

Material y métodos: Se trata de un estudio de casos clínicos en pacientes con DCA en fase crónica con alteración en la integración del miembro superior afecto en su esquema corporal. Se llevaron a cabo intervenciones individuales exponiendo a los pacientes a información audiovisual (música y danza) y entradas sensoriales táctiles, propioceptivas, olfativas y vestibulares. Se realizaron 2 sesiones semanales durante 4 semanas con un total de 2 pacientes en una sala multisensorial, empleando una pantalla 2 x 2, altavoces, luces, diferentes texturas, vibración y olores. Se utilizaron cuestionarios subjetivos pre y postsección así como escalas cuantitativas pre y posintervención: Valoración Sensorial Nottingham Revisada (VSNR) y la escala Quick Dash (QD).

Resultados: En los cuestionarios subjetivos, los pacientes refirieron mejoría en percepción, sensación corporal y estado emocional. En las escalas del VSNR y QD, existió mejoría en sensibilidad propioceptiva, manteniendo la misma funcionalidad e integración del hemicuerpo afecto en actividades cotidianas.

Conclusión: Tras la realización de este novedoso proyecto, se concluye que la accesibilidad al arte junto con un abordaje sensorio-perceptivo desde terapia ocupacional constituye una herramienta de intervención en la rehabilitación neurológica de pacientes con DCA. Consideramos que el arte ha sido el elemento motivacional clave en la adherencia al tratamiento de los pacientes seleccionados obteniendo una experiencia emocional significativa.

20763. ESTUDIO DE UN CASO. TERAPIA DE MOVIMIENTO INDUCIDO POR RESTRICCIÓN DEL LADO SANO EN PACIENTE CRÓNICO: TAREA DE ALIMENTACIÓN

González Jiménez, G.¹; Ramos Torres, C.²

¹Servicio de Rehabilitación Neurológica. Neuraces; ²Servicio de Neurorrehabilitación. Neuraces.

Objetivos: Mejora del desempeño y destreza manipulativa en la tarea de la alimentación mediante la restricción del movimiento en el lado sano y el uso forzado del lado afecto, produciendo así una nueva condición de aprendizaje.

Material y métodos: Se realiza intervención de caso único, a través de la terapia de movimiento inducido por restricción del lado sano (CIMT) durante 12 días (incluyendo 10 días de tratamiento en clínica 2 horas diarias). Se lleva a cabo una valoración pre y posintervención, administrando la escala Upper Extremity Motor Activity Log (MAL) y el Wolf Motor Function Test (WMFT), firmando un contrato conductual con el paciente y cuidador principal. Durante el programa de tratamiento se administran diariamente 15 de 30 ítems de calidad del test MAL, posteriormente se efectuarán las actividades de *shaping* (5 actividades con 10 repeticiones cada una), así como la práctica de tareas y finalmente se pactan 10 actividades funcionales para realizar en casa ese mismo día.

Resultados: Diferencias pre-post de los resultados obtenidos en la escala MAL (escala Likert) y en el WMFT, así como con la observación de vídeos en la tarea de la alimentación.

Conclusión: Se observan cambios significativos en la función del miembro superior izquierdo, en la calidad y uso de este. Al encontrarnos ante el estudio de un caso único encontramos limitaciones a la hora de determinar su eficacia en una muestra mayor.

21028. CONSTRAINT-INDUCED MOVEMENT THERAPY- GENERALIZACIÓN DE APRENDIZAJES: DISEÑO DE PROTOCOLO-SERIE DE CASOS

Rodríguez Menéndez, S.¹; García Lara, C.²; García Santos, C.³

¹Servicio de Neurología. Inypema. Clínica Universitaria. Facultad Padre Ossó; ²Servicio de Terapia Ocupacional. Inypema. Clínica Universitaria. Facultad Padre Ossó; ³Servicio de Fisioterapia. Inypema. Clínica Universitaria. Facultad Padre Ossó.

