

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 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 *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.

Objetivos: La ecografía es una técnica con trayectoria en la evaluación de la afectación muscular en enfermedades neuromusculares. Sin embargo, con frecuencia se la ha tildado de subjetiva y dependiente de operador, así como sesgada por diversas variables sociodemográficas como sexo, edad e índice de masa corporal (IMC). Consecuentemente, se hace necesario establecer valores ultrasonográficos objetivos que nos permitan estandarizar la evaluación muscular mediante ecografía.

Material y métodos: Estudio de población sana de edad, sexo e índice de masa corporal diferentes, realizando ecografía muscular con protocolo de 17 músculos distintos. Se analiza grosor muscular y de tejido subcutáneo, así como media de escala de grises de cada músculo individual empleando un software específico. Realizamos regresión múltiple con valores pertinentes (medias de escala de grises y variantes demográficas).

Resultados: Se ecografiaron 50 sujetos (varones 54%), con rangos de edad de 20 a 80 años. Como resultados preliminares, obtenemos que el IMC se correlaciona de manera directamente proporcional con la ecogenicidad muscular, con un OR 3,4 (IC95% 1,3-5,4). Igualmente, la edad aumenta un 0,5% la ecogenicidad muscular global (IC95% 0,2-0,8). Observamos ecogenicidad media aumentada en pacientes mujeres por encima de 50 años en rectos abdominales y deltoides.

Conclusión: La ecografía cuantitativa muestra hallazgos de interés en músculo sano, en cuanto a que unos mayores IMC y edad se correlacionan con una mayor ecogenicidad muscular de manera global. Esto abre un nuevo horizonte futuro basado en el empleo de biomarcadores ultrasonográficos cuantitativos para el estudio de patología neuromuscular.

20857. ANÁLISIS DEL PROCESO DIAGNÓSTICO EN UNA CONSULTA ESPECIALIZADA DE *MAIESTENIA GRAVIS* A LO LARGO DE NUEVE AÑOS

Vesperinas Castro, A.; Caballero Ávila, M.; Carbajo Viejo, Á.; Llansó Caldente, L.; Collet Vidiella, R.; Turon Sans, J.; Querol Gutiérrez, L.; Rojas García, R.; Cortés Vicente, E.

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

Objetivos: La *maiostenia gravis* (MG) es una enfermedad mediada por anticuerpos contra proteínas de la unión neuromuscular. La sintomatología heterogénea y fluctuante puede complicar el diagnóstico.

Material y métodos: Se diseñó un estudio observacional, unicéntrico, retrospectivo. Se incluyeron los pacientes derivados con sospecha diagnóstica de MG entre 2015 y 2023, recogiendo variables clínicas, analíticas y diagnósticos alternativos.

Resultados: Se incluyeron 633 pacientes derivados con sospecha de MG. 294 fueron diagnosticados de MG seropositiva, 65 seronegativos y en 165 se descartó el diagnóstico de MG, alcanzándose un diagnóstico alternativo en 89 (53,9%), con una gran variabilidad entre los *mimics*. El retraso diagnóstico fue significativamente mayor en el grupo de los *mimics* ($2,9 \pm 5,1$ años vs. $0,6 \pm 2,1$ entre seropositivos y $1,31 \pm 3,6$ los seronegativos). Se encontraron diferencias fenotípicas entre los grupos, siendo el ocular y la fatiga aislada más común entre los *mimics* ($p < 0,001$). Durante el proceso diagnóstico, la clínica y exploración fueron la herramienta fundamental de forma que en un 30% de pacientes seronegativos no fueron necesarios más estudios para descartar MG. En 22 casos con MG seropositiva, el resultado previo de anticuerpos era falsamente negativo. Destaca una baja especificidad en el estudio de electromiografía de fibra aislada con un 19% de *mimics* con alteración en este estudio. Un 40% de pacientes con *mimics* llegaron a recibir inmunosupresión durante el proceso diagnóstico.

Conclusión: Hasta un 26% de pacientes con sospecha inicial de MG presentan en realidad otra entidad. Hay una gran variabilidad entre los diagnósticos alternativos y el retraso diagnóstico en estos pacientes puede alcanzar los tres años.

