

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 basculante, 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, pupilomotor...), 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; Frasset 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 conteo 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 conteo 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 conteo de fibras y la biopsia cutánea mostró una densidad de fibras disminuida en el 48% de estos pacientes. Se realizaron diagnósticos anatomopatológicos alternativos en 38 pacientes, siendo el más frecuente la vasculitis.

Conclusión: El contraje 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, neuroinfomatosis 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 tos 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 Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: La enfermedad anti-IgLN5 (EALgLN5) 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 EALgLN5 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 EALgLN5 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 EALgLN5 mediante ecografía de nervio.