Objetivos: El objetivo del presente estudio fue diseñar un protocolo de intervención basado en la evidencia científica actual en CIMT para personas con daño cerebral, desarrollado en clínica y entornos naturales de los pacientes. Además, dicho protocolo se ha implementado con el objetivo de identificar los beneficios, si es que los hubiese, de llevarlo a cabo con este tipo de pacientes.

Material y métodos: Se realizó una revisión sistemática sobre la evidencia actual en protocolos de CIMT, tras la cual se identificaron 14 estudios que reunían los criterios establecidos. Posteriormente se analizó mediante la escala PEDRO la calidad metodológica. Se analizaron los resultados y se diseñó un protocolo de intervención basado en las mejores evidencias. Posteriormente se desarrolló un estudio de casos. Se implementó dicho protocolo en n = 5 pacientes y se realizó un análisis pre-post a dicho tratamiento.

Resultados: Las personas que han participado en este estudio de caso, han mostrado diferencias significativas ($p > 0,005$) en las siguientes áreas: función manipulativa, equilibrio, fuerza, marcha, resistencia, ABVD, AIVD, participación y calidad de vida. La intervención en entorno natural del paciente es satisfactoria y necesaria para ellos, cerrando el círculo del proceso de intervención en daño cerebral.

Conclusión: Existe evidencia actual de que los tratamientos multidisciplinarios, entre los que se incluye la figura del terapeuta ocupacional, tienen más éxito a nivel terapéutico que otro tipo de intervenciones. Sería muy recomendable incrementar la muestra del presente estudio con el fin de dar más peso a nivel científico al mismo, y poder corroborar de forma correcta las hipótesis planteadas.

Neurogenética + Ataxias y paraparesias espásticas degenerativas

20268. EDAD BIOLÓGICA Y RIESGO DE CÁNCER A LARGO PLAZO DESPUÉS DE UN ICTUS

Suárez Pérez, A.¹; Macías Gómez, A.¹; Fernández Pérez, I.¹; Vallverdú Prats, M.¹; Cuadrado Godia, E.¹; Giralte Steinhauer, E.¹; Campanale, M.¹; Guisado Alonso, D.¹; Vidal Notari, S.²; Peris Subiza, J.²; Rodríguez Campello, A.¹; Jiménez Conde, J.¹; Ois Santiago, Á.¹; Jiménez Balado, J.¹

¹Área de Neurología. Hospital del Mar Research Institute; ²Servicio de Neurología. Hospital del Mar.

Objetivos: Estudios previos reportan un riesgo aumentado de cáncer a largo plazo después de un ictus. Nuestro objetivo es investigar la influencia de la edad biológica (EB) sobre esta asociación, independientemente de la edad cronológica (EC).

Material y métodos: De un registro prospectivo de ictus en fase aguda (2005 a 2017) hemos incluido pacientes con un seguimiento mínimo de 3 meses y sin diagnóstico previo de cáncer y analizado la incidencia de cáncer hasta enero de 2023. Hemos estimado la EB mediante datos de metilación del ADN de muestras sanguíneas obtenidas las primeras 24 horas del inicio del ictus, utilizando varios relojes epigenéticos (Hannum, Horvath, PhenoAge, Zhang y epiTOC). La aceleración de la edad biológica (AEB) se obtiene mediante la diferencia entre EB y EC regresando el efecto de la EC. Hemos analizado la asociación independiente entre AEB e incidencia de cáncer con modelos de Cox multivariados.

Resultados: Entre 632 pacientes con un seguimiento medio de 8,06 años, 83 (13,1%) desarrollaron cáncer. El análisis de Cox multivariado muestra una asociación entre la AEB en los relojes de Hannum, Zhang y epiTOC y la incidencia de cáncer tras un ictus. Después de ajustar por pruebas múltiples y eventos competitivos, esta asociación se mantuvo significativa en el reloj de Hannum, observando un riesgo del 7% en la incidencia de cáncer por cada año de AEB (HR 1,07 [1,02-1,11]).

