

Objetivos: Presentar el caso clínico de un varón de 30 años, con antecedentes familiares de consanguinidad, con clínica de debut a los 17 años en forma de regresión cognitiva, alteraciones conductuales, leve ataxia de la marcha y parkinsonismo juvenil.

Material y métodos: Se establece el diagnóstico clínico y genético de xantomatosis cerebrotendinosa y se introduce tratamiento con ácido quenodesoxicólico, estatinas, además de L-Dopa y amantadine.

Resultados: Buena respuesta motora a L-Dopa con periodos de ON con marcha normal, sin rigidez ni alteraciones posturales, con aparición de discinesias coreicas. Periodos de OFF graves con acinesia matutina, bloqueos de la marcha y dificultades importantes para el inicio de los movimientos. Se introducen progresivamente IMAO, ICOMT y agonistas dopaminérgicos, sin empeoramiento conductual ni aparición de trastorno del control de impulsos. Al persistir discinesias graves generalizadas que interfieren con el habla y la marcha se disminuye L-Dopa.

Conclusión: Mejoría franca de los periodos de OFF, estabilidad a lo largo del día. Persisten discinesias leves tras disminución de L-Dopa. Mejoría a nivel cognitivo y funcional. En seguimiento clínico, analítico y con pruebas de neuroimagen estructural y funcional.

Trastornos del movimiento P3

19343. EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON DE CORTA EVOLUCIÓN TRATADOS CON SUBTALAMOTOMÍA UNILATERAL MEDIANTE ULTRASONIDO FOCAL

Natera Villalba, E.; Martínez Fernández, R.; Rodríguez Rojas, R.; del Álamo, M.; Pineda Pardo, J.; Matarazzo, M.; Ruiz Yanzi, A.; Gasca Salas, C.; Guida, P.; Jiménez Castellanos, T.; Obeso, J.

Centro Integral en Neurociencias (CINAC). Hospital Universitario HM Puerta del Sur.

Objetivos: La subtalalamotomía mediante ultrasonido focal guiado por RM (FUS-STN) mejora los signos motores de la enfermedad de Parkinson (EP) en pacientes de < 5 años desde el diagnóstico. La intervención precoz podría impactar positivamente en el control evolutivo de la enfermedad.

Material y métodos: Estudio abierto y prospectivo. Se reporta cambio a nivel motor (MDS-UPDRS-III total, lado tratado y no tratado off-medicación, MDS-UPDRS-IV) y dosis de levodopa. Se compara con pacientes de equivalente tiempo de evolución tratados farmacológicamente (BMT, n = 11). Análisis: prueba Mann-Whitney.

Resultados: Doce pacientes con EP recibieron FUS-STN a una edad media de 52,0 ± 7,1 años y 3,1 ± 1,2 años de evolución. Dos años pos-FUS-STN, la MDS-UPDRS-III del lado tratado presentaba una mejoría significativa del 63,8% y la total del 43,7% (ambos p < 0,001). A igual tiempo de evolución (5 años posdiagnóstico), los pacientes FUS-STN estaban menos afectados que los pacientes bajo BMT en el hemisferio tratado/más afectado (5,4 ± 3,1 vs. 11,6 ± 3,1, p < 0,001) y a nivel global (16,0 ± 8,6 vs. 23,0 ± 6,6; p = 0,033); la situación del lado no tratado/menos afectado fue equivalente entre grupos (5,3 ± 3,4 vs. 4,7 ± 2,5; p = 0,756). No hubo diferencia en complicaciones motoras (p = 0,699). Los requerimientos de levodopa en el grupo que había recibido FUS-STN eran menores (304,1 vs. 350,0 mg), aunque no significativamente (p = 0,476). Tras el tratamiento, la progresión motora (i.e., incremento de puntuación en la MDS-UPDRS-III) fue similar entre grupos para el lado tratado/más afectado (p = 0,116), menos afectado (p = 0,23) y total (p = 0,165).

Conclusión: La aplicación de FUS-STN en pacientes EP de corta evolución proporciona un mejor estado motor a los 2 años respecto a pacientes tratados solo con medicación.

