

la actualidad. El análisis de la composición corporal mediante estudio de la impedancia bioeléctrica (BIA) es útil en la valoración nutricional de estos pacientes. El objetivo de este estudio es investigar además su utilidad como biomarcador de progresión/gravedad clínica en la DM1.

Material y métodos: Estudio longitudinal prospectivo 2021-2024 de 74 pacientes con DM1 a los que se les realizó una BIA con el dispositivo InBody S10 de análisis multifrecuencia segmental. Se recogen variables demográficas, nutricionales y clínicas. Se correlaciona el ángulo de fase (AF) obtenido mediante BIA con el grado de debilidad muscular medido mediante escala MIRS, la afectación cardiológica definida por PR > 200 mseg o QRS > 120 mseg o implantación de marcapasos y la afectación respiratoria cuando la capacidad vital forzada (CVF) < 80%, existe hipoventilación nocturna o precisan usar VMNI.

Resultados: 24 eran hombres y 40 mujeres. La media de edad fue de 48,9 años. Se ha obtenido una concordancia estadísticamente significativa ($p < 0,05$) entre el AF y la escala MIRS ($p < 0,001$), la longitud del PR ($p < 0,036$), la CVF < 80% ($p < 0,001$) y la necesidad de VMNI ($p < 0,001$).

Conclusión: Existe una correlación significativa entre el AF medido por BIA y la gravedad clínica determinada tanto por la escala MIRS, la presencia de cardiopatía y la necesidad de VMNI. En las próximas semanas podremos determinar si, en esta serie, la caída del AF precede además a dicho deterioro, postulándose como un posible biomarcador pronóstico en pacientes con DM1.

20484. MIOPATÍAS MITOCONDRIALES PRIMARIAS: CARACTERÍSTICAS BASALES Y POTENCIALES BIOMARCADORES A PARTIR DE UN ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL

Martín Jiménez, P.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Blázquez, A.²; Serrano Lorenzo, P.²; Hernández Lain, A.³; Lucas Gómez, B.⁴; López Jiménez, A.⁵; Martín, M.⁶; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

²Laboratorio Enfermedades Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Neuropatología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Enfermería de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁵Servicio de Bioquímica-Análisis Clínicos. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁶Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Las miopatías mitocondriales primarias (MMP) abarcan una amplia gama de trastornos clínicos y genéticos.

Material y métodos: Se describen las características basales de los primeros 46 pacientes incluidos en un estudio de historia natural de MMP (NCT05653544) en una Unidad de Enfermedades Neuromusculares.

Resultados: 24/46 mujeres. Edad media de inicio: 23,2 años (rango: 5-60). Edad media de diagnóstico: 43,44 años (rango: 21-65). Fenotipos predominantes: oftalmoplejía crónica externa progresiva (N = 29), miopatía progresiva (N = 10) e intolerancia al ejercicio aislada (N = 3). 9 requirieron ventilación mecánica no invasiva por insuficiencia respiratoria. 28 individuos presentaban variantes patogénicas en el ADN mitocondrial (19 delección única, 5 m.3243A>G MTTL1) y 17 en genes nucleares (10 en TK2, 4 en TWNK y 3 en POLG). Capacidad vital forzada (CVF) media 77% (rango 27-116). 38 pacientes se sometieron a la prueba de marcha de seis minutos (6MWT) y a la prueba de velocidad de 100 metros (100MT), con resultados medios de 464 metros (rango 247-692) y 62 segundos (rango 24-147), respectivamente. Se estudiaron los niveles de CK (media 323 UI/l), GDF15 (media 3.404 pg/ml), creatinina (media 0,61 mg/dl) y lactato (media 2,02 mmol/l). El 97% de las biopsias analizadas mostró signos de disfunción mitocondrial. Los niveles de GDF15 y creatinina correlacionaron con la función motora (6MWT $r = -0,53$, $p = 0,001125$; 100MT $r = 0,61$, $p = 0,000086$ y 100MT $r = -0,38$, $p = 0,02$) respectivamente. Los niveles de creatinina además correlacionan con CVF ($r = 0,45$, $p = 0,0014$).