Conclusión: Nuestros resultados sugieren que un mayor envejecimiento biológico tendría un rol significativo en el incremento del riesgo de cáncer observado en los pacientes supervivientes de un ictus.

21018. ENFERMEDAD MONOGENICA CEREBRAL DE PEQUEÑO VASO EN LA PROVINCIA DE ALMERÍA

García Ruiz, B.; Amaya Pascasio, L.; Zazo Luengo, A.; Garrido Hernández, T.; Arjona Padillo, A.; Martínez Sánchez, P.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas.

Objetivos: La enfermedad monogénica de pequeño vaso (EMPV) es una causa creciente de ictus y demencia vascular. Nuestro objetivo es describir los fenotipos asociados a esta enfermedad en Almería.

Material y métodos: Estudio observacional de los casos de EMPV diagnosticados por el único Servicio de Neurología de la provincia de Almería (750.000 habitantes) entre 2008 y 2023. Se registraron aquellos pacientes con mutaciones en los siguientes genes: NOTCH3, HTRA1, COL4A1/COL4A2, TREX1, CTSA y GLA. Se analizaron las características demográficas, clínicas y radiológicas.

Resultados: Se incluyeron 22 pacientes: 10 con afectación del gen NOTCH3 (CADASIL), 6 del HTRA1 en heterocigosis (CADASIL tipo 2), 4 del COL4A1 y 1 del GLA (enfermedad de Fabry). La edad media de debut osciló entre 15 (NOTCH3) y 62 años (COL4A1). Las frecuencias del fenotipo clínico variaron ampliamente: ictus isquémico 67% (HTRA1) a 25% (COL4A1); ictus hemorrágico 50% (COL4A1) a 0% (NOTCH3); deterioro cognitivo 54% (NOTCH3) a 0% (HTRA1). Únicamente pacientes con NOTCH3 desarrollaron trastornos psiquiátricos (54%) o progresión rápida de la enfermedad (27%). Los síntomas extraneurológicos se asociaron mayormente a mutaciones del gen GLA (100%) y HTRA1 (83%). La afectación de sustancia blanca (SB) fue mayor en pacientes con mutación NOTCH3 (Fazekas 2-3 en 90% de casos). Sin embargo, todos presentaron afectación de SB periventricular.

Conclusión: CADASIL y CADASIL tipo 2 fueron las EMPV más frecuentes en Almería. Los pacientes con CADASIL tipo 1 presentaron un curso más incapacitante de la enfermedad y una mayor afectación de la SB.

21079. SERIE DE CASOS DE CADASIL EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA EN ANDALUCÍA

Domínguez Mayoral, A.¹; Núñez Jurado, D.²; de Torres Chacón, R.¹; Busquier, T.³; Pérez Sánchez, S.¹; Montaner Villalonga, J.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; ²Servicio de Bioquímica Clínica. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; ³Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena.

Objetivos: Las causas genéticas pueden representar hasta el 5% de los ictus, siendo el CADASIL la enfermedad más frecuente.

Material y métodos: Este es un estudio transversal de pacientes con CADASIL en una unidad de referencia en Andalucía. El diagnóstico molecular (realizado en todos los casos) se basó en paneles genéticos en sintomáticos y estudio dirigido en asintomáticos. Se incluyen resonancias cerebrales protocolizadas con secuencias T1 y FLAIR. Se han seguido las guías europeas para el tratamiento.

Resultados: Se registran 36 pacientes, con una mediana de 52 años. El 67% son mujeres. Entre todas las mutaciones patógenas del gen NOTCH-3, la clasificación de predicción fenotípica de riesgo era alto en el 58% e intermedio en el 39%. El 53% de los pacientes habían tenido un ictus isquémico o AIT. El 94% de los casos tenía una escala de Rankin modificada de 0-2, el 3% de 3 y el 3% de 4, no habiendo más pacientes con puntuaciones de mRS mayores. Respecto a la escala Fazekas, la puntuación de 0 la tenía el 8%, el 36% tenía 1 y el 56% poseía 2-3 puntos. El 55,55% no tenía cavitaciones lacunares en resonancia, el 27,77% tenía entre 1-5 lagunas y el 16,65% tenía > 5 lesiones.

