

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 ($DE \pm 14,6$). El valor medio de AChR fue 13,2 nmol/l ($DE \pm 7,5$). 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 neuromuscular 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

compatibles con miopatía. En todos ellos, la debilidad que predomina es axial. El 60% de ellos presenta una hiperlordosis lumbar y el 26,7% rigidez axial. Solo uno de ellos presenta *dropped-head*, sin embargo, en 8 de 15 pacientes se objetiva una debilidad cervical. El 53% de los pacientes presentan alteración respiratoria precoz y solo uno de ellos cardiopatía. Todos los casos son genéticamente determinados (GAA, VCP, CAPN3, PYGM, DYSF, DNAJB4, TNNT1, FHL1, CHRNE, GMPPB y MTTL1 mitocondrial), salvo un caso con miopatía nemalínica adquirida de inicio en el adulto y otro sin diagnóstico final tras estudio extenso.

Conclusión: La debilidad de predominio axial es una afectación que pasa desapercibida al inicio del cuadro dado que la musculatura paraspinal no suele explorarse de forma reglada. Sin embargo, su identificación puede resultar muy útil en el diagnóstico diferencial.

21141. MUTACIÓN HETEROCIGOTA EN EL GEN SH3TC2 COMO CAUSA DE NEUROPATÍA HEREDITARIA CON TENDENCIA A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN (NHPP)

Cobo Roldán, L.; Carrasco Sevilla, M.; Rodríguez Navas, S.; Gómez Caravaca, M.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Objetivos: La neuropatía hereditaria con tendencia a parálisis a la presión (NHPP) es un trastorno autosómico dominante poco común, generalmente causado por mutaciones en el gen de la proteína mielina 22 (PMP22), caracterizado por mononeuropatías periféricas indoloras recurrentes secundarias a traumatismos o compresiones menores. El nervio peroneo es el más comúnmente afectado. Las mutaciones del gen SH3TC2 se han relacionado con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (autosómica recesiva) y casos de síndrome del túnel carpiano familiar (autosómica dominante).

Material y métodos: Presentamos dos hermanos con mononeuropatía periférica cubital recurrente asociada a una mutación heterocigota del gen SH3TC2.

Resultados: Varón de 16 años con afectación grave cubital bilateral de tres meses de evolución. No refiere traumatismo previo ni posturas mantenidas. Como antecedentes familiares, un hermano de 14 años intervenido de neuropatía cubital derecha. En estudio neurofisiológico se evidencia afectación bilateral de ambos nervios cubitales a nivel del codo, presentando una afectación axonal importante y ausencia de respuestas sensitivas. Se realizó RM de codo y columna cervical, descartando lesión compresiva. Fue intervenido de reinternación del lado derecho a los tres años por reaparición de la clínica. Tras estudio genético realizado a ambos hermanos se evidencia variante c.1494T>C en el gen SH3TC2.

Conclusión: Ante una sospecha de NHPP sería necesario ampliar con el estudio de mutaciones menos frecuentes con las que se pueden asociar, como en nuestros casos, pudiéndose encontrar formas de presentación atípicas no descritas hasta ahora.

20274. NODOPATÍA AUTOINMUNE ANTI-CONTACTIN-1: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, BIOMARCADORES Y SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

Caballero Ávila, M.¹; Martín Aguilar, L.¹; Pascual Goñi, E.¹; Michael, M.²; Koel-Simmelink, M.³; Höftberger, R.⁴; Wanschitz, J.⁵; Alonso Jiménez, A.⁶; Armangué, T.⁷; Baars, A.⁸; Carbayo, Á.¹; Castek, B.⁹; Collet Vidiella, R.¹; de Winter, J.⁶; del Real, M.¹⁰; Delmont, E.¹¹; Diamanti, L.¹²; Doneddu, P.¹³; Hiew, F.¹⁴; Gallardo, E.¹; González, A.¹⁵; Grinzingher, S.¹⁶; Horga, A.¹⁷; Iglseder, S.¹⁸; Jacobs, B.⁸; Jauregui, A.¹⁵; Killestein, J.³; Lindeck Pozza, E.¹⁹; Martínez Martínez, L.²⁰; Nobile-Orazi, E.¹³; Ortiz, N.²¹; Pérez Pérez, H.²²; Poppert, K.¹⁹; Ripellino, P.²³; Roche, J.²⁴; Rodríguez de Rivera, F.²⁵; Rostasy, K.²⁶; Sparasci, D.²³; Tejada Illa, C.¹; Teunissen, C.³; Vegezzi, E.¹²; Xuclà Ferrarons, T.²⁷; Zach, F.²⁸; Wieske, L.²; Eftimov, F.²; Lleixà, C.¹; Querol, L.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

