

multidisciplinar centrado en mejorar la funcionalidad y la calidad de vida. Nuestra serie de casos presenta datos concordantes y discordantes respecto con otras series descritas, lo que se explica la variabilidad de presentación y evolución de estos pacientes.

## 20698. MIOPATÍA, POLINEUROPATÍA AXONAL E ICTUS EN LA INFECCIÓN AGUDA POR TOXOPLASMA

Ferrer Tarrés, R.<sup>1</sup>; García Huguet, M.<sup>1</sup>; Vera Cáceres, C.<sup>1</sup>; Saurina Navarro, I.<sup>1</sup>; Martínez Follana, C.<sup>1</sup>; Marco Cazcarra, C.<sup>2</sup>; López Domínguez, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

**Objetivos:** *Toxoplasma gondii* es la causa más común de infección por protozoos en humanos. La toxoplasmosis se ha asociado a miopatías y, raramente, con otros trastornos neurológicos como polineuropatías.

**Material y métodos:** Descripción de un caso clínico de un paciente con toxoplasmosis sistémica que presentó miopatía, polineuropatía axonal sensitivo-motora y un ictus.

**Resultados:** Hombre de 56 años, natural de Gambia, con enfermedad de células falciformes en heterocigosis. Después de un viaje reciente a su país natal, ingresa en el hospital por fiebre persistente, mialgias y debilidad proximal de unos 20 días de evolución. Analíticamente presentaba CK elevadas, un síndrome hemofagocítico y anticuerpos IgM para *T. gondii* con una PCR positiva. El tratamiento antiprotozoario y corticoideo mejoraron la debilidad y las CK. Dos semanas después del ingreso, comenzó un deterioro progresivo de la marcha, disfunción autonómica y dolor neuropático. En la exploración se objetivaba una tetraparesia, parálisis facial periférica bilateral, ataxia sensitiva y arreflexia generalizada. La punción lumbar mostraba disociación albúmino-citológica, sin evidencia de toxoplasma en LCR. Se inició plasmáferesis sospechando un síndrome de Guillain-Barré, con leve mejoría. El electromiograma indicaba una disminución de las amplitudes sensitivo-motoras con un patrón de reclutamiento miopático. La RM cerebral evidenció un infarto talámico subagudo. Se descartaron otras causas autoinmunitarias e infecciosas. La biopsia muscular manifestaba inflamación linfocitaria predominante, sobreexpresión de MHC1 y quistes de toxoplasma. La biopsia de nervio periférico, una neuropatía axonal.

**Conclusión:** Aunque las complicaciones neuromusculares ya han sido documentadas en la toxoplasmosis, la afectación simultánea de poli-neuropatía y miopatía no ha sido previamente descrita.

## 21009. CANVAS: “ESTA HISTORIA ME SUENA DE ALGO”. UNA SERIE DE CASOS

Torres Sánchez, G.; El Mouhajir Mohamed, H.; González Campos, M.; Morgado Linares, R.

Servicio de Neurología. Hospital General Juan Ramón Jiménez.

**Objetivos:** El síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral (CANVAS) es una enfermedad rara autosómica recesiva causada por la expansión del pentanucleótido AAGGG en el gen RCF1. Su incidencia y prevalencia no son bien conocidas y probablemente esté infradiagnosticado. Presentamos una serie de cuatro casos con diagnóstico clínico y genético de CANVAS con el fin de mejorar el conocimiento y reconocimiento de esta entidad.

**Material y métodos:** Se describe una serie de cuatro casos de CANVAS con confirmación genética. Se realiza una revisión sistemática mediante metodología PRISMA incluyendo revisiones en inglés y español acerca de CANVAS.

