

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol;
²Àrea de Neurociències. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

Objetivos: Describir el impacto sobre calidad de vida (CdV) de la talamotomía unilateral mediante ultrasonidos de alta intensidad (FUS) en el temblor esencial (TE).

Material y métodos: Se incluyeron pacientes con TE sometidos a talamotomía unilateral entre febrero de 2022 y agosto de 2023, se les evaluó a los 3 y 6 meses. Se utilizó el cuestionario de CdV en el temblor esencial (QUEST), la escala visual analógica EuroQoL-5D (EQ-5D) y las escalas de impresión global del paciente de gravedad (PGI-S) y de mejoría (PGI-I). Los síntomas de depresión y ansiedad se evaluaron mediante la Escala de Depresión Geriátrica (GDS-15) y el Índice de Ansiedad Geriátrica (GAI).

Resultados: 155 pacientes, edad $72,10 \pm 8,68$ años. El QUEST mejoró globalmente un 48,38% a 6 meses ($44,44 \pm 15,65$ vs. $21,50 \pm 4,95$). El estado de salud general subjetivo y la escala analógica visual EQ-5D fueron similares antes y 6 meses después del procedimiento ($62,80 \pm 15,58$ vs. $68,03 \pm 16,22$; $63,49 \pm 18,27$ vs. $68,28 \pm 16,13$, respectivamente). Los síntomas de depresión mejoraron significativamente tras la talamotomía (GDS-15: $4,34 \pm 3,33$ vs. $2,87 \pm 3,06$). El porcentaje de pacientes con una puntuación sugestiva de depresión o ansiedad disminuyó del 23,5% al 4,2% y del 34,8% al 5,4% a los 6 meses, respectivamente. El 79,1% de pacientes declararon que sus síntomas eran graves-moderadamente graves antes del tratamiento; a los 6 meses, el 90,7% informaron de que sus síntomas eran, como máximo, moderados.

Conclusión: La CdV de los pacientes con TE refractario mejora tras la talamotomía unilateral mediante FUS, medida mediante el cuestionario específico QUEST. Los síntomas de depresión y ansiedad mejoraron significativamente tras el tratamiento en esta cohorte de pacientes.

20721. DUODOPA (FOSLEVODOPA/FOSCARBIDOPA) SUBCUTÁNEA CONTINUA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON AVANZADA. SERIE DE CASOS

García Huguet, M.; Ferrer Tarrés, R.; Vera Cáceres, C.; Saurina Navarro, I.; Martínez Follana, C.; Cots Foraster, A.; Silva Blas, Y.; Vivas Villacampa, L.; López Domínguez, D.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Objetivos: En pacientes con enfermedad de Parkinson avanzada (EPA) que presentan fluctuaciones motoras (FM) y discinesias a pesar de tratamiento oral en dosis máximas, los tratamientos de infusión continua de levodopa son una alternativa eficaz. La duodopa (foslevodopa-foscarbido), tradicionalmente se administraba vía duodenal, pero recientemente se ha comercializado la administración subcutánea continua durante 24 horas.

Material y métodos: Describimos la viabilidad y efectividad de la administración subcutánea de duodopa en 2024 en pacientes con EPA en un centro terciario. Evaluamos reducción de FM, discinesias, reacciones adversas, calidad de vida y la escala UPDRS.

Resultados: Incluimos 5 pacientes (4 hombres, edad media 67 años) con EPA (4 con fenotipo rígido acinético, 1 rígido-acinético-tremórico) con FM a pesar de tratamiento óptimo (*off-time* > 2 horas). La duración media de la enfermedad fue 14,8 años. Los resultados mostraron mejoría en control motor (UPDRS III media: 28,2), reducción de las FM, gravedad de discinesias, mejoría en calidad de vida y descanso nocturno en todos los pacientes. Se reportaron alteraciones cutáneas (nódulos si el recambio se hace cada 48 horas, eritema) en el 80% de la muestra, generalmente bien toleradas. Sin embargo, en el 40% se observó clínica psicótica (ideación delirante, alucinaciones) precozmente (< 1 mes de tratamiento) lo que motivó la retirada del tratamiento con resolución completa de los síntomas.