19572. DIFERENCIAS EN LA EJECUCIÓN DE PUZLE EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON IDIOPÁTICA CON SINTOMATOLOGÍA MOTORA DE PREDOMINIO EN HEMICUERPO DERECHO VS. IZQUIERDO. RESULTADOS DE LA COHORTE COPPADIS

Romero del Rincón, C.¹; Paños Basterra, P.¹; López-Manzanera, L.¹; Casas, E.¹; Muro, I.¹; Iriarte, P.¹; Cosgaya, M.²; García Caldentey, J.³; Caballol, N.⁴; Legarda, I.⁵; Hernández Vara, J.⁶; González-Aramburu, I.⁷; Ávila Rivera, M.⁸; Gómez-Mayordomo, V.⁹; Nogueira, V.¹⁰; Dotor García-Soto, J.¹¹; Borrué, C.¹²; Solano, B.¹³; Álvarez Saucó, M.¹⁴; Vela, L.¹⁵; Escalante, S.¹⁶; Cubo, E.¹⁷; Mendoza Plasencia, Z.¹⁸; Martínez Castrillo, J.¹⁹; Sánchez Alonso, P.²⁰; Alonso Losada, M.²¹; López Ariztegui, N.²²; Gastón, I.²³; Kulisevsky Bojarski, J.²⁴; Seijo, M.²⁵; Menéndez González, M.²⁶; Valero, C.²⁷; Alonso Redondo, R.²⁸; Buongiorno, M.²⁹; Ordás, C.³⁰; Martínez-Martin, P.³¹; Mir, P.³²; Aneiros Díaz, A.³³; Blázquez Estrada, M.²⁶; Infante, J.⁷; Pascual-Sedano, B.²⁴; Santos, D.³⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa;

²Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

³Servicio de Neurología. Centro Neurológico Oms; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Moisès Broggi; ⁵Servicio de Neurología.

Complejo Asistencial Son Espases; ⁶Servicio de Neurología. Hospital

Universitari Vall d'Hebron; ⁷Servicio de Neurología. Hospital

Universitari Marqués de Valdecilla; ⁸Servicio de Neurología.

Hospital General de l'Hospitalet; ⁹Servicio de Neurología. Hospital

Clínico San Carlos; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital Da Costa;

¹¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen

Macarena; ¹²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta

Sofía; ¹³Servicio de Neurología. Institut Català de la Salut; ¹⁴Servicio

de Neurología. Hospital General de Elche; ¹⁵Servicio de Neurología.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón; ¹⁶Servicio de Neurología.

Hospital Verge de la Cinta de Tortosa; ¹⁷Servicio de Neurología.

Hospital Universitario de Burgos; ¹⁸Servicio de Neurología. Complejo

Hospitalario Universitario de Canarias; ¹⁹Servicio de Neurología.

Hospital Ramón y Cajal; ²⁰Servicio de Neurología. Hospital

Universitario Puerta de Hierro Majadahonda; ²¹Servicio de

Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²²Servicio

de Neurología. Complejo Hospitalario de Toledo; ²³Servicio de

Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra; ²⁴Servicio de

Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²⁵Servicio de

Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra; ²⁶Servicio de

Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ²⁷Servicio de

Neurología. Hospital Arnau de Vilanova; ²⁸Servicio de Neurología.

Hospital Universitario Lucus Augusti; ²⁹Servicio de Neurología.

Hospital Universitari Mútua de Terrassa; ³⁰Servicio de Neurología.

Hospital Rey Juan Carlos; ³¹Servicio de Neurología. Centro Nacional

de Epidemiología. CIBERNED, Instituto de Salud Carlos III; ³²Servicio

de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ³³Servicio de Neurología.

Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol; ³⁴Servicio de

Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Objetivos: Una característica fundamental en la enfermedad de Parkinson idiopática (EPI) es la asimetría en la afectación motora, pero algunos estudios también valoran su implicación en la progresión cognitiva. Investigamos si la afectación predominante derecha/izquierda influye en tareas cognitivas como la realización de un puzzle de 16 piezas.

Material y métodos: Estudio multicéntrico, observacional y prospectivo. Se incluyeron pacientes con EPI de la cohorte COPPADIS con seguimiento de 48 meses. El hemisferio predominante se definió con las puntuaciones de los ítems de la UPDRS-III al inicio del estudio y se agruparon en izquierdo (PIZQ), derecho (PDCH), simétrico (PSIM). En cada visita se determinó el tiempo para la ejecución completa del puzzle y las piezas colocadas por minuto (min): 1 min, 2 min, 3 min, 4 min y 5 min. Se compararon medias con t-Student entre PIZQ y PDCH.

