

Enfermedades neuromusculares P1

20319. AMPLIANDO EL ESPECTRO GENÉTICO DE LZTR1 EN LA SCHWANNOMATOSIS MÚLTIPLE. A RAÍZ DE UN CASO CLÍNICO

Hernández Ramírez, M.; González Gómez, M.; Villamor Rodríguez, J.; Sánchez García, F.; Celi Celi, J.; Mas Serrano, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Objetivos: La schwannomatosis múltiple es una entidad infrecuente, caracterizada por la aparición de tumoraciones benignas en el SNP sin afectación concomitante de los nervios vestibulares. Su heterogénea presentación clínica, a menudo indistinguible de la neurofibromatosis tipo 2 (NF2), convierte su diagnóstico en todo un desafío. Presentamos un caso clínico de múltiples schwannomas en extremidades y tronco, en el que se identificó una mutación no descrita previamente.

Material y métodos: Se trata de una mujer de 52 años, sin antecedentes de interés, derivada a consultas de Neurología por diversas lesiones palpables dolorosas en nervios periféricos. Su exploración neurológica era anodina, a excepción de parestesias en territorio del nervio antebraquial izquierdo y 1^{er}-2.^º dedos del pie izquierdo.

Resultados: La paciente fue intervenida de lesiones nodulares en tibia derecha, codo y tobillo izquierdos, con biopsias sugestivas de schwannomas. Asimismo, desarrolló otra lesión en el nervio intercostal D8 objetivada en RM realizada. Fue valorada por Dermatología, sin cumplir criterios de neurofibromatosis desde el punto de vista cutáneo. Ante dichos hallazgos, se solicitó un estudio genético completo de schwannomatosis (NF2, LZTR1, SMARCB1...), en el que se detectó una variante de LZTR1, c.2065T>Cp. (S689P), no descrita anteriormente en las diferentes bases de datos.

Conclusión: Aunque los fenotipos de la schwannomatosis y la NF2 son similares, estos síndromes son genéticamente únicos y muestran diferencias significativas en cuanto a su manejo terapéutico y pronóstico. Este caso ilustra la importancia de los estudios genéticos para un adecuado diagnóstico y añade una nueva mutación en el gen LZTR1, ampliando así el espectro genético de la enfermedad.

21008. AMAN: ANÁLISIS DEL PERFIL CLÍNICO, ELECTROFISIOLÓGICO Y MANEJO DE UNA SERIE DE CASOS

Salgado Irazábal, M.; Luque Ambrosiani, A.; Román Rueda, J.; Gómez Fernández, F.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: La neuropatía axonal motora aguda (AMAN, por sus siglas en inglés) es un cuadro dentro del espectro Guillain-Barré definido por sus hallazgos clínicos y electrofisiológicos. Realizamos un análisis descriptivo de las características y manejo de una serie de casos.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en un centro terciario de pacientes con AMAN entre los años 2018 y 2023. Se recogieron datos clínicos, electrofisiológicos y del tratamiento empleado.

Resultados: Se detectaron 10 casos, siendo la edad $48,8 \pm 22$ y el 80% hombres. Presentando 8 un modified Rankin Scale (mRS) de 0 previo. 9 sucedieron entre otoño e invierno. El 90% presentó tetraparesia, considerándose grave en 4 de ellos y 2 necesitaron ingreso en UCI con soporte ventilatorio. El 60% presentaron reflejos abolidos y el 20% datos de piramidalismo. Se realizó PL en todos, asociando disociación en 3 pacientes y los antigangliosidos fueron positivos en 6 de 9 pacientes. Se obtuvo ENG en fase aguda en 9, de los cuales 6 mostraron datos de denervación y se realizó de control en 6 pacientes, mostrando todos ellos denervación, incluyendo 2 de los inicialmente negativos. Todos se trataron con inmunoglobulinas y 2 también con plasmaféresis. En todos se consiguió mejoría parcial tras tratamiento, siendo la media

$de 6 \pm 2,2$ días. El 90% tuvieron algún tipo de secuela, siendo en el 60% mRS ≥ 3 .

Conclusión: AMAN presenta una amplia variabilidad en su presentación, siendo un diagnóstico precoz clave para reducir la morbilidad, si bien, a pesar de un manejo óptimo, pueden presentar un gran deterioro de su funcionalidad, como se ve en nuestra serie.

20809. MUTACIÓN DESCrita EN EL GEN PHKA1, PROBABLE RELACIÓN CON LA GLUCOGENOSIS TIPO IXD

Blanco Ramírez, P.; Marcos Toledo, M.; Ceberino Muñoz, D.; Valverde Mata, N.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Jiménez Arenas, S.; Córdoba Bueno, I.; García Falcón, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Objetivos: La glucogenosis tipo IXD por déficit de fosforilasa kinasa muscular es un error congénito benigno del metabolismo del glucógeno. Se trata de una enfermedad rara, de herencia recesiva ligada al cromosoma X. Los pacientes pueden presentar intolerancia al ejercicio con mialgia, calambre, fatiga muscular y mioglobinuria. Presentamos el caso de un paciente portador en heterocigosis de la variante ser-405Phe, probablemente patogénica en el gen PHKA1, que se asocia a esta enfermedad.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y revisión bibliográfica.

