

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 paraespinal 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 ambos de forma consecutiva, requiriendo reintervención 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; Grinzinger, 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-Orazio, 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 Moisés 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 PATOGENÉTICA EN ARPP21 EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

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; Álvarez Sánchez, E.¹; Muñoz Llahuna, L.¹; Valle Tamayo, N.¹; Gelpi, E.⁷; Cortés Vicente, E.¹; Rojas García, R.¹