

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 IM3OS).

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 IM3OS 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/mm³ (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.¹; Godoy Corchuelo, J.¹; Corrochano Sánchez, S.¹; Matías-Guiu Guía, J.²; Ali, Z.¹; García Toledo, I.¹; Jiménez Coca, I.¹; Jiménez Rodríguez, J.¹; López Carbonero, J.¹

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

Objetivos: Entre los numerosos cambios metabólicos descritos en los pacientes de ELA están las alteraciones en los niveles de la hormona leptina. Un estudio previo en un modelo murino de ELA mostró que una reducción genética de los niveles de leptina mejoraba la supervivencia y la actividad locomotora. Este trabajo trata de identificar mediante qué mecanismos moleculares ejerce su efecto protector la leptina en el modelo murino de ELA (SOD1G93A).

Material y métodos: Para ello se ha realizado un estudio del transcrito (RNA-seq study) del tejido adiposo y de la médula espinal de ratones modelo de ELA (SOD1G93A) con ratones que además tenían una haploinsuficiencia genética de leptina (SOD1G93A-Lepob/+).

Resultados: Este análisis transcriptómico identificó que en los ratones SOD1G93A tanto en tejido adiposo como en la médula espinal los procesos biológicos más desregulados eran los relacionados con funciones del sistema inmune, en concreto se observó una sobreexpresión de genes relacionados con la activación de linfocitos. Sin embargo, en los ratones que además tenían la insuficiencia en leptina, dicha activación de las células del sistema inmune estaba fuertemente reprimida. Por el contrario, en la médula espinal la deficiencia en leptina apenas cambia el transcriptoma por lo que no se logra revertir los procesos neuroinflamatorios.

Conclusión: En conclusión, estos datos sugieren que los posibles efectos protectores de reducir los niveles de leptina en la patología neuromuscular del ratón SOD1G93A pueden deberse a una modulación del sistema inmune que la leptina ejerce en tejidos no pertenecientes al sistema nervioso central.

19990. ESPECTRO CLÍNICO DE LA ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD): A PROPÓSITO DE DOS CASOS

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

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

Objetivos: La adrenoleucodistrofia es una enfermedad genética ligada al X consistente en un trastorno peroxisomal donde se acumulan ácidos grasos de cadena muy larga en SNC, testículos y corteza suprarrenal. Se presenta el caso de dos pacientes con ALD que muestran diferentes espectros clínicos de la enfermedad.

Material y métodos: Varón de 21 años que a los 4 años comienza con insuficiencia suprarrenal; posteriormente cuadro regresivo motor y cognitivo con hiperactividad, distonía y espasticidad progresivas. Crisis epilépticas controladas con levetiracetam. Su madre de 56 años, portadora, comenzó a los 42 con debilidad de miembros inferiores e inestabilidad, presentando dismetría e hipopalestesia en miembros inferiores y piramidalismo con marcha parética-atáxica con bent spine.

Resultados: La RMN del varón objetivó desmielinización de sustancia blanca frontal bilateral con dilatación de astas frontales de ventrículos laterales y atrofia de cuerpo calloso. La de su madre mostró atrofia cortico-subcortical sin lesiones en sustancia blanca relevantes. En ambos casos el ENG mostró una polineuropatía axonal de predominio motor y niveles elevados de C26:0. Estudio genético del hijo con variante c.796G>A ligada a X en gen ABCD1 en hemicigosis, madre portadora. Tratado con autotrasplante de células con clínica ya instaurada sin mejoría. Posteriormente con aceite de Lorenzo unos años teniendo que suspenderlo por plaquetopenia.

Conclusión: La ALD presenta un espectro clínico variable con cuadros graves regresivos de inicio en infancia con deterioro cognitivo, epilepsia, distonía y piramidalismo y cuadros leves en adultos con mielopatía (adrenomieloneuropatía). Las mujeres portadoras pueden ser sintomáticas. El trasplante de células hematopoyéticas solo es eficaz si se instaura precozmente.