Resultados: Varón de 41 años sin AP de interés que trabaja en la construcción. En seguimiento por Neurología desde 2010, por mialgias y elevación de CK relacionadas con el ejercicio. No refiere calambres musculares ni historia de orinas colúricas, sí fenómeno de *second wind*. Se realiza test de isquemia, prueba de gota seca para enfermedad de Pompe y electromiograma que son normales. RM muscular de MMII con infiltración grasa en la musculatura glútea y en compartimentos medioposteriores de muslos; biopsia muscular compatible con miopatía vacuolar, con estudio histoenzimático de la fosforilasa normal. En estudio genético para glucogenosis se detectan en heterocigosis mutación para la proteína Lys215Lys, en el gen PYMG y para la proteína ser405Phe, en el gen PHKA1. Madre, tío materno y dos hermanos portadores de esta mutación. Resto de familiares en estudio para demostrar cosegregación familiar.

Conclusión: La variante genética ser405Phe en el gen PHKA1 probablemente se relaciona con la glucogenosis IXD. Los estudios genéticos han adquirido un papel de gran relevancia diagnóstica en este tipo de entidades clínicas.

21386. DESCIFRANDO LA MIOPATÍA DE BETHLEM, UNA COLAGENOPATÍA OCULTA EN EL LABERINTO GENÉTICO

Gómez Ramírez, P.; Martín Sobrino, I.; Nieto Palomares, M.; García Maruenda, A.; Sánchez Gómez, A.; El Harmochi Daoud, M.; Herrera Ortega, A.; Usero Ruiz, M.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Objetivos: La miopatía de Bethlem es un trastorno con una baja prevalencia ($< 1/1.000.000$ habitantes), de herencia autosómica dominante (AD) o recesiva, causada por mutaciones en genes codificadores de las subunidades del colágeno tipo VI (COL6A1, COL6A2, COL6A3). Los síntomas suelen manifestarse en la primera o segunda década de la vida con debilidad muscular progresiva y, ocasionalmente, con contracturas musculares.

Material y métodos: Varón de 31 años con hitos del desarrollo normales hasta los 2 años, momento en el que experimentó dificultades para caminar, adoptando posturas anómalas y necesitando dos apoyos para caminar. A lo largo de los años, progresó hacia tetraparesia con restricción para extender completamente el codo, amiotrofia en ambas

extremidades inferiores, reflejos osteotendinosos abolidos globalmente y sin déficit sensitivo.

Resultados: Analítica: creatina quinasa elevada, láctico normal. RM cerebral: normal. Estudio neurofisiológico: hallazgos seudomiopáticos, signos de denervación neurógena crónica. Biopsia muscular: leves alteraciones de etiología posiblemente distrófica. Inmunohistoquímica de alfa-distroglicano, colágeno IV y disferlina: normal. Estudio genético de atrofia muscular espinal: normal. Estudio ampliado para enfermedades musculares: portador en heterocigosis de variante NM-001848.2:c.1056+1G>A en gen COL6A1, asociada a una colagenopatía COL6, correspondiente a miopatía de Bethlem, fenotipo intermedio.

Conclusión: El avance de las técnicas de detección de mutaciones genéticas ha permitido la identificación de patologías previamente desconocidas o subdiagnosticadas. Este caso ilustra dicho progreso, evidenciando cómo después de más de 20 años desde el inicio de la presentación clínica se logró establecer el diagnóstico de miopatía de Bethlem, una colagenopatía COL6A1, destacando la importancia de las tecnologías genéticas contemporáneas en la elucidación de enfermedades poco comunes.

21607. DEBILIDAD MUSCULAR PROGRESIVA EN PACIENTE EN TRATAMIENTO CON INMUNOTERAPIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Lorite Fuentes, I.; Rodríguez Lavado, I.; Navarro Conti, S.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Objetivos: El creciente uso de fármacos inhibidores del punto de control inmunológico se ha asociado a una amplia variedad de efectos adversos, entre ellos neurológicos. Estos agentes pueden afectar tanto al sistema nervioso central como periférico, simulando diversos cuadros clínicos, lo que puede dificultar el diagnóstico. Exponemos el caso de un paciente en tratamiento con inmunoterapia que comienza con debilidad.

Material y métodos: Varón de 60 años hipertenso y fumador con diagnóstico reciente de adenocarcinoma hepático metastásico en tratamiento con bevacizumab y atezolizumab, con buena respuesta. Tras la cuarta infusión del tratamiento el paciente comienza con un cuadro de astenia, debilidad progresiva de las cuatro extremidades y caquexia, motivo por el que Aparato Digestivo lo deriva a nuestras consultas. A la exploración presenta atrofia de la musculatura proximal de las cuatro extremidades con debilidad marcada en todos los grupos musculares, tanto de miembros superiores como inferiores, hemihipoestesia izquierda y reflejos osteotendinosos normales.

