

fin autonomía (respuesta simpaticocutánea y/o Sudoscan® alterados en 6/23, 26%).

Conclusión: Se observó alta frecuencia de dolor neuropático con datos clínicos a favor de neuropatía de fibra fina, junto con afectación selectiva neurofisiológica de fibra fina termoalgésica y mayor preservación de fibras finas autonómicas.

20624. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, PATOLÓGICAS Y GENÉTICAS DE 27 PACIENTES CON TRASTORNOS CAUSADOS POR VARIANTES PATOGENÉTICAS EN POLG

Bermejo Guerrero, L.¹; Restrepo Vera, J.²; Martín Jiménez, P.¹; Blázquez, A.³; Serrano Lorenzo, P.³; Navarro Riquelme, M.³; Hernández Laín, A.⁴; Kapetanovic, S.⁵; García Arumí, E.⁶; Juntas Morales, R.²; Martí, R.⁷; Martín, M.⁸; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

³Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁵Servicio de Neurología. Hospital de Basurto;

⁶Servicio de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁷Grupo de Investigación en Enfermedades Neuromusculares y Mitocondriales. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁸Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Objetivos: Las variantes patogénicas en POLG pueden causar síndromes de depleción del ADN mitocondrial (ADNmt), o trastornos con deleciones múltiples (DM) de inicio tardío que pueden presentar oftalmoparesia externa progresiva (PEO), neuropatía, ataxia, epilepsia, o parkinsonismo, entre otros.

Material y métodos: Describimos las características clínicas, patológicas y genéticas de una serie de 27 pacientes con trastornos relacionados con variantes en POLG.

Resultados: El 52% fueron mujeres. El 67% de inicio adulto, con una media al inicio de 34 años (rango: 0-67). Clínicamente presentaron oftalmoparesia (80%), ptosis (77%), debilidad muscular (54%), alteraciones propioceptivas en miembros inferiores (50%), ataxia sensitiva (42%), temblor (26%), hipoacusia (15%), y crisis epilépticas (7%). Un 26% presentaba fenotipo SANDO, 15% PEO pura, 11% PEO-plus, y 4% MNGIE-like. La CK media fue de 394 U/l (83-1500). El electromiograma (21/27) mostró polineuropatía axonal sensitiva en un 33%, neuropatía axonal sensitivo-motora en un 24%, y cambios miopáticos en un 29%. La RM cerebral (16/27) mostró resultado normal (38%), atrofia cerebelosa (38%), atrofia cerebral (31%) o leucoencefalopatía (13%). La biopsia muscular (19/27) mostró fibras rojo-rotas y COX-negativas en el 82%. La actividad de la cadena respiratoria mitocondrial fue normal en el 88%. El 100% de casos de inicio juvenil-adulto presentaron DM. Se identificaron 19 variantes patogénicas en POLG, siendo las más frecuentes c.[752C>T;1760C>T] (33%) y c.1399G>A (19%), con herencia dominante en el 30% y recesiva en el 65%.

Conclusión: El diagnóstico de un trastorno asociado a POLG requiere un elevado índice de sospecha debido a la heterogeneidad clínica, y debe considerarse ante la presencia de DM en el ADNmt.

20858. DESARROLLO DE UNA APLICACIÓN MÓVIL PARA EL SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON MIASTENIA GRAVIS: RESULTADOS DE LOS PRIMEROS SEIS MESES

Vesperinas Castro, A.; Cortés Vicente, E.

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

Objetivos: La *miastenia gravis* (MG) es una enfermedad autoinmune mediada por anticuerpos contra la unión neuromuscular, que condiciona debilidad muscular que empeora con el ejercicio. Los síntomas son fluctuantes y puede cursar con exacerbaciones, dificultando la monitorización de estos pacientes.

Material y métodos: El desarrollo de tecnologías digitales puede ser una herramienta útil en el seguimiento de estos pacientes, por lo que se ha desarrollado una aplicación para *smartphone* que permite autocompletar semanalmente la escala MG-ADL. Paralelamente, se han realizado visitas domiciliarias mensuales por personal sanitario especializado, completando las escalas MG-ADL, QMG y MGC. Se ha realizado un estudio de correlación y concordancia.

Resultados: Se incluyeron 30 pacientes con MG (18 hombres [56,3%]; 59 ± 15 años) tras sufrir una exacerbación (n = 11 [36,6%]) o en riesgo de padecerla por bajada de medicación (n = 19 [63,3%]). Se administraron 7 tratamientos de rescate, con mejoría. Durante seis meses de seguimiento, 5 presentaron un empeoramiento y 2 condicionaron un cambio terapéutico. El MG-ADL reportado por los pacientes mostró una correlación excelente con el reportado por sanitarios (r = 0,92; p < 0,001) y fuerte con QMG y MGC (r = 0,65 y 0,72 respectivamente; p < 0,001). La concordancia interobservador entre MG-ADL autocompletado y reportado por sanitarios fue excelente (ICC = 0,96, p < 0,001).

Conclusión: El uso de escalas clínicas autocompletadas a través de aplicaciones para *smartphone* puede ser útil en la monitorización de pacientes con MG. La escala MG-ADL autocompletada tiene buena correlación y concordancia con las informadas por sanitarios.

21582. TERAPIA INMUNOSUPRESORA Y REFRACTARIEDAD EN MIASTENIA GRAVIS OCULAR

Salgado Irazabal, M.; Luque Ambrosiani, A.; Fernández Espigares, L.; Gómez Fernández, F.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: Si bien la *miastenia gravis* ocular (MGo) presenta un buen perfil de respuesta hay un subgrupo de pacientes que precisan de tratamiento inmunosupresor continuado y combinado. Presentamos un análisis retrospectivo de paciente con *miastenia gravis* ocular con el objetivo de observar el uso de terapia inmunosupresora de mantenimiento y analizar su correlación con la positividad para anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR).

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en un centro terciario de pacientes en seguimiento por *miastenia gravis* ocular entre los años 2020 y 2024. Se recogieron datos clínicos y del tratamiento empleado.

Resultados: Se incluyeron 139 casos siendo la edad media al diagnóstico 64,3 ± 14,7 y el 49,6% mujeres. La mediana de años de seguimiento fue de 4 años. El 82% tenía seropositividad para AChR de inicio. Se inició tratamiento tras diagnóstico en el 88,6%. Al fin de seguimiento el 57,7% seguían algún tipo de tratamiento, siendo en el 43% inmunosupresor. De los pacientes con inmunosupresión el 58,3% estaban en tratamiento únicamente con corticoides, el 25% únicamente con otros inmunosupresores y el 16,6% asociaban corticoides a otro inmunosupresor. La seropositividad de AChR no se correlacionó con la necesidad de combinación de inmunosupresores (p = 0,839), ni con la necesidad de tratamiento inmunosupresor de mantenimiento (p = 0,275).

Conclusión: La MGo presenta un buen perfil de respuesta al tratamiento, presentando solo en una pequeña proporción de pacientes la necesidad de combinación de inmunosupresores. Comprobamos, al igual que lo descrito en la literatura, la ausencia de relación entre niveles de AChR y respuesta a tratamiento en la MGo.

20255. ANÁLISIS CUANTITATIVO ULTRASONOGRÁFICO EN MÚSCULO SANO

López-Grueiro Valcarce, P.; Sánchez Huertas, A.; Martínez Marín, R.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.