Conclusión: GDF15 emerge como un prometedor biomarcador para el diagnóstico, evaluación de la gravedad y, potencialmente, evaluación

de respuesta terapéutica en pacientes con MMP, independientemente del genotipo.

20413. ANÁLISIS LONGITUDINAL DE LA MARCHA MEDIANTE SENSORES BIOMECÁNICOS PORTÁTILES PARA DETECTAR CAMBIOS CLÍNICAMENTE SIGNIFICATIVOS EN PACIENTES CON NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS

Tejada Illa, C.¹; Pegueroles, J.²; Claramunt Molet, M.²; Pi Cervera, A.²; Heras Delgado, A.²; Gascón Fontal, J.²; Idelsohn Zielonka, S.³; Vidal, N.⁴; Martín Aguilar, L.⁴; Caballero Ávila, M.⁴; Lleixà, C.⁴; Collet Vidiella, R.⁴; Llansó, L.⁴; Rojas García, R.⁴; Querol, L.⁴; Pascual Goñi, E.⁴

¹Área de Enfermedades Neuromusculares. Institut de Recerca Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Salud Digital. Ephion Health;

³Salud Digital. Ephion Health. EURECAT; ⁴Unidad Funcional de Enfermedades Neuromusculares. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: Los sensores biomecánicos portátiles son útiles para estudiar patrones de marcha en neuropatías periféricas. Anteriormente, demostramos que capturan diferencias en pacientes con *steppage* o ataxia, aunque también podrían ser útiles para cuantificar el empeoramiento y monitorizar la respuesta al tratamiento. Este estudio analiza cambios longitudinales clínicamente relevantes en los patrones de marcha de una cohorte de pacientes con neuropatías periféricas.

Material y métodos: Estudio longitudinal que analiza múltiples parámetros de la marcha en pacientes con neuropatías periféricas, usando tecnología que registra e integra datos de sensores inerciales y de presión plantar colocados en distintos sitios anatómicos. Analizamos cambios en la cinemática, parámetros espaciotemporales y presión plantar en pacientes con empeoramiento clínicamente significativo de 2 puntos en MRC o 4 puntos en R-ODS.

Resultados: Incluimos 31 pacientes con CIDP, 13 con neuropatías asociadas a IgM-MGUS, 4 con neuropatías hereditarias y 50 controles. Utilizamos los test de Wilcoxon y *mixed-effects model* (LME) para capturar cambios significativos en la prueba 2MWT. Se observaron diferencias significativas en 16 características biomecánicas al comparar la mejor y peor valoración clínica con una diferencia de al menos 2 puntos en el MRC *sumscore* mediante el test de Wilcoxon. Por otro lado, el análisis LME identificó 28 características biomecánicas correlacionadas con cambios clínicos. Finalmente, en pacientes con un cambio clínico de 4 puntos en R-ODS, 37 características biomecánicas se correlacionaron con dicho cambio usando LME.

Conclusión: Este estudio longitudinal sugiere que los sensores biomecánicos son capaces de capturar cambios clínicamente significativos en diversos parámetros biomecánicos y, por lo tanto, avala el potencial de estos sistemas como una herramienta objetiva para monitorizar la enfermedad en pacientes con neuropatías periféricas.

20938. ESTIMULACIÓN MEDULAR COMO TRATAMIENTO INTEGRAL DE LA NEUROPATÍA PERIFÉRICA DIABÉTICA DOLOROSA: RESULTADOS DEL ESTUDIO INSPIRE

Martínez Marín, R.¹; Rizea, C.¹; Díaz de Terán, J.¹; Gutiérrez, G.²; Román de Aragón, M.³; Mansilla, B.³; Huertas, I.⁴; Paz Solís, J.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía; ³Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario La Paz; ⁴Boston Scientific Neuromodulation. Hospital Universitario La Paz.