19372. DESCRIPCIÓN DE CASO FAMILIAR DE SÍNDROME DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA ASOCIADA A FIBRAS ROJO-RASGADAS

Gómez Gozávez, B.¹; Cerdán Sánchez, M.¹; García Carmona, J.¹; Fajardo Sanchis, J.¹; Bermejillo Barrera, J.¹; Salazar Hernández, F.¹; Ruiz Perelló, M.¹; Vidal Mena, D.¹; Conesa García, E.¹; Soria Torrecillas, J.²; Fages Caravaca, E.¹; Pérez Vicente, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Objetivos: El síndrome de epilepsia mioclónica asociada a fibras rojo-rasgadas (MERRF) es una enfermedad mitocondrial cuyo espectro clínico más frecuente son las mioclonías, la epilepsia, la ataxia y la miopatía. Presentamos una familia con diagnóstico de MERRF en la que la clínica de presentación del caso índice destaca por no ser la más habitual.

Material y métodos: Revisamos la historia clínica del caso índice y sus familiares en busca de información acerca de la forma de presentación, diagnóstico y evolución de la enfermedad y la comparamos con las formas más habituales de presentación de MERRF según la evidencia existente.

Resultados: Nuestro caso índice es un varón de 68 años con un lipoma cervical que debuta con temblor de miembros superiores simétrico y de predominio postural. Durante el seguimiento, progresa clínicamente asociando un cuadro de ataxia y una polineuropatía crónica sensitivo-motora. Este síndrome clínico, sumado a una historia familiar de temblor y ataxia, plantea la sospecha diagnóstica de MERRF que se confirma genéticamente (mutación m.8344 A>G gen MT-TK de ADN mitocondrial, también hallada en otros familiares a raíz de este caso). Tras más de 10 años de evolución, ha asociado mioclonías aisladas, sin presentar crisis epilépticas hasta la fecha.

Conclusión: Dentro del síndrome de MERRF, existen formas inhabituales de presentación que pueden retrasar su diagnóstico. Está descrita la asociación de mioclonías con ataxia cerebelosa, como en nuestro paciente, sin que existan datos de epilepsia. Se propone que el acrónimo MERRF sea leído como encefalomiopatía mioclónica con fibras rojo-rasgadas, según apoya la literatura.

19322. MIOSITIS POR *TRICHINELLA*: A PROPÓSITO DE UN CASO

Goyena Morata, O.¹; Fernández Soberón, S.¹; Sifre Peña, C.¹; Martínez Arroyo, A.¹; Agirre Beitia, G.¹; González-Pinto González, T.¹; Campos Rodríguez, I.¹; Ruiz Onandi, R.²; Blanco Daroca, M.³; Pinedo Brochado, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Galdakao-Usansolo; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Galdakao-Usansolo.

Objetivos: Presentar un caso de miositis por *Trichinella*.

Material y métodos: Varón de 63 años sin antecedentes, salvo consumo previo de fiambres a base de cerdo y jabalí artesanales, que comienza con dolor testicular, en muslos y ESI, y fiebre ocasional. Es diagnosticado de orqui epididimitis e ITU y recibe tratamiento antibiótico. La fiebre cede, pero sigue las semanas siguientes con dolores musculares muy intensos desencadenados por el movimiento, tanto a nivel proximal como distal en EEII. En la exploración presenta edema periorcular y debilidad leve en psoas y cuádriceps. Presenta importante elevación de RFA, leucocitosis sin eosinofilia y CK normal. EMG: normal. RM muscular: áreas de alteración de señal en T2 parcheadas en muslos, con predominio en cuádriceps, y gastrocnemios. En el estudio no hay evidencia de vasculitis, miositis autoinmune o cuadro neo/paraneoplásico. Tampoco respondió a bolos de corticoides. Se realiza biopsia muscular que muestra una imagen compatible con parasitosis y paralelamente se obtiene una serología IgG débil para *Trichinella*. Se solicita DNA de *Trichinella* en músculo que queda pendiente.

Resultados: Se inicia tratamiento con albendazol con mejoría rápida de la clínica y analítica con normalización de RFA.

Conclusión: Aunque la infección por *Trichinella* no es habitual en nuestro medio, es una causa frecuente de miositis a nivel mundial y por ello debemos tenerla presente en el diagnóstico diferencial. Aquí presentamos el caso de un paciente con miositis por *Trichinella* sin eosinofilia ni elevación de CK que fue diagnosticado gracias a la serología y biopsia muscular y que respondió favorablemente al tratamiento con albendazol quedando asintomático.