²Servicio de Neurología. Amsterdam University Medical Center. University of Amsterdam; ³Neurochemistry Laboratory and Biobank. Amsterdam University Medical Center. University of Amsterdam;

⁴Division of Neuropathology and Neurochemistry. Department of Neurology. Medical University of Vienna; ⁵Servicio de Neurología. Medical University of Innsbruck; ⁶Servicio de Neurología. Antwerp University Hospital; ⁷Servicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu; ⁸Servicio de Neurología. Erasmus MC, University Medical Center; ⁹Servicio de Neurología. Landeskrankenhaus Villach;

¹⁰Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real; ¹¹Servicio de Neurología. Hospital La Timone; ¹²Servicio de Neurología. IRCCS Mondino Foundation; ¹³Servicio de Neurología. IRCCS Humanitas Research Hospital; ¹⁴Servicio de Neurología. Sunway Medical Centre; ¹⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ¹⁶Servicio de Neurología. Christian-Doppler Klinik; ¹⁷Servicio de Neurología. Complejo Universitario de San Carlos; ¹⁸Servicio de Neurología. Krankenhaus Barmherzige Brüder; ¹⁹Servicio de Neurología. Klinik Favoriten; ²⁰Servicio de Inmunología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Sant Joan de Reus; ²²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Canarias; ²³Servicio de Neurología. Neurocenter of Southern Switzerland. Ente Ospedaliero Cantonale; ²⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet; ²⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ²⁶Servicio de Neuropediatría. Children's Hospital Datteln, Witten/Herdecke University; ²⁷Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan Despi Moisès Broggi; ²⁸Servicio de Neurología. Kardinal Schwarzenberg Klinikum.

Objetivos: Analizar la evolución clínica y biomarcadores en pacientes con nodopatía autoinmune (NA) anti contactin-1 (CNTN1).

Material y métodos: Se recogieron datos retrospectivos clínicos y de respuesta a tratamiento de pacientes con NA anti-CNTN1+. Se analizaron títulos de anticuerpos, neurofilamentos de cadena ligera (sNFL) y niveles de CNTN1 soluble en suero (sCNTN1), en muestras iniciales y de seguimiento.

Resultados: Se incluyeron 31 pacientes que presentaban una neuropatía sensitivo-motora progresiva (76,7%) con afectación distal (87,1%), ataxia (71,4%) y discapacidad grave (mediana mRS en el nadir 4, INCAT 8, RODS 10). Ocho pacientes tenían debilidad facial (25,8%) y once (35%) afectación renal. Treinta pacientes (97%) recibieron IgEV y 22 (71%) corticoides. Solo un paciente alcanzó la remisión con IgEV, mientras que tres pacientes con corticoides (14%). El rituximab fue eficaz en 21/22 pacientes, recibiendo la mayoría (72%) una sola infusión. Se detectaron cuatro (12,9%) recaídas tras una mediana de seguimiento desde el tratamiento de 25 meses [12-48]. Los títulos de anti-CNTN1 se correlacionaron con las escalas clínicas y negativizaron después del tratamiento (20/21 pacientes). Los sNFL fueron significativamente más altos y la sCNTN1 significativamente más baja en los pacientes comparado con controles sanos (sNFL: 135,9 vs. 7,48 pg/ml, sCNTN1: 25,03 vs. 22.186 pg/ml, p < 0,0001). Tanto sNFL como sCNTN1 se normalizaron tras el tratamiento.

Conclusión: Los pacientes con NA antiCNTN1+ tienen un perfil clínico característico. Las recaídas son infrecuentes, lo que sugiere que el tratamiento continuo es innecesario. Los títulos de anticuerpos anti-CNTN1, sNFL y sCNTN1 son útiles para monitorizar la actividad clínica en estos pacientes.

20769. IDENTIFICACIÓN DE UNA MUTACIÓN PATOGENICA EN ARPP21 EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA

Carbayo Viejo, Á.¹; Dols Icardo, O.²; Jericó Pascual, I.³; Blasco Martínez, O.⁴; López Pérez, M.⁴; Bernal Noguera, S.⁵; Rodríguez Santiago, B.⁵; Cusco, I.⁵; Turon Sans, J.¹; Vesperinas Castro, A.¹; Llansó Caldentey, L.¹; Caballero Álvarez, M.¹; Cabezas Torres, M.¹; Pagoda Lorz, I.⁶; Torné, L.⁶; Illán Gala, I.¹; Rubio Guerra, S.¹; Alvarez Sánchez, E.¹; Muñoz Llahuna, L.¹; Valle Tamayo, N.¹; Gelpí, E.⁷; Cortés Vicente, E.¹; Rojas García, R.¹