20356. CONTROL ADECUADO DE LA *MAIESTENIA GRAVIS* GENERALIZADA DURANTE UN PERÍODO DE 8 AÑOS EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA

Reyes Leiva, D.¹; Carbajo Viejo, Á.²; Vesperinas Castro, A.²; Querol, L.²; Pujades Rodríguez, M.³; Rojas García, R.²; Cortés Vicente, E.²

¹Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan Despí Moisès Broggi;

²Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³UCB Pharma.

Objetivos: La *maiostenia gravis* generalizada (MGg) es una enfermedad crónica fluctuante. Los pacientes pueden permanecer sintomáticos a pesar del tratamiento. El objetivo fue describir el grado de control de MGg durante un seguimiento prolongado.

Material y métodos: La definición de control adecuado en MGg, establecida por expertos españoles siguiendo el método Delphi, fue aplicada sobre nuestra cohorte de pacientes con diagnóstico reciente y seguidos entre 1998-2020. Los datos de control se recogieron bianualmente durante 8 años.

Resultados: La definición consensuada se basó en el logro de MGFA-PIS de remisión clínica, remisión farmacológica o mínimas manifestaciones durante un año; MG-ADLs ≤ 2 , en ausencia de exacerbaciones en el último año; y ausencia de, o efectos adversos a fármacos leves. 220 pacientes con diagnóstico reciente de MGg (54,5% mujeres, 58 años de edad media al inicio, 84% anti-AChR, 6% MuSK y 10% seronegativos). La proporción de pacientes que consiguieron un control adecuado de MGg aumentó del 62,0% a los dos años hasta el 80,9% a los ocho años. Las características clínicas fueron similares entre pacientes controlados adecuadamente y aquellos que no lo estuvieron, excepto por la proporción más elevada de seronegativos entre los pacientes no controlados durante los 2 primeros años y la mayor proporción de MGg de inicio tardío entre los controlados a los 4 años.

Conclusión: En torno a un 20% de pacientes permanecen sin control adecuado de MGg incluso tras 8 años del diagnóstico. Estos pacientes no presentan características clínicas definidas, resaltando la variabilidad del curso en la MGg.

21002. DETERMINACIÓN DE LA ACTIVACIÓN DEL COMPLEMENTO EN *MAIESTENIA GRAVIS* Y NEUROMIELITIS ÓPTICA

Guerra Fernández, V.¹; Cabrera-Maqueda, J.¹; Martínez-Sánchez, J.²; Fonseca, E.¹; Alba, T.¹; Guasp, M.¹; Llufrí, S.¹; Blanco, Y.¹; Blasco, M.³; Díaz-Ricart, M.²; Sepúlveda, M.¹; Martínez Hernández, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

²Servicio de Hemoterapia y Hemostasia. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ³Servicio de Nefrología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: Evaluar la utilidad de un test de activación del complemento en una muestra piloto de pacientes con *maiostenia anti-RACH+* (MG), *maiostenia-miosisitis-miocarditis* por inhibidores de puntos de control inmunitario (MMM-ICI), neuromielitis óptica anti-AQP4+ (NMO) y enfermedad asociada a anti-MOG (MOGAD).

Material y métodos: Estudio exploratorio de la activación del complemento en el plasma de los pacientes mediante la cuantificación de depósitos del complejo C5b9 sobre células endoteliales por inmunofluorescencia. Según el método, previamente reportado, se compara cada caso con controles sanos (1:1) y se considera resultado positivo (ratio ≥ 2), indeterminado (1-2) o negativo (< 1). Clasificamos los casos según la actividad de la enfermedad y el tratamiento recibido, considerando activos aquellos con exacerbación en el momento de la determinación y postratamiento los que habían recibido corticoides a altas dosis, inmunoglobulinas o recambio plasmático.

Resultados: Incluimos 24 pacientes con MG (11), MMM-ICI (5), NMO (6) y MOGAD (2). 8/24 (33%) determinaciones correspondían a pacientes activos (2 MG, 3 MMM-ICI, 2 NMO y 1 MOGAD), la ratio media fue