

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; Masciás 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

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; Hospital Mollet del Vallès; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Existen controversias en cuanto a la asociación entre los títulos de anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR) con el diagnóstico inicial y evolución clínica de la *miastenia gravis* (MG). Evaluamos su correlación con hallazgos electromiográficos y gravedad de la enfermedad.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de los pacientes con debut de MG AChR+ desde el 2010 al 2022. Se registran los resultados electromiográficos basales (EMG), proporción de conversión a MG generalizada y títulos de AChR (nmol/l). La gravedad de la enfermedad se evaluó utilizando las puntuaciones en Quantitative Myasthenia Gravis (QMG) score y Myasthenia Gravis Activities of Daily Living (MG-ADL).

Resultados: Se analizaron 69 pacientes con una edad media al diagnóstico de 63 años (DE ± 14,6). El valor medio de AChR fue 13,2 nmol/l (DE ± 7,5). Observamos una correlación significativa entre clínica y el nivel de AChR inicial, tanto con MG-ADL ($r = 0,249$; $p = 0,042$) como QMG ($r = 0,320$; $p = 0,012$). Los títulos de AChR eran significativamente más elevados en MG generalizada vs. MG ocular (20 vs. 10,1; $p = 0,040$). Los títulos de AChR eran predictores del riesgo de generalización ($p = 0,025$, punto de corte > 5 nmol/l, sensibilidad 69,2%, especificidad 72,7%). A nivel neurofisiológico, existe una asociación significativa entre el título de AChR y la presencia de estimulación repetitiva patológica (17,8 vs. 8,5; $p = 0,008$) y jitter patológico (11,8 vs. 5,5; $p = 0,011$).

Conclusión: En nuestra serie los niveles de AChR se correlacionan con los hallazgos electromiográficos y la gravedad clínica, asimismo pueden resultar útiles en la predicción del riesgo de generalización.

20061. EFECTIVIDAD DEL TRATAMIENTO CON RISDIPLAM EN PACIENTES ADULTOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL II-III

García Estévez, D.

Servicio de Neurología. Complexo Hospitalario Universitario de Ourense.

Objetivos: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa condicionada genéticamente, que afecta a la neurona motora inferior, y para cuyo tratamiento se dispone actualmente de los denominados oligonucleótidos antisentido. La eficacia de estos tratamientos se ha valorado principalmente en la edad pediátrica y en la adolescencia. Nuestro objetivo fue valorar la efectividad del risdiplam en pacientes adultos diagnosticados de AME de tipo II y III, en condiciones de práctica clínica habitual.

Material y métodos: Se han estudiado 8 pacientes adultos con AME. El número de copias de SMN2 fue de 3 o 4. La función motora se cuantificó con la escala EK-2 (Egen Klassifikation Scale) y la ALSFRS-r. La funcionalidad de los miembros superiores se valoró con el Nine Hole Peg Test (9HPT, segundos) en la mano dominante, y la función respiratoria con el Peak-Flow (presión inspiratoria, l/min) y el SNIP (Sniff Nasal Inspiratory Pressure, cm H2O). Las escalas y pruebas funcionales se administraron antes del inicio del tratamiento y a los 6 meses de seguimiento. La prueba estadística de Wilcoxon se empleó para las comparaciones.

Resultados: La mediana de edad fue 55 años (41-66). Solo un paciente era ambulante. Tres pacientes tenían escoliosis grave. Dos pacientes procedían de nusinersén. A los 6 meses no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las variables analizadas: EK-2 ($15,1 \pm 7,8$ vs. $15,5 \pm 7,3$), ALSFRS-r ($29,6 \pm 6,3$ vs. $30,5 \pm 5,6$), 9HPT (31 ± 4 vs. 30 ± 3), Peak-Flow (264 ± 118 vs. 281 ± 135), y SNIP (72 ± 24 vs. 76 ± 30).

Conclusión: En el seguimiento a 6 meses, el tratamiento con risdiplam mantiene la estabilidad clínica de los pacientes adultos con AME.

