

Conclusión: Aunque las variantes del gen LAMA1 se asocian a síndrome de Poretti-Boltshauser y síndrome de Joubert, las características clínicas y radiológicas nos pueden ayudar a realizar el diagnóstico final del paciente.

21691. UNA PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA (PSP) DE LARGA EVOLUCIÓN

Gallego Prieto, M.; Flores, L.; Fernández Ramajo, C.; Delgado Bárcena, L.; Sancho Valderrama, B.; Madrigal Lkhou, E.; Ortega Cubero, S.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.

Objetivos: Revisión de un caso de paraparesia espástica tipo 7.

Material y métodos: Varón de 80 años sin antecedentes familiares de interés. En seguimiento por Neurología desde 2015 por diagnóstico de bleforoespasmio, con RM y angioRM, EMG fibra simple y anticuerpos anti-RACn normales. En tratamiento desde entonces con Botox. En abril 2019 asocia torpeza motora de predominio hemicorporal izquierdo. En exploración bradicinesia y leve rigidez en extremidades izquierdas y limitación para los movimientos oculares verticales con sacadas lentas, así como signos piramidales con clonus aquileo bilateral agotable. Ante la sospecha de tauopatía se solicita DaTSCAN que muestra alteración de la vía dopaminérgica nigroestriada presináptica izquierda, y SPECT con hipoperfusión en lóbulo frontal y mesencéfalo sugestivos de parálisis supranuclear progresiva (PSP), asociándose tratamiento con levodopa.

Resultados: En seguimiento posterior en consultas de neurología, progresión de la limitación de los movimientos oculares sin progresión de la torpeza motora, por lo que se decide ampliar diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan con oftalmoplejía externa progresiva, confirmándose mediante estudio genético dirigido mutación homocigota SPG7, c.129C>T, p.Ala 510Val.

Conclusión: La paraparesia espástica tipo 7, es una enfermedad autosómica recesiva, en la que destaca el parkinsonismo en el examen neurológico siendo frecuente la oftalmoplejía externa progresiva. Se han identificado 11 variantes en el gen SPG7, siendo la más frecuente la c.1529C>T (p.Ala510Val). En casos diagnosticados de PSP con evolución favorable, sería una entidad a considerar.

21356. SÍNDROME OPSOCLONUS-MIOCLONUS-ATAXIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Cegarra Sánchez, J.; de la Nuez González, J.; López Santana, A.; García Granado, J.; Rodríguez Santana, J.; Rellosa de la Fuente, A.; Pérez Vieitez, M.; González Hernández, A.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Dr. Negrín.

Objetivos: El síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia supone una entidad extremadamente infrecuente en el adulto, con su consecuente infradiagnóstico. El objetivo de este estudio es aportar más información sobre el mismo para así facilitar su diagnóstico.

Material y métodos: Presentamos un estudio de un caso clínico de un síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia de debut en el adulto, en este caso, una mujer de 76 años que debuta con trastorno de la marcha de meses de evolución, con empeoramiento progresivo hasta imposibilidad para la deambulación. Además, la paciente asocia movimientos involuntarios en ambas extremidades superiores, así como movimientos oculares conjugados, involuntarios y multidireccionales. Meses antes tuvo infección por SARS-CoV-2 asintomática.

Resultados: Durante el ingreso se descarta lesión estructural mediante las pruebas de imagen. Así mismo, los marcadores de laboratorio infecciosos, sistémicos y tumorales son negativos. Ante el diagnóstico de síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia, se realiza estudio que descarta neoplasia oculta. Se inicia tratamiento inmunosupresor con

corticoides, sin apreciar mejoría clínica, escalando a ciclo de inmunglobulinas y plasmaféresis y posteriormente a inmunsupresión mantenida con rituximab.

Conclusión: En adultos, la etiología más frecuente del síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia es idiopática. Ante las pruebas serológicas y de imagen paraneoplásicas negativas, debe considerarse la etiología parainfecciosa, muy frecuentemente ligada a la infección por SARS-CoV-2. En esta patología resulta fundamental el diagnóstico y tratamiento precoz con inmunsupresores con vistas a un mejor pronóstico. En casos de enfermedad multifásica o refractariedad clínica, la inmunsupresión combinada mejora el pronóstico.

20726. PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO SPG7 POR DOBLE HETEROGENIOSIS: LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DE SEGREGACIÓN FAMILIAR

Carrasco Sevilla, M.; Cobo Roldán, L.; Estévez María, J.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Objetivos: La paraparesia espástica tipo 7 (SPG7) es una enfermedad genética rara, normalmente de herencia autosómica recesiva, si bien se han descrito algunas formas autosómicas dominantes con penetrancia incompleta. Puede asociar además síntomas de otras esferas (amiotrofia, neuropatía óptica o cerebelopatía, entre otros). Con el objetivo de ilustrar la heterogeneidad clínica y genómica, se describe el inusual caso de dos hermanas con dos alelos patogénicos con correlato clínico (doble heterocigosis).

Material y métodos: Se describen los casos de dos hermanas afectas con SPG7 con diagnóstico genético confirmado y estudio de segregación familiar.

Resultados: Caso 1. Mujer, 38 años. Padres sanos. Debuta a esta edad con cuadro progresivo de debilidad en miembros inferiores. A la exploración, presenta paresia proximal 3/5. Presenta amiotrofia de miembros inferiores, espasticidad e hiperreflexia con piramidalismo (Hoffmann, RCP extensores), marcha atáxica y dismetrías de miembros superiores. Requiere asistencia para la marcha. Caso 2. Mujer de 36 años, hermana del caso previo. Debuta 4 años después (36) con clínica similar: paresia 4 ± 5 en psoas bilaterales, espasticidad Ashworth 2 e hiperreflexia. Sin repercusión funcional. En el informe genético de ambas (gen SPG7): exón 11: cambio de alanina por valina en codón 510 en heterocigosis (padre portador) (Ala510Val); exón 15: en heterocigosis codón de parada prematuro (madre portadora) (Gln693*).

Conclusión: Se han descrito hasta 131 mutaciones patogénicas, más frecuentemente de transmisión autosómica recesiva. En este caso, tras verificar la presencia de una mutación diferente en cada progenitor sano, se constata el diagnóstico clínico y genético de SPG7, comportándose como forma recesiva por presencia de doble heterocigosis.

20812. DISFUNCIÓN ENDOTELIAL EN PACIENTES CON INFECIÓN POR SARS-COV-2 Y OTRAS INFECCIONES CLÍNICAMENTE RELEVANTES. ESTUDIO COVIND

del Toro Pérez, C.¹; Amaya Pascasio, L.²; Arjona Padillo, A.²; Aceituno, A.³; Fernández Pérez, J.²; Mejías Olmedo, V.²; Martínez Sánchez, P.²

¹CINAC. HM Universitario Puerta del Sur; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Torrecárdenas; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Torrecárdenas.

Objetivos: Evaluar si los pacientes supervivientes a infección por SARS-CoV-2 clínicamente relevante (COVID) presentan disfunción endotelial cerebral o sistémica y secundariamente una alteración cognitiva, detectables mediante ecografía y test MoCA, mayor a los supervivientes de otras infecciones graves (controles enfermos (CE)).