

Conclusión: Las expansiones en C9orf72 podrían asociarse a una mayor prevalencia de alteraciones disminunes, solo en aquellos pacientes que desarrollan una enfermedad neurodegenerativa. Esto podría apoyar la hipótesis *multistep* en pacientes con C9orf72 y explicar la variable penetrancia de esta expansión.

20770. ESTUDIO COMPARATIVO EN LAS PRÁCTICAS DE ASESORAMIENTO GENÉTICO EN ELA DE INDIVIDUOS PRESINTOMÁTICOS ENTRE ESPAÑA Y EL RESTO DE EUROPA

Bertrán Recasens, B.¹; Mas Molina, N.²; Vidal Notari, S.¹; Povedano Panadés, M.³; Esteban Pérez, J.⁴; Mascias Cadavid, J.⁵; Varona Franco, L.⁶; Pardo Fernández, J.⁷; López de Munain, A.⁸; García Redondo, A.⁹; Vázquez Costa, J.¹⁰; Jiménez Balado, J.¹¹; Rubio Pérez, M.¹

¹Unidad Neuromuscular. Hospital del Mar; ²Facultad de Medicina. Universitat Pompeu Fabra; ³Unidad de ELA. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁴Unidad de ELA. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁵Unidad de ELA. Hospital Universitario La Paz; ⁶Unidad de ELA. Hospital de Basurto; ⁷Unidad de ELA. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; ⁸Unidad de ELA. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ⁹Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario 12 de Octubre; ¹⁰Unidad de ELA. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ¹¹Neurovascular Research Lab. Hospital del Mar Research Institute.

Objetivos: Comparar las prácticas habituales de asesoramiento genético de persona a riesgo de padecer ELA (familiares de formas genéticas) entre centros nacionales y el resto de Europa.

Material y métodos: Encuesta online entre unidades pertenecientes a ENCALS (red colaborativa de centros ELA en Europa). De cada centro se recogió el número de personas con ELA visitadas, perfiles profesionales que participan en asesoramiento, número y modalidad de las visitas previa decisión, y estrategias para comprobar la comprensión de la información.

Resultados: Se recogieron datos de 8 centros españoles y 27 europeos de hasta 16 países diferentes. El 75% de centros españoles encuestados visitan más de 100 personas con ELA al año. Ante un caso de ELA genética, 75% de los centros españoles realizan una nueva visita informativa, mientras que en Europa solo sucede en un 53,8%. La disponibilidad de asesoramiento es similar en España (87,5%) y Europa (88,9%). Sin embargo, en España, el 87,5% del asesoramiento lo realiza el neurólogo, solo, o acompañado de otro profesional (genetista, asesor genético, psicólogo), mientras que en Europa solo participa el neurólogo en el 74%. En la entrega de los resultados genéticos del familiar, en España siempre participa el neurólogo mientras que, en Europa, en un 30,8%, participa otro perfil profesional en su lugar.

Conclusión: La mayoría de centros nacionales disponen de asesoramiento genético, aunque es el neurólogo quien se encarga, en gran parte, de este. Esto contrasta con el resto de los centros europeos, donde en ocasiones es otro profesional quien realiza esta función.

20495. EPIDEMIOLOGÍA DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA EN CATALUÑA (ESPAÑA): 2015-2020

Vidal Notari, S.¹; Bertrán Recasens, B.¹; Hernández Guillamet, G.²; Jiménez Balado, J.³; Rubio Pérez, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital del Mar; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; ³Programa de Investigación en Neurociencias. Hospital del Mar.

Objetivos: Estudios epidemiológicos de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) realizados en regiones españolas indican tasas de incidencia y prevalencia más bajas en comparación con otros territorios europeos. Muchos de estos estudios se basan en cohortes pequeñas o en registros de centros de ELA.