Objetivos: La estimulación medular (EM) puede ofrecer una solución eficaz para aquellos pacientes con dolor farmacorresistente asociado a la neuropatía diabética dolorosa (NDD). Presentamos resultados preliminares del estudio INSPIRE (ClinicalTrials.gov ID: NCT05302063), el cual explora exhaustivamente los efectos de la neuromodulación sobre aspectos clínicos y fisiológicos de la NDD.

Material y métodos: Pacientes con NDD son implantados con electrodos percutáneos a nivel toracolumbar (T10-T12) y cervical (C5-T1) y neuroestimulador. Se realiza evaluación integral del paciente mediante valoraciones al inicio, a los 3, 6 y 12 meses del implante, incluyendo: i) cuestionarios de dolor y neuropatía, calidad de vida, sueño y función autonómica; y ii) examen neurológico de fibra gruesa y fina en extremidades: exploración clínica, electromiografía, conductancia cutánea, termografía. Se realizaron estudios autonómicos (mesa buscante, respiración profunda y Valsalva); y biomarcadores sanguíneos (HbA1c, etc.).

Resultados: N = 19 pacientes incluidos, 8 implantados. En el último seguimiento (-5 meses), observamos alivio significativo de dolor tanto en extremidades inferiores (EVA 8,6 a 1,7) como superiores (de 6,2 a 1,1) ($p < 0,001$) y síntomas neuropáticos (NPSI de 46 a 23). Los múltiples exámenes neurológicos indican una recuperación sustancial de la función sensitiva (amplitud y conducción en nervios radial, cubital y peroneo superficial) y sudomotora (temperatura de 30,8° a 26,7° en pies; $p = 0,03$). Adicionalmente, se observa una mejora de los síntomas autonómicos (gastrointestinal, genitourinario, pupílomotor...), reflejos (ratio 30:15), sueño y calidad de vida.

Conclusión: Nuestros resultados preliminares indican que la EME puede tratar eficazmente, y de manera holística, el dolor y otras complicaciones de la NDD, como el déficit sensitivo y la disautonomía.

21484. UTILIDAD DE LA BIOPSIA DE PIEL EN EL DIAGNÓSTICO DE NEUROPATÍAS

Benlloch López, C.¹; Sivera Mascaró, R.¹; Vilchez, R.²; Jiménez Jiménez, J.¹; Azorín, I.²; Martí, M.²; Frasquet Carrera, M.²; Argente Estrich, H.²; Román Alcañiz, J.¹; Muelas Gómez, N.¹; Vázquez López, J.¹; Sevilla Mantecón, T.¹; Vilchez Padilla, J.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Grupo de Investigación en enfermedades neuromusculares y ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Grupo U763. CIBERER.

Objetivos: La biopsia cutánea con contejo de fibras intraepidérmicas es el método diagnóstico *gold standard* para el diagnóstico de la neuropatía de fibra fina. Además, es una técnica con amplias aplicaciones a nivel de investigación en neuropatías. El objetivo de este estudio es realizar un análisis descriptivo de las biopsias cutáneas realizadas en nuestro centro.

Material y métodos: Estudio retrospectivo y unicéntrico. Realizaremos un análisis descriptivo de la indicación y rentabilidad diagnóstica de las biopsias cutáneas realizadas en un centro terciario entre enero de 2010 y diciembre de 2023.

Resultados: Se incluyeron 609 pacientes, 59% mujeres, con una media de edad de 52 años. En 459 casos se realizó contejo de fibras intraepidérmicas, siendo su principal indicación el dolor neuropático y las parestesias. Las biopsias restantes se destinaron a estudios de investigación. El estudio neurofisiológico fue normal en el 77% de los pacientes en los que se realizó contejo de fibras y la biopsia cutánea mostró una densidad de fibras disminuida en el 48% de estos pacientes. Se realizaron diagnósticos anatomo-patológicos alternativos en 38 pacientes, siendo el más frecuente la vasculitis.

