

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología, Hospital de Sagunto; <sup>2</sup>Servicio 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