Material y métodos: Estudio de cohorte poblacional basado en los datos del Sistema de Investigación en Atención Primaria en Cataluña, cubriendo aproximadamente 6 millones de individuos (80% de la población catalana). Entre 2015 y 2020 se documentaron un total de 1.173 casos de ELA. Calculamos métricas epidemiológicas que incluyen incidencia, prevalencia, comorbilidades, mortalidad y distribución territorial.

Resultados: La tasa de incidencia anual varía entre 2,08-2,73 casos por 100.000 habitantes, mostrando estabilidad durante el período. La prevalencia aumentó de 6,46 a 8,88 casos por 100.000 habitantes y fue más alta en los participantes de entre 70 y 79 años. La demencia está presente en el 8,2% de los pacientes con ELA, la depresión en el 25,6% y la hipertensión el 47,8%. El tiempo de supervivencia mediana fue de 2,2 años y la edad avanzada y la hipertensión se asociaron independientemente con la mortalidad a los 5 años. El análisis reveló disparidades regionales, mostrando tasas de mortalidad más bajas en las regiones de Lleida y Tarragona en comparación con Barcelona.

Conclusión: Realizamos el estudio epidemiológico de ELA más grande en Cataluña usando un registro poblacional. Las tasas de incidencia y prevalencia son similares a las observadas en el resto de Europa. Las diferencias regionales en cuanto a supervivencia podrían explicarse por disparidades en el sistema de salud.

21686. NEUROMYOTYPE: UN TECLADO INTELIGENTE PARA LA EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL 5Q

Ñungo Garzón, N.¹; Lizandra Cortés, P.¹; Poveda Verdú, D.²; Albert Ferriz, A.²; Aragón-Gawinska, K.¹; Sevilla, T.¹; Pitarch Castellano, I.¹; Vázquez Costa, J.¹

¹Servicio de Neurología y Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Biotecnología. INESCOP Centro de Innovación y Tecnología.

Objetivos: Evaluar la validez del teclado inteligente (Neuromyotype) para seguir la evolución de pacientes con AME 5q después en su primer año de seguimiento. Comparar sus resultados con los diferentes estándares de seguimiento actuales.

Material y métodos: Se incluyeron 53 pacientes > 15 años. Se realizaron medidas de fuerza máxima, fuerza sostenida, tiempo de ejecución del test secuencial y numero de pulsaciones. Además se les administró las escalas HFMSE, RULM, EK2 y ALSFRS-R. Se analizarán los cambios presentados en los pacientes entre la visita basal y la de los 12 meses y su correlación con el resto de escalas.

Resultados: De los 53 pacientes adultos mayores de 15 años se encontró que 28 eran mujeres (52,8%) y 25 eran hombre (47,2%). 31 pacientes eran tipo 3 y 22 tipo 2. 17 pacientes son *walkers*, 19 *sitters* y 17 *non sitters*. 14 de los pacientes están en tratamiento con nusinersén y 23 con risdiplam. Solo 6 de los pacientes no reciben tratamiento. Los resultados se presentarán durante el congreso ya que todos los pacientes no han completado la visita de 12 meses.

Conclusión: Con la llegada de nuevas terapias modificadoras se abren nuevos retos para conseguir un adecuado seguimiento de un grupo de pacientes que tiene una alta variabilidad fenotípica. Por ello es necesario crear herramientas que permitan evaluar los pacientes de una forma efectiva, rápida y reproducible. Consideramos que el teclado inteligente cumple con estos parámetros descritos y que es un dispositivo muy útil para uso en la práctica clínica.

21133. UTILIDAD DEL TÍTULO DE ANTICUERPOS ANTIRRECEPTOR DE ACETILCOLINA EN EL DIAGNÓSTICO Y PRONÓSTICO DE LA MIASTENIA GRAVIS

Alemañ Díez, J.¹; Llaurado Gayete, A.²; Sánchez-Tejerina San José, D.²; Sotoca Fernández, J.²; Restrepo Vera, J.²; Salvado Figueras, M.²; Laínez, E.³; Raguer, N.³; Gratacós Viñola, M.³; Juntas Morales, R.²