Conclusión: El contejo de fibras nerviosas intraepidérmicas en biopsia de piel fue una técnica útil para confirmar o descartar el diagnóstico de neuropatía de fibra fina. Asimismo, permitió el diagnóstico de otras entidades como vasculitis, neurolinfomatosis o amiloidosis.

21580. SÍNDROME CANVAS: PRESENTACIÓN CLÍNICA Y EVOLUCIÓN EN UNA SERIE HOSPITALARIA

Martínez Gimeno, A.¹; Jiménez, J.¹; Baviera, R.¹; Bataller, L.¹; Gallano, P.²; González, L.²; Pérez, V.³; Millet, E.⁴; Tárrega, M.⁴; Colas, A.¹; Sivera, R.¹; Sevilla, T.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

⁴Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: El síndrome CANVAS es una enfermedad neurodegenerativa autosómico recesiva caracterizada por una ataxia lentamente progresiva de inicio en la edad adulta causada por un daño concomitante de las neuronas sensitivas, el sistema vestibular y el cerebelo causada habitualmente por una expansión bialélica del pentanucleótido AAGGG en el gen RFC1. Nuestro objetivo es describir el fenotipo y evolución de una serie de pacientes en seguimiento en una unidad de neuromuscular de un hospital terciario.

Material y métodos: Se revisaron los datos clínicos de pacientes con demostración genética de la expansión bialélica AAGGG en el gen RFC1 en pacientes con sintomatología completa o parcial de CANVAS.

Resultados: Se identificó la expansión en 45 pacientes (37 familias). La mediana de la edad de inicio fue 56 años (rango: 27-76). Todos los pacientes presentaron neuropatía sensitiva que se manifestó como inestabilidad (70%) y/o síntomas de neuropatía de fibra pequeña (25%). Se demostró alteración vestibular en el 56% de los pacientes estudiados siendo lo más frecuente hipo/arreflexia vestibular bilateral. El 60% de pacientes referían los que habitualmente precedió a los síntomas neuropáticos (hasta en más de 20 años). El 40% presentaron clínica de calambres y contracturas con expresión electromiográfica. Se realizó biopsia de nervio en dos pacientes, con pérdida de fibras mielínicas grandes y pequeñas sin fenómenos de regeneración. Funcionalmente, la mayoría de pacientes con inestabilidad deambulaban independientemente, necesitando apoyo el 40%.

Conclusión: Se aporta información clínica valiosa sobre el espectro fenotípico del CANVAS en una serie hospitalaria de pacientes.

20921. ESTUDIO ULTRASONOGRÁFICO DE NERVIOS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD IGLON5

Martínez Marín, R.¹; González Sarmiento, R.¹; Alonso de Leciñana Cases, M.¹; Gaig, C.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ²Servicio de Neurología. Hospital Clinic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: La enfermedad anti-IgLON5 (EA IgLON5) es una enfermedad autoinmune-degenerativa entendida como una afectación exclusiva del sistema nervioso central con manifestaciones clave como parkinsonismo o apneas del sueño. Sin embargo, se ha descrito polineuropatía de patogenia poco clara en esta enfermedad, no habiéndose evaluado la relación patológica con la enfermedad.

Material y métodos: Se recogieron datos demográficos (edad, sexo) y clínicos (presencia o no de neuropatía, duración de la enfermedad) de pacientes con EA IgLON5 en 2 hospitales y se realizó ecografía de troncos nerviosos mediano y cubital de brazo y plexo braquial según protocolos internacionales.

Resultados: Se estudiaron 3 pacientes con EA IgLON5 con edad media de edad de 71,17 años, 2 varones, con media de duración de la enfermedad de 7,3 años, estando presente neuropatía clínicamente comprobada en 1 paciente. En todos los pacientes se observó engrosamiento nervioso en raíces de plexo braquial así como a nivel proximal en troncos de brazo con hasta 17 mm². Solo uno de los pacientes presentaba neuropatía evidenciada por electromiograma.

Conclusión: Evidenciamos una afectación previamente no descrita en la literatura de neuropatía estructural en pacientes con EA IgLON5 mediante ecografía de nervio.