20332. ENSAYO CLÍNICO FASE 2 DE RILIPRUBART EN LA POLINEUROPATÍA DESMIELINIZANTE INFLAMATORIA CRÓNICA (CIDP): FATIGA Y CALIDAD DE VIDA

Alonso Alonso, M.¹; van Doorn, P.²; Querol, L.³; Hartung, H.⁴; Hughes, R.⁵; Orsini, M.⁶; Hakimi-Hawken, N.⁷; Minor, C.⁸; Msihid, J.⁹; Atassi, N.⁸; Lewis, R.¹⁰

¹Neurology & Ophthalmology Development. Sanofi; ²Department of Neurology. Erasmus University Medical Center; ³Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Departamento de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. CIBERER; ⁴Departamento de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad Heinrich-Heine. Universidad de Sídney. Universidad Médica de Viena; ⁵Instituto de Neurología Queen Square. University College London; ⁶Bioestadística y Programación. Axial Group; ⁷R&D Department. Sanofi; ⁸Neurology R&D Department. Sanofi; ⁹Economía de la Salud Global y Evaluación de Valor. Sanofi; ¹⁰Centro Médico Cedars-Sinai.

Objetivos: Presentar resultados preliminares de riliprubar en fatiga y calidad de vida (CdV) de personas con polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP) en el ensayo clínico fase 2 en curso.

Material y métodos: Ensayo global, multicéntrico y abierto que evalúa riliprubar en tres grupos de pacientes: con tratamiento estándar (inmunoglobulinas/corticoides), refractarios a tratamiento estándar y naïve (NCT04658472). La duración del tratamiento con riliprubar es 24 semanas (Parte A), seguida de una extensión opcional de tratamiento (Partes B y C). Durante la Parte A, los cambios desde el inicio en fatiga y CdV fueron analizados descriptivamente usando la Escala de Gravedad de Fatiga Construida por Rasch Modificada (R-FSS; rango 0-21, una puntuación más alta indica peores resultados) y la Escala Visual Analógica EuroQol (EQ-VAS; rango 0-100, una puntuación más alta indica mejores resultados), respectivamente.

Resultados: A octubre de 2023, 77 participantes recibieron riliprubar (grupo de tratados: $N = 29/47$; refractarios: $N = 14/18$; naïve: $N = 8/12$). El análisis se realizó para la Parte A. El cambio medio [DE] desde el inicio a la semana 24 en la R-FSS mostró una reducción en la fatiga en todos los grupos (tratados: $-3,79 [7,39]$, refractarios: $-3,50 [8,75]$, y naïve: $-6,63 [4,14]$). El cambio medio [DE] en EQ-VAS también mostró una mejora en la CdV en todos los grupos (tratados: $9,59 [21,59]$, refractarios: $12,21 [19,56]$, y naïve: $10,50 [15,92]$).

Conclusión: Estos resultados preliminares sugieren que riliprubar puede disminuir la fatiga y mejorar la CdV en personas con CIDP, además de la mejora clínica de la discapacidad.

20707. SERIE DE CASOS DE MIOPATÍAS DE PREDOMINIO AXIAL

Sanzo Esnaola, N.¹; Pérez Rengel, D.¹; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.¹; Enguidanos Parra, M.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Martín Jiménez, P.¹; Hernández Lain, A.²; Arteche López, A.³; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

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

Objetivos: Las miopatías axiales son una entidad neuromuscular poco frecuente que se caracteriza por la afectación selectiva de la musculatura paraespinal. Suelen presentarse con el síndrome *dropped-head* o como captocormia. La debilidad axial también puede ser la primera manifestación de otras enfermedades musculares. Muchas veces, sin embargo, la debilidad de la musculatura paraespinal pasa desapercibida si no es explorada de manera dirigida.

Material y métodos: Describimos una serie de casos con miopatía de predominio axial, su forma de inicio, estudio dirigido y diagnóstico final.

Resultados: En total se analizan 15 pacientes. El 40% de ellos son mujeres. La mediana de la edad de inicio de la clínica es de 30 años. El 53% de los pacientes presentan antecedentes familiares previos