Resultados: N = 694; 60,2% mujeres, media edad 62,6 años (DE = 8,9). Hemisferio: PIZQ 345 (49,7%), PDCH 307 (44,2%), PSIM 41 (5,9%). No hubo diferencias significativas en el tiempo total de realización de puzzle. Por piezas colocadas: en la visita 48 semanas, los pacientes PIZQ colocaron menos piezas de media en comparación con los PDCH [min 1 2,53 (DE = 2,63)/3,20 (DE = 3,08) p = 0,022; min 2 5,16 (DE = 4,70)/6,17 (4,87) p = 0,037; min 3 7,32 (DE 5,72)/8,37 (DE = 5,46)

$p = 0,06$; min 4 8,77 (DE = 6,04)/9,97 (DE = 5,79) $p = 0,046$; min 5 9,75 (DE = 6,17)/10,90 (DE = 5,78) $p = 0,058$].

Conclusión: En nuestro estudio, los pacientes con afectación predominante de hemisferio izquierdo colocaron menos piezas del puzle por minuto, por lo que los pacientes con EPI de predominio hemisferial izquierdo podrían presentar un riesgo mayor de afectación cognitiva en tareas ejecutivas.

19326. EXPERIENCIA EN TEMBLOR ESENCIAL EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA. USO Y EFICACIA DE TRATAMIENTOS DISPONIBLES EN EL MOMENTO ACTUAL

Secades García, S.; Pérez Sánchez, J.; Contreras Chicote, A.; de la Casa Fages, B.; Grandas Pérez, F.

Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón.

Objetivos: El temblor esencial es una de las formas más comunes de trastornos del movimiento. El objetivo de este estudio descriptivo es evaluar la experiencia de manejo terapéutico en una unidad de trastornos del movimiento.

Material y métodos: Estudio retrospectivo en el que se incluyeron pacientes con temblor esencial que fueron atendidos entre 2021 y 2022 en una unidad de trastornos del movimiento. Se evaluaron los datos demográficos, fármacos empleados, uso de terapias avanzadas, los efectos secundarios y la eficacia del tratamiento.

Resultados: Se incluyeron un total de 118 pacientes en el estudio. Edad media de 73 años. El 53% eran varones. La media de fármacos empleados fue 2,6. El fármaco más usado fue el propranolol (73,7%), seguido por primidona (56,8%) y zonisamida (50%). Un 24% de pacientes recibieron tratamiento avanzado (17% DBS; 7,6% HIFU). Se observaron diferencias en eficacia, valorada como mejoría en la percepción subjetiva de intensidad del temblor (leve, moderado, intenso), siendo propranolol y perampanel los fármacos más eficaces. En 11% de casos solo se obtuvo mejoría con politerapia farmacológica. El tratamiento más eficaz fue la DBS, mostrando una mejoría significativa del temblor en un 95% de casos. El grupo de pacientes tratados con DBS mostró diferencias significativas en edad de inicio de síntomas y en número total de tratamientos orales probados.

Conclusión: Este estudio muestra que el temblor esencial es un desafío terapéutico. En general, proporciona información valiosa sobre eficacia y los efectos secundarios de los tratamientos disponibles, lo que puede ayudar a guiar la atención clínica en pacientes con temblor esencial.

19223. RELACIÓN ENTRE TRASTORNOS DEL SUEÑO Y EL RIESGO DE DESARROLLO DE DETERIORO COGNITIVO EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON: UN ESTUDIO DE SEGUIMIENTO DE LA COHORTE COPPADIS 2015 A CUATRO AÑOS

Bargay Pizarro, E.¹; Valero García, M.¹; Legarda Ramírez, I.¹; Vives Pastor, B.¹; García Martín, A.¹; Ortega Sánchez, A.¹; de Deus Fonticoba, T.²; Jesús, S.³; Cosgaya, M.⁴; García Caldentey, J.⁵; Caballol, N.⁶; Hernández Vara, J.⁷; Cabo, I.⁸; López Manzanares, L.⁹; González Aramburu, I.¹⁰; Ávila Rivera, M.¹¹; Gómez Mayordomo, V.¹²; Nogueira, V.¹³; Dotor García-Soto, J.¹⁴; Borrué, C.¹⁵; Solano Vila, B.¹⁶; Álvarez Saucó, M.¹⁷; Vela, L.¹⁸; Escalante, S.¹⁹; Cubo, E.²⁰; Mendoza, Z.²¹; Martínez Castrillo, J.²²; Sánchez Alonso, P.²³; Alonso Losada, M.²⁴; López Ariztegui, N.²⁵; Gastón, I.²⁶; Kulisevsky, J.²⁷; Seijo, M.⁸; Valero, C.²⁸; Alonso Redondo, R.¹³; Buongiorno, M.²⁹; Ordas, C.³⁰; Menéndez-González, M.³¹; Mir, P.³; Santos García, D.³²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol;

³Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ⁵Servicio de Neurología. Centro Neurológico Oms; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Moisès Broggi; ⁷Servicio de Neurología. Hospital Universitari

Valld d'Hebron; ⁸Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Pontevedra; ⁹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ¹¹Servicio de Neurología. Centre Sociosanitari de L'Hospitalet; ¹²Servicio de Neurología. Clínica La Milagrosa; ¹³Servicio de Neurología. Hospital Lucus Augusti; ¹⁴Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena; ¹⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía; ¹⁶Servicio de Neurología. Institut d'Assistència Sanitària (IAS). Institut Català de la Salut; ¹⁷Servicio de Neurología. Hospital General de Elche; ¹⁸Servicio de Neurología. Fundación Hospital de Alcorcón; ¹⁹Servicio de Neurología. Hospital de Tortosa Verge de la Cinta; ²⁰Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos; ²¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Canarias; ²²Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ²³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda; ²⁴Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²⁵Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Toledo; ²⁶Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra; ²⁷Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²⁸Servicio de Neurología. Hospital Arnau de Vilanova; ²⁹Servicio de Neurología. Hospital de Terrassa; ³⁰Servicio de Neurología. Hospital Rey Juan Carlos; ³¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ³²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Objetivos: Evaluar la relación entre trastornos del sueño (medidos por la escala PDSS-1) y el riesgo de desarrollar deterioro cognitivo (DC) en la enfermedad de Parkinson tras 4 años de seguimiento.

Material y métodos: Incluimos pacientes con EP y controles de la cohorte COPPADIS, sin DC (Parkinson's Disease Cognitive Rating Scale (PD-CRS) ≥ 81). Consideramos una PDSS < 81 o < 5 en algún ítem como problemas de sueño. Analizamos el riesgo de desarrollar DC tras 4 años de seguimiento según la puntuación PDSS total y sus ítems, y después de ajustar por covariables.

Resultados: 687 sujetos analizados (72,3% EP), mediana de edad 64 [57-69], 42,2% mujeres. Mediana PDSS inicial en EP 122 [103-134], controles 137 [126-143]. Tras 4 años, 81 sujetos desarrollaron DC (68 EP (26,3%) vs. 13 controles (13,8%), OR 1,9, ($p < 0,05$)). En el análisis multivariante, ni puntuación total PDSS, ni problemas de sueño se asociaron con el desarrollo de DC. Una menor puntuación en los ítems de PDSS 9 (incontinencia urinaria), 10 (hormigueos en extremidades) y 11 (calambres dolorosos) se asociaron con desarrollar DC en EP ($p < 0,05$), mientras en los controles, los ítems 1 y 3 se asociaron inversamente ($p < 0,05$). Edad, fluctuaciones motoras y caídas también se asociaron con el desarrollo de DC ($p < 0,05$).

Conclusión: La puntuación global PDSS no predice el desarrollo de deterioro cognitivo, pero algunos ítems sí se relacionaron con este riesgo. Estos hallazgos sugieren que alteraciones del sueño como incontinencia urinaria, hormigueos en extremidades y calambres musculares, podrían ser relevantes en la predicción del DC en EP.

19339. SUBTALAMOTOMÍA SECUENCIAL BILATERAL MEDIANTE ULTRASONIDO FOCAL GUIADO POR RESONANCIA MAGNÉTICA PARA LA ENFERMEDAD DE PARKINSON

Natera Villalba, E.; Martínez Fernández, R.; Rodríguez Rojas, R.; del Álamo, M.; Pineda Pardo, J.; Matarazzo, M.; Ruiz Yanzi, A.; Gasca Salas, C.; Guida, P.; Jiménez Castellanos, T.; Obeso, J.

Centro Integral en Neurociencias (CINAC). Hospital Universitario HM Puerta del Sur.

Objetivos: La subtalamiotomía unilateral mediante ultrasonido focal guiado por RM (FUS-STN) mejora los signos motores contralaterales en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP). En este estudio se evalúa la seguridad y eficacia de FUS-STN bilateral secuencial.

Material y métodos: Estudio abierto, prospectivo. Se incluyeron pacientes con EP tratados con FUS-STN unilateral que desarrollaron signos motores refractarios en el hemisferio no tratado. Objetivos primarios: seguridad y eficacia (MDS-UPDRS-III) en off-medicación 6 meses después de segundo tratamiento. Se evaluaron también complicaciones

motoras (MDS-UPDRS-IV), independencia funcional (MDS-UPDRS-II), calidad de vida (PDQ39) y medicación dopaminérgica.