20002. HIPERCKEMIA FAMILIAR SECUNDARIA A MUTACIÓN EN GEN ANO5

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.; Pinel Ríos, F.; Vicente Domínguez, M.; Carbonell Corvillo, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Objetivos: La hiperCKemia asintomática es un motivo de consulta frecuente en la unidad de neuromuscular. Las causas de hiperCKemia son muy variadas incluyendo distintas miopatías hereditarias. Entre ellas se encuentra la anoctaminopatía causada por mutaciones en el gen ANO5. Mutaciones recesivas en dicho gen son causantes de un espectro fenotípico amplio que incluye la distrofia de cinturas LGMD2L, la miopatía de Miyoshi tipo 3 y la hiperCKemia aislada o con intolerancia al ejercicio.

Material y métodos: Una familia en la que el padre de 70 años tiene la variante, dos de sus hijas son sanas y la otra de 42 años es portadora heterocigota de la enfermedad (autosómica dominante).

Resultados: Se presenta dos casos de evolución similar, con historia de años de evolución de cifras elevadas de CK detectadas en analíticas rutinarias (en torno a 600 U/l). Ambos referían intolerancia al ejercicio físico y molestias en extremidades tras realizarlo. La exploración era normal. La biopsia muscular de la hija reveló necrosis aislada sin otras alteraciones del patrón inmunohistoquímico. En el estudio de ENG/EMG aparecieron datos de afectación miopática inespecífica y en el estudio genético se confirma que es portadora heterocigota de las variantes patogénicas c.191dup (p.N64Kfs*15) y c.692G>T (p.G231V) en el gen ANO5).

Conclusión: Estamos continuamente descubriendo el espectro de esta patología. Conocer mejor el panel genético y poder realizar un diagnóstico anticipado nos ayudaría en el tratamiento, prevención y consejo genético. Además, sería interesante incluir la secuenciación del panel de genes en el algoritmo de hiperCKemia, sobre todo si tenemos una sospecha de miopatía subyacente.

19100. ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO: DESCRIPCIÓN DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE UNA SERIE DE 12 PACIENTES Y DE LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN LOS 8 SINTOMÁTICOS

Martín Jiménez, P.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Rabasa Pérez, M.²; Hernández Voth, A.³; Hernández Laín, A.⁴; Lucas Gómez, B.¹; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada;

³Servicio de Neumología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: La enfermedad de Pompe (EP) es un trastorno recesivo causado por el déficit de alfa-glucosidasa ácida lisosomal que conduce al acúmulo progresivo de glucógeno en los tejidos. Desde el año 2006 está autorizado tratamiento con terapia enzimática sustitutiva (ERT).

Material y métodos: Descripción de las características y evolución clínica de una serie de 12 pacientes con EP de inicio tardío. Todos los

pacientes tienen déficit enzimático y diagnóstico genético de confirmación (variantes bialélicas en el gen GAA).

Resultados: 4/12 pacientes son asintomáticos, edad media al diagnóstico 43 años (rango 12-68), 3/4 con hiperCKemia. La duración media de seguimiento de estos pacientes es de 7 años (rango 2-10), ninguno ha requerido iniciar tratamiento. De los 8 pacientes sintomáticos, la edad media de inicio de los síntomas fue 31,8 (rango 5-56) y la duración media de la enfermedad 22 años. La FVC media basal fue 88% (rango 49-118%); 5/8 requieren ventilación mecánica no-invasiva, en 4/5 iniciada después de la ERT. Todos mantienen deambulacion autónoma. Media (DE) de 6MWT basal de 557 metros (86). Todos los pacientes sintomáticos están tratados, 7 con alglucosidasa y 1 con cipaglucosidasa + miglustat (duración media del tratamiento 8,25 años). En la última evaluación postratamiento la FVC media fue 79% y el 6MWT 512 metros (80). Todos muestran empeoramiento en alguno de los dos parámetros evaluados, el 75% de los casos en ambos. Ninguno ha tenido efectos secundarios relevantes.

Conclusión: Tras el diagnóstico de EP no todos requieren tratamiento. La ERT actual no consigue detener la evolución de la enfermedad.