Resultados: Se realizó analítica que mostró valores de CK normales. El anticuerpo antirreceptor de acetilcolina resultó negativo. La RM craneocervical mostró una estenosis de canal cervical con cierto compromiso medular. La punción lumbar resultó anodina. Por último, el EMG/ENG mostró signos de afectación miopática a nivel proximal en los cuatro miembros.

Conclusión: El paciente fue diagnosticado de miopatía proximal subaguda en probable relación con atezolizumab. No se inició tratamiento por mejoría clínica tras la detención de la inmunoterapia. Dada la amplia variedad de agentes miotóxicos, la identificación del fármaco implicado y el tratamiento precoz es fundamental para la estabilización o reversibilidad de la clínica.

21283. TETRAPARESIA PROXIMAL Y SIMÉTRICA DE INSTAURACIÓN SUBAGUDA: A PROPÓSITO DE UN CASO CON ETILOGÍA INFRECUENTE Y REVERSIBLE

Conde Velasco, C.¹; Ruiz Salcedo, I.¹; Villar Espada, M.²; Rincón Valencia, A.¹; Martínez Fernández, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: La miopatía inflamatoria es la causa más frecuente de tetraparesia subaguda miopática adquirida. Sin embargo, con niveles de CPK, anticuerpos y biopsia normales, debemos considerar otras. Presentamos el caso de un paciente con una miopatía por hipopotasemia revertida tras la reposición de potasio, destacando una etiología infrecuente.

Material y métodos: Varón de 63 años con neoplasia gástrica neuroendocrina, en tratamiento con Somatulina®, derivado a Neurología por debilidad tetraapendicular subaguda de 5 meses de evolución, iniciada en MMII, extendida a MMSS, con empeoramiento hasta precisar silla de ruedas. Asocia diarreas intensas. En la exploración física, tetraparesia simétrica predominante en MMII, amiotrofia de y gemelos, hiporreflexia y marcha autónoma imposible.

Resultados: Analítica normal, salvo K 2,6. ENG-EMG mostró disminución de potenciales motores y actividad muscular espontánea en MMII. RMN muscular normal. Biopsia mostró fibras atróficas de tipo 2 sin vacuolas, inflamación ni fibrosis; hallazgos inespecíficos, pero en posible relación con hipopotasemia. El histórico analítico revela hipopotasemia mantenida (2,2-3) de meses de evolución, en relación con diarrea y coincidiendo con la debilidad. Tras suplementos y mejoría de la diarrea por cambio de tratamiento, el paciente mejora, con deambulación autónoma y fuerza normal.

Conclusión: La miopatía por hipopotasemia es una entidad conocida pero infrecuente. De inicio en MMII y extensión a tronco y MMSS, musculatura respiratoria y gastrointestinal. Cursa con debilidad, calambres y rabdomiólisis. Reversible tras reposición de potasio, lo que subraya la importancia de su conocimiento. La biopsia es útil para descartar otras causas, aunque los hallazgos pueden ayudar a orientar la etiología, como en nuestro paciente.

21644. MIOPATÍA POR INTERACCIÓN FARMACOLÓGICA INUSUAL ENTRE ABIRATERONA Y ROSUVASTATINA

Martín Gallego, I.; Guerra Huelves, A.; García Sánchez, C.; Herranz Bárcenas, A.; Montojo Villasanta, T.; López de Mota Sánchez, D.

Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz.

Objetivos: Descripción de caso clínico de interacción farmacológica muy poco frecuente.

Material y métodos: Varón de 76 años diagnosticado en 2014 de adenocarcinoma de próstata (estadio IV) con progresión en 2020.

Resultados: Acude a urgencias en enero del 2024 por anuria y pérdida brusca y casi completa de la movilidad de miembros inferiores. Enfermedad oncológica estable, con PSA < 0,01 ng/ml y sin signos de recidiva. En tratamiento con abiraterona y leuprolerina desde hace 4 años. En la exploración se objetiva claudicación de ambos MMII con fuerza 3/5, tanto proximal como distal, RCP flexor bilateral. Presenta hipoestesia, palestesia y artrocinética abolidas en ambos MMII con reflejos rotulianos y aquileos hipoactivos. Analíticamente destaca creatinina de 9,26 con filtrado glomerular de 6, iones en orina compatibles con necrosis tubular aguda, ECO renal sin alteraciones. Es diagnosticado de FRA KDIGO 3, iniciándose hemodiálisis. En RMN de columna dorsolumbar se descarta compresión medular e infarto medular. En control analítico existe elevación de enzimas hepáticas, LDH 485, mioglobina de 20.530 ng/ml y CK: 4.962 (sin cifras previas). Tras extenso diagnóstico diferencial se descartaron causas infecciosas, metabólicas, miopatías primarias y secundarias (dermatomiositis, miopatía necrotizante inmunomediada y miositis por cuerpos de inclusión).

Conclusión: Se revisó historial de prescripciones encontrándose cambio en diciembre del 2023 de atorvastatina por rosuvastatina. Tras búsqueda bibliográfica confirmamos descripción de casos de fracaso renal agudo por rabdomiólisis en relación con asociación entre abiraterona y rosuvastatina. Nunca con atorvastatina. El transportador OATP1B1 que internaliza a la rosuvastatina para su eliminación es