

20965. PROTEOMA SÉRICO EN EL SÍNDROME DE GUILAIN-BARRÉ UTILIZANDO UNA PLATAFORMA BASADA EN APTÁMERO

Collet Vidiella, R.¹; Martín Aguilar, L.¹; Lleixà Rodríguez, C.¹; Caballero Ávila, M.¹; Tejada Illa, C.¹; Pascual Goñi, E.¹; Llarch Cegarra, P.¹; Llucia Carol, L.¹; Vesperinas Castro, A.¹; Carbayo Viejo, A.¹; Gallardo Vigo, E.¹; Llansó Caldentey, L.¹; Sedano Tous, M.²; Casasnovas, C.³; Gutiérrez Gutiérrez, G.⁴; Pardo Fernández, J.⁵; Fernández Cadenas, I.¹; Querol Gutiérrez, L.¹

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

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Objetivos: Se carece de datos proteómicos séricos a gran escala en pacientes con síndrome de Guillain-Barré (SGB). Nuestro objetivo es analizar las diferencias en el proteoma de pacientes con SGB al inicio y durante el seguimiento para identificar vías asociadas a la enfermedad y biomarcadores individuales que podrían ayudar a identificar nuevas dianas farmacológicas.

Material y métodos: Se seleccionaron 20 pacientes con SGB de diferentes centros españoles y de los que se disponía de datos clínicos y muestras de suero al inicio y tras un año de seguimiento, y se compararon con 15 controles sanos (CS). Se utilizó una plataforma proteómica multiplex de aptámeros (Somalogic) para la detección sensible de 6.939 proteínas séricas. Se hizo un análisis de enriquecimiento con la expresión proteica para estudiar vías moleculares de "Reactome" asociadas a la enfermedad.

Resultados: Se encontraron un total de 19 proteínas diferencialmente expresadas de forma significativa en la fase aguda de SGB comparado con la fase de remisión, y un total de 177 proteínas entre fase aguda comparado con CS. Se identificaron 121 vías con un enriquecimiento diferencial comparando fase aguda con remisión, estando las vías relacionadas con la activación de linfocitos B, el ciclo celular y la desubiquitinación enriquecidas en la fase aguda, mientras que en remisión predominaban vías de remodelación de la matriz extracelular y de desarrollo axonal. Comparando con CS, no se encontró ninguna vía enriquecida de forma significativa.

Conclusión: El primer análisis proteómico plasmático a gran escala en pacientes con SGB muestra múltiples proteínas y vías biológicas relacionadas con el SGB.

21570. DETERMINACIÓN DE LA CADENA LIGERA DEL NEUROFILAMENTO COMO BIOMARCADOR EN PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA

Jiménez Jiménez, J.¹; Benlloch López, C.¹; Cabello Murgui, F.²; Colás Benito, A.³; Pamblanco Bataller, Y.⁴; García Escrivá, A.⁵; Vilar Ventura, R.⁶; Casanova Estruch, B.¹; Forés Toribio, L.⁷; Cubas Núñez, L.⁷; Táregua Martí, M.⁸; Sancho Millet, E.⁸; Sivera Mascaró, R.¹; Sevilla Mantecón, T.¹

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

²Servicio de Neurología. Hospital Lluís Alcanyís de Xàtiva; ³Grupo de Investigación en Enfermedades Neuromusculares y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Francesc de Borja de Gandia; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Marina Salud; ⁶Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló; ⁷Unidad de Neuroinmunología. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ⁸Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: La cadena ligera del neurofilamento (NfL) ha demostrado ser un biomarcador útil en diversas enfermedades neurológicas. El objetivo de este estudio es valorar el papel de NfL como biomarcador de progresión y respuesta al tratamiento en pacientes con amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR).