18775. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES EN PACIENTES ADULTOS CON SÍNTOMAS MUSCULARES

García Estévez, D.; Juanatey García, A.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Objetivos: Las enfermedades mitocondriales son trastornos multisistémicos que afectan a varios sistemas del organismo (músculo, ojo, oído, corazón, cerebro, riñón, páncreas) y, por lo tanto, presentan una amplia heterogeneidad clínica. El objetivo de nuestro estudio fue determinar la prevalencia y las características clínicas de los pacientes diagnosticados de miopatía mitocondrial (MM) en nuestra área de salud.

Material y métodos: Se realizó un estudio retrospectivo identificando a los pacientes que tenían un diagnóstico de MM y que disponían de una biopsia muscular compatible (proliferación mitocondrial y/o presencia de fibras *ragged-red*). A todos los pacientes se les analizó la actividad de la cadena respiratoria en la muestra de biopsia y se realizó el análisis genético del ADN mitocondrial. La fecha de prevalencia fue 30 de junio de 2022.

Resultados: Se identificaron dieciocho pacientes con MM. La prevalencia cruda en la población fue de 5,89 casos/100.000 habitantes (IC95%: 3,17-8,62). Los síntomas musculares incluyeron: ptosis palpebral, oftalmoplejía, debilidad proximal, fatiga, intolerancia al ejercicio y calambres. La presentación clínica correspondió mayoritariamente a una miopatía proximal o a una oftalmoplejía externa crónica progresiva. Siete pacientes (38,8%) tuvieron migraña y dos casos (11,1%) miocardiopatía. En 13/18 casos (72,2%) se detectó una alteración bioquímica en la actividad del complejo cadena respiratoria y/o se identificaron mutaciones en el ADN mitocondrial en el músculo. Doce de 18 pacientes (66,7%) estaban siendo tratados con coenzima-Q10.

Conclusión: Las miopatías mitocondriales tienen una baja prevalencia y muestran una amplia heterogeneidad clínica. La migraña es el síntoma neurológico acompañante más frecuente. El tratamiento más utilizado en las enfermedades mitocondriales fue la coenzima-Q10.

19148. EFECTOS ADVERSOS NEUROMUSCULARES DE LOS FÁRMACOS INHIBIDORES DEL CHECKPOINT. TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

Moreno López, C.; Chico García, J.; García Alcántara, G.; López Rebollo, R.; Martínez García, B.; Cabañas Engenios, G.; García

Barragán, N.; Zarza Sanz, B.; Corral Corral, Í.; Álvarez Velasco, R.; Buisán Catevilla, F.

Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Objetivos: El diagnóstico y tratamiento de los efectos adversos neuromusculares (NMiEA) asociados a los inhibidores del punto de control inmunológico (ICI) sigue siendo controvertido. Describimos nuestra experiencia con los efectos adversos neuromusculares tipo miositis, *miastenia gravis* (MG) y síndromes overlap miositis-MG.

Material y métodos: Estudio retrospectivo que incluye a pacientes con NM-iEA atendidos en nuestro centro entre 2015-2022.

Resultados: Trece pacientes fueron incluidos, 4 (30,8%) presentaron miositis, 7 (53,8%) MG y 2 (15,4%) *overlap*. Ninguno presentaba síntomas neurológicos previo al inicio del fármaco. El 84,6% recibieron inhibidores de PD1 y el 15,4% una combinación de PD1+CTLA4, con una mediana (RIC) de 49 (30-225) días entre la primera dosis y el inicio de los síntomas. La clínica más frecuente fueron las formas bulbares y las generalizadas. Seis pacientes (46,1%) presentaron anticuerpos contra el receptor de acetilcolina (AChR) y otros 6 anticuerpos antimúsculo estriado. El 92,3% interrumpió el ICI. El 92,3% recibió piridostigmina, el 76,9% corticoides. Los más graves recibieron inmunoglobulinas (46,2%) y recambio plasmático (30,8%). Solo un paciente recibió rituximab. Tres (23%) requirieron ventilación mecánica, pero fallecieron por fracaso respiratorio (todos manifestaron síntomas bulbares graves al inicio). El resto tuvo una respuesta neurológica favorable. Un paciente mostró negativización de los anticuerpos AChR.

Conclusión: Los efectos adversos neurológicos de los ICP no son muy frecuentes, pero son potencialmente mortales. Se necesitan más estudios para clarificar el manejo de estas complicaciones. Probablemente el diagnóstico precoz y el tratamiento intensivo con inmunoterapia puedan ser la clave.