Resultados: Seis pacientes (edad $52,6 \pm 6,5$ años; $6,0 \pm 2,6$ de evolución en FUS-STN-1) recibieron subtalomía contralateral (tiempo medio entre tratamientos $2,7 \pm 1,2$ años). Tras FUS-STN-2, 2 pacientes desarrollaron discinesias en la extremidad superior contralateral y uno hemicorporales que interferían en marcha y funcionalidad. Todos resolvieron a los 3 meses. Cuatro pacientes desarrollaron alteración del habla que mejoró progresivamente, aunque a los 6 meses persistía parcialmente en 2. No hubo alteraciones cognitivo-conductuales. La MDS-UPDRS-III total mejoró un 49,2% respecto a antes del primer tratamiento (BL1, 38, $5,0 \pm 7,6$ a $18,7 \pm 11,0$; $p = 0,031$), impactando positivamente en calidad de vida (PDQ 39, $18,9 \pm 8,1$ a $12,5 \pm 11,0$; $p = 0,047$). Las complicaciones motoras tendieron a mejorar respecto a BL1 ($4,5 \pm 3,6$ a $2,3 \pm 2,5$, $p = 0,053$). El impacto de la EP en la vida diaria permaneció estable ($10,5 \pm 5,6$ a $7,6 \pm 8,0$, $p = 0,109$). Los LED y requerimientos de levodopa se redujeron, aunque no significativamente ($662,02 \pm 357,9$ a $521,2 \pm 408,9$ mg, $p = 0,281$ y $400,0 \pm 270,2$ a $233,3 \pm 238,0$ mg, $p = 0,219$).

Conclusión: La FUS-STN secuencial bilateral es eficaz para mejorar signos motores cardinales, se asocia a trastornos del habla (aunque mayormente transitorios) y mejora la calidad de vida en EP.

19392. SEGURIDAD DEL AJUSTE DE DOSIS DE APOMORFINA SUBLINGUAL EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON EN UN ENTORNO CLÍNICO VERSUS DOMICILIARIO

Moreno Méndez, C.¹; Tegel Ayuela, I.¹; Isaacson, S.²; Kassubek, J.³; Pahwa, R.⁴; Pappert, E.⁵; Wu, S.⁶; Denecke Muhr, C.⁷

¹Medical Affairs España. Laboratorios BIAL; ²Parkinson's Disease and Movement Disorders. Parkinson's Disease and Movement Disorders Center of Boca Raton; ³Neurophysiology Division. University of Ulm; ⁴Department of Neurology. University of Kansas; ⁵Department of Neurology. Neurology Associates; ⁶Global Clinical Research Neurology. Sunovion Pharmaceuticals; ⁷Global Medical Affairs.

Objetivos: Comparar la seguridad del ajuste de dosis de apomorfina sublingual (SL-APO) en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP) cuando se realiza en un entorno clínico versus domiciliario.

Material y métodos: En el estudio pivotal de SL-APO (N = 141), el inicio y el ajuste de dosis se realizaron en un entorno clínico. En un estudio cruzado comparando con apomorfina subcutánea (N = 102), SL-APO se inició en un entorno clínico (10 mg) y el ajuste de dosis pudo continuar en el domicilio sin supervisión directa (15-30 mg; incrementos 5 mg). La dosis considerada óptima por el paciente fue confirmada por el investigador en la clínica. Se presentan los acontecimientos adversos emergentes del tratamiento (AEET) notificados durante el ajuste de dosis en cada estudio.

Resultados: Un porcentaje similar de pacientes en ambos estudios notificaron ≥ 1 AEET durante la optimización de SL-APO (58% pivotal, 63% cruzado), siendo más frecuentes en el pivotal los EAET graves (9 vs. 2%) y la retirada del fármaco por EAET (9 vs. 4%). Las náuseas fueron el EAET más frecuente en ambos estudios (21 y 31%) y el que causó más retiradas del fármaco (2,1 y 2%). En el pivotal, menos pacientes experimentaron hipotensión ortostática (1 vs. 4%). El 1% de los pacientes del pivotal y ninguno del cruzado experimentaron presíncope y síncope. Un porcentaje comparable de pacientes reportó mareos, somnolencia y fatiga. Menos pacientes del pivotal reportaron discinesia.

Conclusión: Tras el inicio de SL-APO en un entorno clínico, la seguridad de optimizar la dosis en el domicilio es similar a la optimización en la clínica.

