

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 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 ETIOLOGÍA 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

inhibido por la abiraterona. Como consecuencia, aumentan los niveles de rosuvastatina y su toxicidad.

20785. AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA HEREDITARIA (ATTRH): DESENTRAÑANDO NUESTRA EXPERIENCIA CLÍNICA

Lucas Requena, I.; Moral Rubio, J.; Muñoz Sánchez, J.; García Vira, V.; Moreno Delgado, C.; Serrano Sanchís, J.; Ramírez Mora, K.; Bueso Díaz, S.; García Quesada, M.; Alberola Amores, F.; Lorente Gómez, L.; González Caballero, M.

Servicio de Neurología. Hospital General de Elche.

Objetivos: La amiloidosis por transtirretina hereditaria (ATTRh) es una enfermedad multisistémica infrecuente secundaria a mutaciones del gen TTR. Es una patología neurodegenerativa heterogénea fenotípicamente, siendo más frecuente la afectación del sistema nervioso periférico y autónomo, y cardiaca. Nuestro objetivo es estudiar las características de los pacientes diagnosticados de ATTRh y portadores asintomáticos de esta mutación.

Material y métodos: Estudio descriptivo de pacientes diagnosticados de ATTRh y portadores asintomáticos en nuestra Área de Salud (175.000 habitantes). Nuestra serie es de 9 pacientes y 11 portadores.

Resultados: La edad media al debut fue de 68 años, con predominio del sexo masculino (78%). La media desde el inicio de síntomas hasta su diagnóstico fue de 2 años. El 55% de los pacientes fueron casos índices. 8 pacientes presentan la mutación Val50Met y uno Val142Ile. De los pacientes Val50Met, el 25% presentan fenotipo neurológico, 25% cardiaco y 50% mixto. De los pacientes Val50Met, la clínica inicial más frecuente fue la neuropatía periférica (75%). El 56% de los pacientes iniciaron tratamiento con tafamidis 20 mg, de los cuales el 60% precisó cambio a patisiran/vutrisiran por progresión. El 33% de los pacientes iniciaron tratamiento con tafamidis 60 mg, ninguno precisó cambio de tratamiento. Los valores de neurofilamentos en sangre son mayores en los pacientes que en los portadores asintomáticos.

Conclusión: Actualmente, existen numerosas carencias de conocimiento en el campo de la ATTRh. Es común que se produzca demora en el diagnóstico, dada la marcada variabilidad fenotípica de esta enfermedad, por lo que es importante familiarizarse con sus diferentes manifestaciones para un diagnóstico precoz.

21282. MIASTENIA CONGÉNITA CON RESPUESTA A SALBUTAMOL: CUANDO LA GENÉTICA IMPORTA

Bayona Gracia, F.; Expósito Ruiz, I.; Contreras Bustos, I.; García Romero, M.; Suárez Castro, E.; Puy Núñez, A.; Costa Arpín, E.; López Dequidt, I.; Aneiros Díaz, Á.; Freijo Arce, M.; Abella Corral, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide-Profesor Novoa Santos.

Objetivos: Los síndromes miasténicos congénitos son trastornos de la unión neuromuscular de aparición en edades tempranas, progresivos y determinados por alteraciones genéticas diversas que pueden afectar a nivel presináptico, placa terminal o postsináptico. En ciertos subtipos, la piridostigmina puede producir un empeoramiento clínico, presentando mejoría clínica con fármacos de uso común como salbutamol o fluoxetina.

Material y métodos: Presentamos el caso clínico de una paciente que comienza a la edad de 8 años con un cuadro de intolerancia al ejercicio, avanzando progresivamente hacia una debilidad de miembros superiores, ptosis bilateral y facies miopática. En el ENMG se observa un patrón miopático global de predominio facial y en cintura escapular. En la biopsia muscular se objetiva irregularidad en la red intermiofibrilar, fibras apotilladas con dos cores y ausencia total de diferenciación por tipos de fibras (I y II).

Resultados: Como diagnóstico diferencial se valoró distrofia de cinturas, distrofia oculofaríngea o enfermedad de Steinert, entre otros. Sin

embargo, el estudio genético confirmó la presencia de dos variantes patogénicas en el gen DOK7 (miastenia congénita tipo 10). Ante dicho hallazgo se inicia tratamiento con salbutamol oral, obteniendo una excelente respuesta clínica de forma mantenida (actualmente 18 meses de seguimiento postratamiento).

Conclusión: Es importante realizar estudio genético en los casos de miopatías o distrofias de inicio en la infancia, pues según la variante genética patogénica pueden existir tratamientos dirigidos eficaces, accesibles y baratos. Aunque la mayor parte de los casos son de inicio neonatal o muy precoz y más graves, existen formas leves con inicio en la edad adulta.

21143. SÍNDROME MIASTENIFORME PARANEOPLÁSICO POR LINFOMA DE BURKITT: A PROPÓSITO DE UN CASO

Cerca Limón, Á.; Benítez del Castillo del Río, I.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Salvador Sáenz, B.; García García, M.; Piquero Fernández, C.; Escolar Escamilla, E.; Sáenz Lafourcade, C.; Pinel González, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: Presentación de un caso clínico de un síndrome miasteniforme como debut de un linfoma de Burkitt.

Material y métodos: Varón de 41 años exfumador sin otros antecedentes personales de interés, que ingresa para estudio de masa mediastínica tras consultar en el Servicio de Urgencias por dolor centroráctico, disfagia para sólidos y diplopía de dos semanas de evolución. La exploración neurológica demuestra fatigabilidad ocular con oftalmoparesia y diplopía binocular horizontal, fatigabilidad cervical y de extremidades. Con sospecha de síndrome miasteniforme asociado a posible timoma, se inicia tratamiento con piridostigmina con mejoría progresiva de la sintomatología hasta la práctica resolución.

Resultados: La biopsia realizada es diagnóstica de linfoma de Burkitt, estadio IA. Se inicia tratamiento quimioterápico según protocolo BURKIMAB-14. Los anticuerpos antirreceptor de acetilcolina y anti-MuSK son negativos. Tras un mes asintomático, se inicia retirada progresiva de piridostigmina hasta su suspensión, no presentando nuevas recrudescencias. En el segundo ciclo quimioterápico presenta bacteriemia asociada a catéter por *S. epidermidis*, shock séptico y fracaso multiorgánico, falleciendo.

Conclusión: El síndrome miasteniforme paraneoplásico como debut del linfoma de Burkitt es infrecuente, aunque está descrita en la literatura la asociación entre la *miasenia gravis* y los síndromes linfoproliferativos, con anticuerpos tanto positivos como negativos y con respuesta clínica variable al tratamiento de ambas entidades, pero en ningún caso con una evolución neurológica tan favorable como en nuestro caso.

Enfermedades neuromusculares P2

21305. DIAGNÓSTICO SIMULTÁNEO DE DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL Y MIASTENIA GRAVIS, UN RETO DIAGNÓSTICO

Sánchez Cruz, A.¹; Simarro Díaz, A.¹; Silla Serrano, R.¹; Toledo Samper, I.²; Navarré Gimeno, A.¹; García Escrig, M.¹; Peset Mancebo, V.¹; Aguilera Linares, C.¹

¹Servicio de Neurología, Hospital de Sagunto; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

Objetivos: Presentación de un caso con diagnóstico de MG (*miasenia gravis*) y FSHMD (*facioscapulohumeral muscular dystrophy*).

Material y métodos: Varón de 74 años de edad con antecedentes de hipertensión que presenta cuadro agudo de disfagia y disartria. En