se inicia piridostigmina e IgIV con escasa mejoría. Evolutivamente aparece arreflexia bicipital y aquilea. El electromiograma mostró neurografías sensitivas y motoras y ondas F sin alteraciones, estimulación repetitiva en trapecio y ADM con decremento 15% y 10,5% a 3 Hz, 30% y 16% a 10 Hz, respectivamente. Analíticamente destacaron anticuerpos antigangliósidos (IgG anti-GM1, IgM anti-GM1 e IgM anti-GD1) positivos; anti-AChR y anti-Musk negativos; estudio de líquido cefalorraquídeo sin disociación albuminocitológica. TC craneal y torácico sin hallazgos. Tras el alta hospitalaria presenta mejoría clínica progresiva, quedando asintomático sin medicación. Nuevo EMG tras 3 meses, sin hallazgos patológicos.

**Conclusión:** Las polineuropatías agudas pueden acompañarse de un patrón miasteniforme en el electromiograma debido a la acción patogénica de los anticuerpos antigangliósidos a nivel postsináptico en la unión neuromuscular.

#### 19125. SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO MIOCARDITIS, MIOSITIS, MIASTENIA GRAVIS SECUNDARIO AL TRATAMIENTO CON INHIBIDORES DE PUNTO DE CONTROL INMUNITARIO. SERIE DE TRES CASOS

Domine Giaccaglia, M.; Blanco Sanromán, N.; Cortés Vicente, E.; Martín Aguilar, L.; Coronel Coronel, M.; Sainz Torres, R.; Mederer Fernández, T.; Borrell Pichot, M.; Olivé Plana, M.

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

**Objetivos:** Los inhibidores de punto de control inmunitario (IPCI) han revolucionado el tratamiento de los tumores con mal pronóstico. Pese a su gran efectividad, se relacionan con un amplio espectro de efectos adversos, que incluyen el síndrome de solapamiento miocarditis, miositis, *miastenia gravis* (síndrome IM30S).

**Material y métodos:** Presentamos tres pacientes en tratamiento con IPCI (pembrolizumab y nivolumab). El primer paciente consultó por diplopía binocular y ptosis. El segundo, por debilidad muscular, diplopía, dolor torácico y síncope de repetición. La tercera se encontraba asintomática, pero fue derivada por elevación de CKs.

**Resultados:** En los tres casos se detectaron elevación de CK > 1.000 UI/L y troponinas > 200 ng/L. Se realizó RM muscular de cuerpo entero que resultó normal. El EMG mostró actividad espontánea

en reposo y patrones miopáticos sugestivos de miopatía de origen inflamatorio. La prueba de estimulación repetitiva fue normal. Los anti-RACH fueron positivos solo en uno de los pacientes. La biopsia muscular mostró una miopatía inflamatoria. Dos pacientes recibieron corticoterapia, inmunoglobulinas endovenosas y piridostigmina. El segundo paciente precisó, además, de implante de marcapasos por bloqueo auriculoventricular completo y, finalmente, fue *exitus* por insuficiencia respiratoria. La tercera paciente solo precisó de tratamiento con corticoterapia.

**Conclusión:** Se ha observado un incremento de la incidencia del síndrome IM30S en pacientes tratados con IPCI, asociado a una alta mortalidad. La presencia de alguno de los síndromes debe alertar de la posible coexistencia del resto. El diagnóstico temprano es esencial para el manejo y la prevención de complicaciones potencialmente mortales.

#### 19289. MIELITIS COMO DEBUT DE SARCOIDOSIS SISTÉMICA

García Alonso, I.; Capdevila Lalmolda, J.; Bautista Lacambra, M.; Estévez Téllez, E.; Pérez Conesa, M.; Alarcia Alejos, R.

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet.*

**Objetivos:** Se aporta un caso de sarcoidosis de presentación atípica: neurológica medular, con afectación sistémica clínicamente silente en el momento de debut.

**Material y métodos:** Varón de 30 años, sin AP, AF o epidemiológicos de interés. Acude a urgencias en junio de 2022 con cuadro de 3 semanas de evolución de parestesias en MMII, dolor lumbar y debilidad crural de dos días de evolución. A la exploración destaca nivel sensitivo desde D6-D7, paraparesia asimétrica de predominio derecho, RCP extensor bilateral y marcha autónoma con debilidad en MID.

**Resultados:** Estudio de LCR: proteínas 0,82 g/L, 46 leucocitos/mm<sup>3</sup> (91,3% linfocitos); índice IgG (LCR/suero) / albúmina (LCR/suero) 0,91; citometría de flujo con celularidad aumentada; bandas oligoclonales, Ac anti-IgGMO, anti-MOG, estudio microbiológico y autoinmunidad negativos en LCR y suero. Rx tórax normal. RMN: lesión intramedular extensa de premonio C5-C6 y D8-D9, marcado edema caudal y craneal (sugestivo de neurosarcoidosis vs. TBC). Se solicita TC-tórax: adenopatías hiliomediastínicas bilaterales, centro hipodensio-necrótico y dos pequeñas opacidades inflamatorias en LSI. Se realiza aspirado bronquial (PMN, no BAAR) y BAG de adenopatía axilar (linfadenitis granulomatosa no necrotizante compatible con sarcoidosis). Se solicita gamma Scan (sarcoidosis activa con afectación: pulmonar izquierda, ganglionar hiliomediastínica, axilar derecha, cervical retromandibular y retroperitoneal IAC y paraaórtica, medular focal a la altura de C5 y D8-D9).

**Conclusión:** Se realiza diagnóstico de sarcoidosis sistémica iniciándose tratamiento con metilprednisolona 250 mg 5 bolus y metotrexato subcutáneo 15 mg/sem. Posteriormente pauta descendente corticoidea (hasta prednisona 2,5 mg/d) y metotrexato sc 20 mg/sem. Se aplaza tratamiento con tocilizumab. Actualmente el paciente se encuentra neurológicamente estable con fallo en marcha a expensas MID y disfunción eréctil.

## Enfermedades neuromusculares P6

#### 19393. EXPLORANDO LOS POSIBLES MECANISMOS PROTECTORES DE LA LEPTINA EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Fernández Beltrán, L.<sup>1</sup>; Godoy Corchuelo, J.<sup>1</sup>; Corrochano Sánchez, S.<sup>1</sup>; Matías-Guiu Guía, J.<sup>2</sup>; Ali, Z.<sup>1</sup>; García Toledo, I.<sup>1</sup>; Jiménez Coca, I.<sup>1</sup>; Jiménez Rodríguez, J.<sup>1</sup>; López Carbonero, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.