18998. SÍNDROME DE ISAACS Y SARCOIDOSIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Restrepo Carvajal, L.; González Villar, E.; Martínez Fernández, I.; Cuenca Juan, F.; Ocaña Mora, B.; Sánchez Morales, L.; Martínez Martín, Á.; Díaz Maroto, I.; Pardo Fernández, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Objetivos: El síndrome de Isaacs (SI) es un síndrome de hiperexcitabilidad muscular de origen en el nervio periférico cuya etiopatogenia implica la interacción de factores genéticos, autoinmunes o paraneoplásicos.

Material y métodos: Varón de 41 años que consulta por dificultad en la relajación tras oclusión palpebral con intento de apertura movilizandolos músculos *frontalis* y faciales. Refería además rigidez en las piernas, torpeza manual, calambres musculares difusos y sudoración profusa. No refería síntomas sensitivos ni cambios cognitivos. En la exploración destacaba fenómeno pseudomiotónico en párpados y manos, así como mioquimias en musculatura facial, platismo colli y a nivel proximal de extremidades.

Resultados: El examen EMG-aguja en el territorio facial demostró la presencia de abundantes y continuas mioquimias en los músculos orbitales de los párpados y la aparición de descargas mioquímicas o neuromiotonía coincidentes con los periodos de dificultad de relajación. Se completó estudio con TC toraco-abdominal (normal) y determinación de anticuerpos anti-VGKC (negativos). Se diagnosticó de SI iniciándose tratamiento con carbamazepina con escasa respuesta recurriendo a terapia con inmunoglobulinas intravenosas periódicas. En el último año se suma el diagnóstico de sarcoidosis mediante biopsia ganglionar tras desarrollar el paciente cuadro constitucional.

Conclusión: El diagnóstico del SI requiere un alto índice de sospecha, apoyo en la exploración física y reconocimiento de las características diagnósticas del EMG. El tratamiento óptimo y la patogénesis autoinmune siguen siendo áreas de investigación activa. La asociación con

sarcoidosis no ha sido descrita y aunque potencialmente casual, esta presentación conjunta ejemplifica el riesgo conocido de desarrollo de trastornos autoinmunes en pacientes con SI.

18904. RIGIDEZ MUSCULAR GENERALIZADA SIN DEBILIDAD, *RIPPLING* NI *MOUNDING*: A PROPÓSITO DE UN CASO DE CAVEOLINOPATÍA HEREDITARIA

Alcalá Torres, J.¹; Hernández Laín, A.²; Gonzalo Martínez, J.¹; Santos Martín, C.¹; Amarante Cuadrado, C.¹; González Arbizu, M.¹; Pérez de la Fuente, R.³; Quesada Espinosa, J.³; Martín Jiménez, P.¹; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

²Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Describir un caso de caveolinopatía hereditaria con una presentación paucisintomática (rigidez muscular sin debilidad ni fenómeno de *rippling*).

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 61 años, con antecedentes de obesidad y artritis séptica en rodilla izquierda, sin historia familiar de enfermedades neuromusculares. Inicia un cuadro subagudo de mialgias cervicales y contracturas con hiperCKemia mantenida (> 500 U/L) a los 50 años. Se interpretó como una posible miopatía inflamatoria (mejoría con corticoides, pero biopsia muscular no concluyente) y la paciente perdió seguimiento. Posteriormente desarrolla episodios de rigidez y contractura muscular que mejoraban con la percusión. Exploración: hipertrofia muscular generalizada con contracturas musculares generalizadas, sin debilidad. Ausencia de miotonia o fenómenos de *rippling* y *mounding* (exceso de pánículo adiposo). Radiológicamente se objetivó infiltración grasa proximal con respeto cuadricepsal en TC muscular e infiltración grasa difusa proximal en ambos miembros superiores, sin edema a ningún nivel. El PET-TC objetivó hipercaptación metabólica muscular parcheada. La biopsia muscular de tibial anterior reveló un músculo distrófico con ausencia de tinción de caveolina en el 98% de las fibras (no patrón en mosaico). El exoma dirigido a CAV3 mostró la variante patogénica c.80G>A en heterocigosis, diagnóstica de caveolinopatía autosómica dominante.

