

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