19234. NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN GCH1 EN UNA FAMILIA CON DRD TIPO 1

Afkir Ortega, M.¹; Morales García, E.²; Máñez Sierra, M.²; de Rojas Leal, C.²; Gómez Heredia, M.²; Pérez Errázquin, F.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria;

²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Objetivos: La distonía con respuesta a levodopa tipo-1 (DRD-1 o DYT-5a) es un trastorno poco frecuente debido a la deficiencia de GTP-ciclohidrolasa-I por mutaciones en el gen GCH1, de herencia AD, que produce déficit de dopamina y serotonina. Recientemente, se ha descrito una forma AR (DRD-2 o DYT-5b) por mutaciones en el gen de la tirosina hidroxilasa. Se caracteriza por distonía asociada a parkinsonismo desde el inicio o durante el curso de la enfermedad, con excelente respuesta a levodopa.

Material y métodos: Nueva mutación en gen GCH1 en una familia con DRD-1.

Resultados: El caso índice es una mujer de 19 años que comenzó en la infancia con alteración de la marcha, rigidez de ambas piernas y distonía de los pies con la actividad física y por las tardes. Se inició tratamiento con levodopa con buena respuesta y se realizó estudio genético que confirmó la mutación en el gen GCH1 con duplicación en heterocigosis c.568dupG, no descrita previamente. El estudio enzimático demostró déficit de neopterin y biopterina. Posteriormente, se detectó la misma mutación en la madre y la tía materna se encuentra pendiente de resultado. Ambas presentaban temblor en manos y pies desde la infancia y distonía en pies con el ejercicio, con mejoría con levodopa.

Conclusión: Se describe una nueva mutación del gen GCH1 en una familia con DRD-1. Aunque es una entidad rara, es importante diagnosticarla porque es una distonía tratable con excelente respuesta a levodopa. Asimismo, se debe realizar prueba terapéutica en cualquier distonía fluctuante de miembros inferiores o con parkinsonismo.

19266. ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN ENFERMEDAD DE HUNTINGTON. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Vargas Mendoza, A.¹; Fernández Menéndez, S.¹; Suárez San Martín, M.¹; García Fernández, C.¹; Sol Álvarez, J.²; Ortiz Alonso, C.²; Lozano Aragonés, M.³; Saiz Ayala, A.⁴; Santamarta Liebana, M.⁴; Gutiérrez Ortega, M.⁵; Álvarez Carriles, J.⁵; Prendes Fernández, P.⁵; Álvarez González, L.⁶; Díaz Castela, M.¹; Zunzunegui Arroyo, P.¹; Criado Antón, Á.¹; López López, B.¹; Molina Gil, J.¹; Suárez Huelga, C.¹; López Peleteiro, A.¹; Simal Antuña, M.¹; Lanero Santos, M.¹; Blázquez Estrada, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias;

²Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario Central de Asturias;

³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Central de Asturias;

⁴Servicio de Radiología. Hospital Universitario Central de Asturias;

⁵Salud Mental. Hospital Universitario Central de Asturias;

⁶Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario Central de Asturias.

Objetivos: Presentamos el caso de una mujer de 46 años diagnosticada de enfermedad de Huntington (EH) a los 18 años (47 repeticiones de CAG) y que debutó con clínica motora a los 38 años. En los últimos años la paciente experimenta una progresión de las discinesias coreo-distónicas (UHDS 86) con escasa respuesta a tratamiento farmacológico convencional, por lo que se propone implante de electrodos de estimulación cerebral profunda (ECP) en el globo pálido medial (GPM).

Material y métodos: Se trata de una paciente diagnosticada y seguida en la unidad de trastornos del movimiento de nuestro hospital.

Resultados: Se implantaron electrodos de ECP (sistema Boston Versice Genus) bajo anestesia general en el GPM bilateral con mejoría marcada de los movimientos coreicos desde el posoperatorio inmediato. Un mes después de la cirugía se ajustan los parámetros de estimulación y la puntuación en la UHDRS es 51, presentando leves discinesias en el miembro superior derecho. Asimismo, se ha reducido la dosis de anti-psicóticos y ansiolíticos hasta en un 50% de la previa.

Conclusión: En el marco actual de una ausencia de recomendaciones claras y establecidas de las indicaciones de la ECP en la EH, en nuestro centro se propuso dicho tratamiento a una paciente con EH y mal control de los movimientos coreicos, mostrando una muy buena respuesta, tolerancia y control sintomático, con reducción en la UHDRS del 40% y del tratamiento farmacológico del 50%. Esta experiencia se muestra alentadora, pues parece haber una respuesta favorable al control sintomático con la realización de esta técnica.