Conclusión: Los pacientes con caveolinopatías hereditarias pueden presentar formas clínicas paucisintomáticas con rigidez muscular sin debilidad. Los fenómenos de *rippling* y *mounding* pueden no ser evidentes en pacientes con caveolinopatías hereditarias y exceso de pánículo adiposo. La biopsia muscular es necesaria para confirmar la afectación en individuos paucisintomáticos.

20005. MIOPATÍA GRANULOMATOSA SARCOIDEA CON PRESENTACIÓN COMO MIMIC DE ENFERMEDAD DE MOTONEURONA: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Vargas Mendoza, A.¹; Criado Antón, Á.¹; Díaz Castela, M.¹; Zunzunegui Arroyo, P.¹; Suárez Huelga, C.¹; López Peleteiro, A.¹; Simal Antuña, M.¹; Lanero Santos, M.¹; López López, B.¹; Moris de la Tassa, G.¹; Díaz Díaz, R.²; Gómez de la Torre, R.²; Santirso Rodríguez, D.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias;

²Medicina Interna. Hospital Universitario Central de Asturias.

Objetivos: Presentamos el caso de un hombre de 63 años que presenta cuadro progresivo de un año de evolución de debilidad muscular, atrofia generalizada y pérdida de peso con sospecha clínica inicial y electromiográfica de enfermedad de motoneurona.

Material y métodos: Se trata de un paciente diagnosticado y seguido en la unidad de enfermedades neuromusculares de nuestro hospital.

Resultados: Presentamos un hombre de 63 años, con antecedente paterno de esclerosis lateral amiotrófica, que cursa con debilidad muscu-

lar progresiva en piernas y pérdida de peso. Tras unos meses asocia disfonía, incapacidad para deambular y debilidad en brazos asimétrica. A la exploración situación de caquexia con pérdida de masa muscular generalizada y debilidad de predominio distal, disfonía y abolición de reflejos miotendinosos, sin datos de afectación piramidal. La resonancia cerebral muestra macroadenoma hipofisario y atrofia difusa. La TC corporal revela adenopatías pequeñas en mediastino, hilios y mesentéricas. La electromiografía muestra patrón de denervación aguda compatible con enfermedad de segunda motoneurona. Hiperproteino-raquia y leve pleiocitosis linfocitaria en el líquido cefalorraquídeo. Los demás estudios fueron normales; incluyendo onconeuronales, inmunología y C9orf72. Ante dudas de una etiología paraneoplásica recibió tratamiento con inmunoglobulinas endovenosas, sin respuesta clínica. Transcurrido un tiempo y sin presentar datos de afectación de primera motoneurona se plantea la realización de una biopsia muscular en búsqueda de un diagnóstico alternativo. Dicha biopsia confirma la presencia de una miopatía granulomatosa sarcoidea. Con resultados inicia tratamiento esteroideo con mejoría clínica.

Conclusión: La miopatía granulomatosa sarcoidea es una entidad infrecuente que debe plantearse como diagnóstico diferencial de una afectación de segunda motoneurona.

19992. CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2G EN RELACIÓN CON GEN NEFL. DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.; Carbonell Corvillo, M.; Aguilar Monge, A.; Pinel Ríos, F.; Máñez Sierra, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Objetivos: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G es una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una polineuropatía sensitivo-motora asociada al desarrollo de deformidades en los pies y dificultad para la marcha que puede aparecer en las dos primeras décadas de vida. La debilidad y la pérdida sensitiva afectan principalmente a los miembros inferiores.

Material y métodos: Una familia con tres miembros afectados: una mujer de 54 años, su hermana de 46 y su hijo de 35.

Resultados: Las hermanas cuentan desde la infancia y adolescencia inseguridad en la marcha con alteración del equilibrio. En la exploración actual presentan una marcada amiotrofia en la musculatura distal con reflejos de miembros inferiores abolidos. El hijo tiene una clínica de tropiezos, caídas frecuentes y dificultad para realizar maniobras finas con las manos. El ENG/EMG objetivó unos valores de conducción muy prolongados con latencias distales y velocidades superiores al 200% junto con una amplitud muy reducidas. En la mujer de 54 años había una ausencia total de potenciales sensitivos. En el estudio genético de una de las mujeres aparece una variante patogénica en el gen NEFL (NM_006158) que puede estar relacionada con el CMT 2G. Al realizarle el estudio genético al hijo se demostró que era portador heterocigoto del cambio patogénico c.1186G>A (p.Glu396Lys).