Conclusión: La duodopa subcutánea es una alternativa novedosa y eficaz, para la EPA, mejorando el control motor y reduciendo fluctuaciones, caídas, distonías dolorosas y discinesias. Sin embargo, las complicaciones neuropsiquiátricas no son infrecuentes lo que requiere a realizar un control estrecho. Es necesario describir más casos para determinar el perfil de paciente que más se puede beneficiar de estas terapias.

Trastornos del movimiento III

21171. ROL DE LOS POLIMORFISMOS DE LA ACUAPORINA-4 EN LA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD DE PARKINSON EN PORTADORES DE MUTACIONES PATOGENICAS DEL GEN LRRK2

Buonigiorno, M.¹; Sánchez Benavides, G.²; Vilor Tejedor, N.³; Marzal Espí, C.⁴; Giraldo, D.¹; Hernández Vara, J.¹; González Martínez, M.¹; Belmonte Calderón, S.¹; de Fábregues, O.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Clinical Research and Risk Factors for Neurodegenerative Diseases Group. BarcelonaBeta Brain Research Center; ³Genetic Neuroepidemiology and Biostatistics team. BarcelonaBeta Brain Research Center; ⁴Servicio de Neurología. Fundación Asistencial MútuaTerrassa.

Objetivos: Las mutaciones patogénicas del gen *leucine-rich repeat kinase-2* (LRRK2) son la causa más frecuente de enfermedad de Parkinson (EP) familiar, pero su penetrancia es incompleta y se desconocen los factores que determinan su expresión. Recientemente se ha sugerido una implicación del sistema glinfático y de la acuaporina-4 (AQP-4), en el desarrollo de la EP. El presente trabajo tiene el objetivo de explorar el rol de polimorfismos del gen AQP-4 como modificador de la penetrancia de la EP asociada a LRRK2.

Material y métodos: Se analizaron datos basales de 301 portadores de variantes patogénicas en LRRK2 de la cohorte Parkinson's Progression Markers Initiative. Se exploró la asociación entre la frecuencia de 5 *single nucleotide polymorphisms* de AQP4 (rs9951307, rs3763043, rs3875089, rs491148, rs335929) y la presencia de la enfermedad mediante regresiones logísticas, ajustando por edad y sexo, o pruebas exactas para frecuencias < 5.

Resultados: 127 (42,2%) portadores de variantes patogénicas LRRK2 eran asintomáticos y 174 (57,8%) tenían EP. No había diferencias entre los grupos en edad ($63,5$ [9,5] vs. $62,2$ [7,5], $p = 0,21$) ni en número de mujeres (52,0% vs. 55,7%, $p = 0,52$). Ser portador de 2 alelos minoritarios de rs9951307-GG, comparado con portar 0 ó 1, mostró un efecto protector para EP (OR = 0,268, IC95% [0,106-0,676]; $p = 0,005$). Se observó el patrón opuesto para rs335929 en una submuestra ($n = 118$): los portadores de 2 alelos minoritarios (CC) mostraron mayor riesgo de EP (exacta de Fisher $p = 0,042$).

Conclusión: Los polimorfismos de la AQP4, que modulan la eficacia del sistema glinfático, pueden asociarse al riesgo de manifestar EP en portadores de LRRK2.

20824. EL EFECTO DE LA COPATOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER EN LOS PATRONES DE FDG-PET EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON CON DETERIORO COGNITIVO

Castro Labrador, S.¹; Silva Rodríguez, J.¹; Labrador Espinosa, M.²; Muñoz Delgado, L.³; Franco Rosado, P.³; Castellano Guerrero, A.³; Macías García, D.³; Jesús, S.³; Adames Gómez, A.³; Ojeda Lepe, E.³; Carrillo, F.³; Martín Rodríguez, F.³; Pérez Calvo, C.³; San Eufrasio, M.³; J. Ashton, N.⁴; Zetterberg, H.⁵; Lora Roldan, F.⁶; García Solís, D.⁷; Mir, P.³; Grothe, M.J.¹