18964. CAMBIOS OCULOMOTORES EN LA FASE PREMOTORA DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON ASOCIADA A LRRK2-G2019S

Sánchez Rodríguez, A.¹; Rivera Sánchez, M.²; González Aramburu, I.²; Sierra Peña, M.²; Madera Fernández, J.²; Sánchez Peláez, M.²; Martínez Díaz, R.²; Infante Ceberio, J.²; Lage Martínez, C.²

¹Servicio de Neurología. Hospital de Cabueñes; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Objetivos: Analizar las diferencias oculomotoras entre EP idiopática (EPI), EP asociada a la mutación G2019S de LRRK2 (EP-G2019S), portadores asintomáticos de la mutación G2019S de LRRK2 (AsG2019S) y controles, evaluados mediante video-oculografía.

Material y métodos: Los participantes se sometieron a una evaluación video oculográfica que incluía: fijación, prosacadas, antisacadas y sacadas de memoria. Se utilizaron modelos lineales para analizar diferencias entre grupos y regresión lineal para explorar la asociación entre parámetros oculomotores y la puntuación UPDRS-III. Se ajustó por edad y sexo.

Resultados: Participaron 116 sujetos: 16 EPI (edad media 66,3 años); 14 EP-G2019S (69,3 años); 23 AsG2019S (61,5 años); y 63 controles (63,3 años). No encontramos diferencias significativas entre la EPI y la EP-G2019S. Comparados con controles, los pacientes con EP mostraron prosacadas verticales hipométricas, latencias incrementadas en todas las pruebas, y porcentajes más bajos de respuestas correctas en anti-sacadas ($p < 0,001$) y sacadas de memoria ($p = 0,010$). En fijación, tanto los pacientes con EP como los AsG2019S mostraron microsacadas más grandes que los controles. Entre AsG2019S y controles no hubo diferencias en las pruebas de anti-sacadas y sacadas de memoria, pero, mostraron latencias mayores en todas las pruebas y también prosacadas verticales hipométricas. Las puntuaciones del UPDRSIII se correlacionaron positivamente con las latencias de prosacadas y anti-sacadas y negativamente con el porcentaje de respuestas correctas en la prueba anti-sacada.

Conclusión: No parece haber perfil oculomotor diferente entre EPI y EP-G2019S. Los AsG2019S muestran varios cambios oculomotores que podrían considerarse biomarcadores premotores.

19599. TALAMOTOMÍA UNILATERAL CON ULTRASONIDOS DE ALTA INTENSIDAD: ESTUDIO COMPARATIVO ENTRE PACIENTES MAYORES Y MENORES DE 70 AÑOS

García de Soto, J.¹; Pouso Diz, J.¹; Fernández Pajarín, G.¹; Blanco Ulla, M.²; Román Pena, P.³; Arán Echabe, E.³; Ares Pensado, B.¹; Sesar Ignacio, Á.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ²Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ³Servicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Objetivos: Comparar la efectividad y la presencia de efectos adversos en una cohorte de pacientes diagnosticados de temblor esencial refractario tratados con HIFU (High Intensity Focused Ultrasound) en base a la edad, con un punto de corte de 70 años.

Material y métodos: Se analizaron las variables epidemiológicas, las condiciones del tratamiento, el efecto clínico a los 6 meses y los efectos adversos al mes y a los 6 meses tras el tratamiento con HIFU, de 65 pacientes tratados en nuestro Hospital entre marzo de 2021 y octubre de 2022.

Resultados: 29 pacientes (44,6%) tienen 70 años o menos y 36 (55,4%) tienen más de 70 años. Seis meses después del tratamiento, 8 pacientes (12,3%) continúan presentando efectos adversos. No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la escala de Fahn en el hemisferio tratado (4,0 y 4,8, $p = 0,578$) ni en el temblor axial (1,4 vs. 1,1, $p = 0,261$) entre los pacientes menores de 70 y los mayores de 70 años. Tampoco se encontraron diferencias en la presencia de efectos adversos transitorios (menos de 1 mes), persistentes (entre 1 y 6 meses) ni permanentes (más de 6 meses) ($p = 0,719$). En cambio, sí se halló una mayor incidencia de disartria en aquellos pacientes con leucoaraiosis grado I o más ($p = 0,027$).