Conclusión: Estamos continuamente descubriendo el espectro de esta patología. Conocer mejor el panel genético y poder realizar un diagnóstico anticipado nos ayudaría en el tratamiento, prevención y consejo genético.

Epilepsia P1

19045. FENÓMENO DE NORMALIZACIÓN FORZADA EN PACIENTE CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Zunzunegui Arroyo, P.; Criado Antón, Á.; Suárez Huelga, C.; López Peleteiro, A.; Vargas Mendoza, A.; Díaz Castela, M.; López López, B.; Molina Gil, J.; García Martínez, A.; Pérez Álvarez, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias.

Objetivos: El fenómeno de normalización forzada consiste en la aparición de trastornos psicóticos o afectivos graves tras el control brusco de las crisis epilépticas. Generalmente los síntomas psiquiátricos desaparecen con la reaparición de las crisis o con el uso de psicofármacos.

Material y métodos: Mujer de 45 años con diagnóstico de epilepsia focal estructural secundaria a xantoastrocitoma temporal izquierdo resecado a los 40 años. Presenta crisis focales sin alteración del nivel de consciencia de inicio no motor con detención del lenguaje, refractarias a múltiples antiepilépticos sin llegar a conseguir una remisión completa. Por ello se llegó a realizar evaluación prequirúrgica.

Resultados: Tras la última combinación de antiepilépticos con carbamazepina, lamotrigina y clobazam, el paciente presentó remisión completa de las crisis con la aparición posterior de un trastorno afectivo orgánico de tipo depresivo. Este fue grave, al inicio sin respuesta al tratamiento antidepressivo, por lo que tuvieron que usarse diferentes combinaciones farmacológicas para su control.

Conclusión: El fenómeno de normalización forzada es un proceso infrecuente, siendo la semiología psicótica más común, aunque probablemente sean más frecuentes los trastornos depresivos, pero también más pobremente reconocidos. Es un fenómeno a tener en cuenta tras la aparición de síntomas psiquiátricos tras el control de las crisis epilépticas en un paciente con epilepsia refractaria.

20023. EPILEPSIA MUSICOGÉNICA TRAS ENCEFALITIS AUTOINMUNE

Ivánovic Barbeito, Y.¹; Fontana García, N.¹; Buenache Espartosa, R.²; Rekarte García, S.²; Sáez Landete, I.¹; Martín Palomeque, G.¹; Pedrera Mazarro, A.¹

¹Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Ramón y Cajal; ²Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Objetivos: La epilepsia musicogénica es un tipo infrecuente de epilepsia refleja que consiste en crisis desencadenadas por estímulos musicales concretos para cada paciente. La literatura apunta a una compleja red neuronal, con predominio del lóbulo temporal derecho y del sistema límbico, probablemente relacionada con un aspecto memorístico o afectivo de la percepción musical.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 15 años de edad diagnosticada de epilepsia refractaria tras debutar con una encefalitis inmune cuando tenía 11 años. Presentó crisis epilépticas principalmente focales, aunque ocasionalmente con extensión a bilaterales tónico clónicas y nunca relacionadas con un desencadenante concreto. Sin embargo, desde 2021 comenzó a referir episodios focales desencadenados por la escucha de una canción del género reggaetón. Durante un fragmento de esa canción se producía una sensación desagradable y piloerección, seguida de una crisis focal auditiva (tinnitus) en ocasiones con transformación a crisis bilateral tónico clónica. Se realizó monitorización video-EEG de 48 horas en nuestro servicio, confirmando la aparición de crisis focales temporales reflejas tras reproducir el fragmento de la canción mencionada. En su evolución ha presentado crisis epilépticas no reflejas y descargas multifocales en los registros EEG sucesivos, por lo que no era candidata a cirugía.

Conclusión: Hasta la fecha, según la literatura científica no se ha vinculado ningún estilo musical concreto con la epilepsia musicogénica, incluso parece existir un determinante genético. Sin embargo, hay una clara relación causa-efecto que puede estudiarse de manera objetiva con la monitorización video-EEG, punto clave en el diagnóstico de la epilepsia musicogénica.

19158. ESTADO EPILÉPTICO CONVULSIVO EN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE ALEXANDER EN EL ADULTO: A PROPÓSITO DE UN CASO