**Resultados:** La serie de casos trata de 4 pacientes con diagnóstico de CANVAS. Como dato llamativo, tres de ellos corresponden a una madre y dos de sus hijos, sin antecedentes de consanguinidad entre los

progenitores, donde se confirmó el diagnóstico genético. La semiología consistió en inestabilidad de la marcha y polineuropatía axonal sensitiva de años de evolución asociada a disfunción vestibular bilateral, disautonomía e historia de tos crónica en tres de los casos. En todos ellos se confirmó la presencia de dos alelos expandidos AAGGG en el intrón 2 del gen RFC1 mediante estudio genético.

**Conclusión:** CANVAS es un síndrome clínico identificable que es fundamental conocer para poder sospecharlo precozmente. La presencia de una madre y dos hijos afectados indica que, probablemente, la condición de portador es frecuente en la población y, si la clínica es sugestiva, debemos insistir en el diagnóstico genético, a pesar de que no existan antecedentes que así lo sugieran.

## 21378. NUEVO DOBLE FENOTIPO: Distrofia Muscular FACIOESCAPULOHUMERAL Y ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA FAMILIAR

Oliva Martín, M.<sup>1</sup>; de León Hernández, J.<sup>1</sup>; Henao Ramírez, M.<sup>1</sup>; Castelló López, M.<sup>1</sup>; Ríos Cejas, M.<sup>1</sup>; Florido Capilla, M.<sup>1</sup>; Rodríguez Martín, S.<sup>1</sup>; Méndez Hernández, L.<sup>2</sup>; Sánchez, R.<sup>2</sup>; Martínez Bugallo, F.<sup>3</sup>; Prieto Morín, C.<sup>3</sup>; Alonso Pérez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria;

<sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Nuestra Señora de Candelaria.

**Objetivos:** La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) y la esclerosis lateral amiotrófica familiar (fALS), asociada a mutaciones en el gen SOD1, son enfermedades neuromusculares con herencia autosómica dominante. Se describe una familia con diagnósticos genéticamente confirmados de superposición de estas dos entidades.

**Material y métodos:** Se describen las características clínicas, genéticas y de progresión de un probando con FSHD y fALS asociada a mutaciones en SOD1.

**Resultados:** La probando es una mujer de 74 años remitida a nuestra unidad por debilidad muscular. Entre los antecedentes familiares, destaca un hermano fallecido de ALS y otro con FSHD. La paciente presentaba una debilidad facial, así como proximal asimétrica de miembros superiores, y una escápula alada, característicos de la FSHD, que se confirmó en el estudio genético. Prosiguió con deterioro cognitivo de perfil frontotemporal y una afasia logopéica primaria progresiva. Se produjo una rápida progresión de la debilidad muscular junto con evidencias de afectación de primera motoneurona. Se realizó un ENG/EMG que mostró una actividad de denervación aguda generalizada que cumplía los criterios de Awaji para enfermedad de segunda motoneurona. Se realizó el estudio genético de la fALS, que confirmó la mutación c.268G>A, p.(Ala90Thr) en heterocigosis en el gen SOD1.

**Conclusión:** Describimos el caso de una paciente en la que coexisten FSHD y fALS asociada a mutaciones en SOD1. La rápida progresión atípica en la paciente con FSHD, la DFT asociada, el estudio ENG/EMG y los antecedentes familiares se volvieron relevantes en la evaluación del caso. El asesoramiento correcto es fundamental, máxime hoy día, con el auge de nuevas terapias.

## 20843. MIOPATÍA VACUOLAR ASOCIADA A UN SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO-GFPT1

Ortega Hiraldo, C.<sup>1</sup>; Carbonell Corvillo, P.<sup>1</sup>; Rivas Infante, E.<sup>2</sup>; Romero Godoy, J.<sup>1</sup>; Gómez González, A.<sup>1</sup>; Aguilar Monge, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen de la Victoria; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

**Objetivos:** Las mutaciones en el gen GFPT1 determinan una alteración en el mecanismo de glicosilación del receptor de acetilcolina, produciendo un síndrome miasténico congénito (SMC) que se caracteriza por