Material y métodos: Se determinó longitudinalmente la concentración plasmática de NfL mediante la plataforma SIMOA en 59 presintomáticos y sintomáticos con variantes patogénicas de ATTR. Se estudió la correlación entre NfL y puntuaciones de estadiificación (escala NIS, T10m, Handgrip, escalas de Coutinho y PND), así como cambios antes y después del tratamiento y entre cohortes de asintomáticos y presintomáticos.

Resultados: Del total, 28 (47,5%) pacientes eran sintomáticos y el resto portadores asintomáticos. Las variantes más frecuentes fueron Val50Met (77,8%) y Val142Ile (11,1%). La edad media de inicio en sintomáticos fue 61,27 años. Los valores de NfL estuvieron elevados en todos los pacientes sintomáticos y en 9 asintomáticos. No hubo diferencias en los niveles de NfL entre las diferentes variantes. En sintomáticos se obtuvo correlación positiva de los niveles de NfL con T10m pero no con el NIS. En portadores se observó correlación positiva de NfL con T10m y edad y negativa con Handgrip. Ambos grupos presentaron niveles de NfL significativamente mayores en pacientes con disautonomía, especialmente hipotensión ortostática. Los niveles de NfL disminuyeron tras el tratamiento.

Conclusión: A pesar de no encontrar una clara correlación con la NIS, los niveles de NfL pueden ser útiles para el seguimiento de pacientes y portadores con hATTR, así como para valorar el inicio y la respuesta al tratamiento.

Enfermedades neuromusculares III

21252. DOLOR NEUROPÁTICO Y DISAUTONOMÍA EN ENFERMEDAD RELACIONADA CON RFC1: DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y ELECTROFISIOLÓGICA

Iza Achutegui, M.¹; Sánchez Tejerina, D.¹; Laínez, E.²; Alemañ, J.¹; Raguer, N.³; Sotoca, J.¹; Llauradó, A.¹; Restrepo, J.¹; López, V.¹; Salvado, M.¹; Hernández Vara, J.¹; González Vara, V.¹; Juntas, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Describir la frecuencia y variabilidad clínica y electrofisiológica de afectación de fibra fina en pacientes con expansión patológica del gen *RFC1*.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de una cohorte de pacientes con diagnóstico genético de expansión patológica del gen *RFC1* evaluados en una unidad de referencia de ataxias hereditarias.

Resultados: Se incluyeron 26 pacientes de los cuales 12 tenían estudio neurofisiológico completo (46,1%), mediana de edad 72 años (RIQ 65-76) y predominantemente mujeres (69,2%). Ocho pacientes fueron catalogados como CANVAS (30,8%), 7 (26,9%) como neuropatía compleja (neuropatía y afectación cerebelosa o vestibulopatía) y 11 como neuropatía aislada (42,3%). Todos presentaban neuropatía/gangliopatía sensitiva, con afectación predominante longitud-dependiente en la sensibilidad táctil (82,6%) y nociceptiva (73,91%). 21/26 (80,7%) pacientes cumplían criterios de dolor neuropático en la escala DN4. La mediana del NPSI (Neuropathic Pain Symptom Inventory) fue de 14 (RIQ 8,5-22,5) y mostró correlación fuerte con el tiempo de evolución de la enfermedad ($r = 0,534$, $p = 0,005$). La mediana del COMPASS-31 (Composite Autonomic Symptom Score 31) fue de 23 (RIQ 13,80-42,79) y mostró correlación moderada con el tiempo de evolución de la enfermedad ($r = 0,364$, $p = 0,068$). Pacientes con fenotipo de CANVAS presentaban mayor puntuación en el COMPASS-31 (mediana 42, RIQ 31,08-50,99) respecto a pacientes con neuropatía compleja (mediana 22, RIQ 18,24-40,46) o neuropatía simple (mediana 13, RIQ 10,35-23,1), $p = 0,021$. El estudio neurofisiológico mostró afectación de fibra fina A δ (termotest alterado en 15/19, 78,9%), con preservación de fibra