Conclusión: La talamotomía con HIFU ha mostrado una efectividad y seguridad similar en este estudio en ambos grupos de edad. Los pacientes con leucoaraiosis tienen una mayor incidencia de disartria, aunque no necesariamente de mayor duración.

19611. ESTUDIO DE LA INFLUENCIA DE LA MENOPAUSIA EN MUJERES CON DISTONÍA EN UNA COHORTE DE PACIENTES MULTICÉNTRICA DE MADRID

Lozano Veiga, S.¹; Berbegal Serralta, R.¹; Cañada Lahoz, E.¹; Cabanas, G.²; Campos, M.²; Mena, N.²; Pastor, R.²; Alonso, A.²; Muro, I.¹; López, L.¹; Casas, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa;

²Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Objetivos: Se presupone una influencia de factores hormonales en la distonía. Sin embargo, existe escasa bibliografía que evalúe el impacto de la menopausia sobre esta patología. El objetivo de este estudio es determinar la variación clínica y terapéutica en dicho periodo vital.

Material y métodos: Estudio descriptivo transversal basado en la información obtenida mediante un cuestionario autoaplicado en pacientes con distonía de las unidades de trastorno del movimiento de dos hospitales madrileños y de la Asociación de Distonía España (ALDE).

Resultados: Se incluyen en el estudio 73 mujeres, con edad media de 55 años ($\pm 11,6$) y edad media al diagnóstico de distonía de 45 años ($\pm 14,8$). 41% de las pacientes presentaban distonía focal, 48% segmentaria y 10% generalizada. 45 pacientes fueron no valorables para nuestro objetivo dado que no habían pasado la menopausia aún, o su distonía apareció después de la menopausia. De entre las 28 pacientes restantes, 9 de ellas (32%) refirieron empeoramiento de su distonía tras la menopausia, 19 pacientes (67,8%) no manifestaron cambios en su distonía, y ninguna mostró mejoría clínica tras la menopausia. Solo una de las pacientes que refirieron empeoramiento, precisó aumento de dosis de su tratamiento (toxina botulínica y medicación oral) para la distonía (11,1%). De entre las pacientes que manifiestan empeoramiento de su distonía tras la menopausia, 2 (22,2%) describían además empeoramiento con la menstruación, retrospectivamente.

Conclusión: Nuestro estudio muestra una tendencia a la estabilidad en los síntomas y tratamientos de distonía en pacientes postmenopáusicas. No obstante, es preciso realizar estudios con mayor tamaño muestral para constatar esta hipótesis.

19548. ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA POSIBLE INFLUENCIA DEL CICLO MENSTRUAL EN MUJERES DIAGNOSTICADAS DE DISTONÍA

Berbegal Serralta, R.¹; Cañada Lahoz, E.¹; Lozano Veiga, S.¹; Cabanas, G.²; Campos, M.²; Pastor, R.²; Alonso, A.²; Muro García, I.³; López Manzanares, L.³; Casas Peña, E.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa;
²Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Princesa.

Objetivos: La distonía es un trastorno del movimiento que puede alterar la calidad de vida a diferentes niveles. Se cree que el ciclo menstrual (CM) puede influir negativamente en los síntomas de distonía en las mujeres; no obstante, no existe suficiente evidencia que las respalde.

Nuestro objetivo es estudiar si el CM influye en la sintomatología percibida por las mujeres diagnosticadas de distonía.

Material y métodos: Estudio descriptivo transversal por comparación de medias basado en un cuestionario online autorrellenado por pacientes, enviado desde dos Unidades de Trastornos del Movimiento españolas y la Asociación Distonía España-ALDE.

Resultados: Se incluyeron 75 mujeres, con media de edad de 55 años, diagnosticadas de distonía focal (41%), segmentaria (48%) o generalizada (10%). La mayoría tratadas con toxina botulínica en monoterapia (48%) o junto a medicación oral (38,6%). Solo 48 fueron diagnosticadas en edad fértil (64%). De estas, el 79,1% no presentaron cambios en la sintomatología durante la menstruación, frente al 20,8% que consideró que empeoraban. Además, el 85,1% no refirieron variaciones en la clínica en función del CM, a diferencia del 14,9% que manifestó empeoramiento. Ninguna de las participantes refirió mejoría sintomatológica.

Conclusión: La mayoría de las pacientes no presentaron cambios en la sintomatología según el CM. Sin embargo, un número reducido refirió empeoramiento. Sería interesante la continuación y la inclusión de más pacientes en el estudio, para analizar si existen cambios significativos.