Todos los pacientes con ictus se trataron con antiagregantes. No se han detectado hemorragias cerebrales.

Conclusión: Solo existe otra serie de casos publicada en España (pero sin confirmación genética en todos los pacientes), resaltando la relevancia de nuestro estudio. La especialización en las unidades de referencia puede mejorar la asistencia.

21174. MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 6Q22 CON AFECTACIÓN DEL GEN NUS1 COMO CAUSA DE MIOCLONÍAS MULTIFOCALES Y TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO: CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO

Ribacoba Díaz, C.¹; Fernández Revuelta, A.¹; Ruiz-Ocaña de las Cuevas, G.²; Arias Vivas, E.²; García Ron, A.²; García-Ramos García, R.¹; López Valdés, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: Las variaciones del número de copias genómicas constituyen una causa importante de trastornos neurológicos. Las nuevas técnicas de mapeo y secuenciación del genoma están permitiendo detectar dichas variaciones y establecer su correlación clínica.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 19 años en seguimiento desde los 6 meses por un cuadro no progresivo de mioclonías facioabrahiales, mioquimias faciales (vídeo) y discapacidad intelectual. Para el diagnóstico, se realiza analítica sanguínea, video-electroencefalograma, electromiograma y resonancia magnética craneal, sin alteraciones significativas. Cariotipo normal. Se solicita primero estudio genético para discinesia paroxística benigna y ADCY5, y posteriormente secuenciación del exoma y despistaje de ataxias espinocerebelosas, todos negativos. Destaca un cociente intelectual de 55 (percentil 0,1), por lo que se solicita un *array* de hibridación genómica comparativa dirigido a trastornos del neurodesarrollo en el que se detecta delección *de novo* del cromosoma 6q22.1 que afecta a los genes NUS1, DCBLD1, GOPC, SLC35F1. Por la presencia de mioclonías, se prueba tratamiento con clonazepam, piracetam, levetiracetam y tetrabenazina, con efecto transitorio, manteniendo en la actualidad ácido valproico y brivaracetam.

Conclusión: La discapacidad intelectual asociada a las mioclonías fue clave para solicitar pruebas de diagnóstico genético adicionales. El gen NUS1 se localiza en el segmento terminal del cromosoma 6q22.1. Recientemente se han descrito variaciones en su número de copias causantes de trastornos del movimiento, trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. El amplio espectro fenotípico de esta mutación junto con la necesidad de técnicas de diagnóstico genéticas específicas hacen pensar en un posible infradiagnóstico de esta entidad.

21229. NUEVA MUTACIÓN EN KRIT1 COMO CAUSANTE DE CAVERNOMATOSIS FAMILIAR

Delgado Bárcena, L.; Fernández Ramajo, C.; Sancho Valderrama, B.; Romano Flores, L.; Gallego Prieto, M.; Arteta Gutiérrez, N.; Bonilla Zhañay, A.; Madrigal Lkhrou, E.; Ortega Cubero, S.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.

Objetivos: Descripción de nueva variante en el gen KRIT1 como causante de cavernomatosis familiar (CCM1).

Material y métodos: Varón de 81 años con antecedentes personales de HTA, HBP, hemangiomas múltiples, melanoma, adenocarcinoma pulmonar, carcinoma microinfiltrante de conjuntiva, y ampuloma renal. En tratamiento con dutasterida y tamsulosina. Entre los antecedentes familiares destaca ser el quinto de un total de seis hermanos. Padre fallecido a los 88 años con diagnóstico clínico de cavernomatosis múltiple y un hermano por un ictus hemorrágico con el mismo diagnóstico. Acude a la consulta de neurología por quejas cognitivas con diagnóstico de deterioro cognitivo leve no amnésico de perfil subcortical y leves