

fina autonómica (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 PATOGÉNICAS 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 delecciones 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 leuкоencefalopatía (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 *mastenia 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 *mastenia gravis* ocular (MGo) presenta un buen perfil de respuesta hay un subgrupo de pacientes que precisan de tratamiento inmuno-supresor continuado y combinado. Presentamos un análisis retrospectivo de paciente con *mastenia gravis* ocular con el objetivo de observar el uso de terapia inmuno-supresora 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 *mastenia 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 $64,3 \pm 14,7$ 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% inmuno-supresor. De los pacientes con inmuno-supresión el 58,3% estaban en tratamiento únicamente con corticoides, el 25% únicamente con otros inmuno-supresores y el 16,6% asociaban corticoides a otro inmuno-supresor. La seropositividad de AChR no se correlacionó con la necesidad de combinación de inmuno-supresores ($p = 0,839$), ni con la necesidad de tratamiento inmuno-supresor 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 inmuno-supresores. 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.