

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.¹; García Huguet, M.¹; Vera Cáceres, C.¹; Saurina Navarro, I.¹; Martínez Follana, C.¹; Marco Cazcarra, C.²; López Domínguez, D.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; ²Servicio 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 plasmaféresis 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.¹; de León Hernández, J.¹; Henao Ramírez, M.¹; Castelló López, M.¹; Ríos Cejas, M.¹; Florido Capilla, M.¹; Rodríguez Martín, S.¹; Méndez Hernández, L.²; Sánchez, R.²; Martínez Bugallo, F.³; Prieto Morín, C.³; Alonso Pérez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria;

²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; ³Servicio 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.¹; Carbonell Corvillo, P.¹; Rivas Infante, E.²; Romero Godoy, J.¹; Gómez González, A.¹; Aguilar Monge, A.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen de la Victoria; ²Servicio 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

una debilidad de cinturas, con escasa afectación facial, ocular y bulbar. Nuestro objetivo es describir el caso de dos hermanos con un SMC recesivo asociado a mutaciones en el gen GFPT1.

Material y métodos: Dos pacientes de 56 y 53 años presentaron un cuadro clínico superponible. Refirieron peor condición física en infancia. A partir de los 20 años empezaron con dificultad para subir escaleras que empeoró de forma progresiva, precisando bastón para deambular después de los 40 años. Nunca refirieron síntomas bulbares.

Resultados: La exploración mostró debilidad proximal moderada en extremidades, debilidad cervical leve y Gowers positivo. La CK fue normal. El estudio neurofisiológico mostró conducciones nerviosas normales, patrón miopático y decremento significativo en la estimulación repetitiva. La RM muscular objetivó leve infiltración grasa en glúteos. La biopsia muscular mostró hallazgos compatibles con una miopatía vacuolar de tipo autofágico con acúmulo de glucógeno. El exoma identificó dos mutaciones (c.332G>A y c1310A>G) en el gen GFPT1, presentes en ambos hermanos. La piridostigmina mejoró los síntomas.

Conclusión: El SMC-GFPT1 se presenta con una debilidad de cinturas progresiva que suele confundirse con distrofias musculares. Los agregados tubulares son hallazgos frecuentes en la biopsia muscular. Sin embargo, se han descrito hallazgos de miopatía vacuolar en esta entidad, planteando diagnóstico diferencial con otras enfermedades (Pompe, Danon, XMEA). El reconocimiento de esta inusual enfermedad es importante pues puede mejorar con tratamiento.

21660. NEMALINAS EN UN CASO DE DERMATOMIOSITIS REFRACTARIA A TRATAMIENTO INMUNOSUPRESOR CRÓNICO COMO HALLAZGO INESPERADO

Luque Ambrosiani, A.¹; Rivas Infante, E.²; Gómez Fernández, F.¹; Rojas-Marcos Rodríguez-Quesada, I.¹; Cabrera Serrano, M.¹; Paradas López, C.¹

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

Objetivos: Presentar un caso de dermatomiositis refractaria con mala respuesta a inmunosupresores, con hallazgo inesperado en biopsia muscular.

Material y métodos: Varón de 56 años sin antecedentes. Comienza con 28 años con debilidad en extremidades de predominio proximal, elevación CK y lesiones dérmicas periorbitarias, biopsia muscular con 1 infiltrado inflamatorio perivascular, diagnosticándose de dermatomiositis. Recibe tratamiento con prednisona desde entonces. Ha sido tratado con azatioprina, metotrexato, ciclosporina e inmunoglobulinas intravenosas durante años sin mejoría, salvo por normalización CK. Durante la evolución, brotes con empeoramiento de clínica cutánea y elevación transitoria CK. Desde los 45 años, sin progresión. Actualmente dependiente, con debilidad distal en manos y disfagia mixta, así como telangiectasias difusas, incluyendo palmas.

Resultados: Por curso clínico tórpido e inespecificidad de biopsia inicial, se repite la biopsia, identificándose inclusiones nemalínicas muy abundantes en periferia de fibras musculares. Por ello, se realiza diferencial con miopatía nemalínica esporádica de inicio tardío y miopatía nemalínica hereditaria, descartándose ambas tras despistaje de VIH y gammapatía monoclonal, y solicitud de muestra de músculo antigua conservada en parafina para reevaluar, objetivando infiltrado inflamatorio perivascular ya informado; pero además un marcaje positivo para CD-68 (macrófagos) y CD-56 (fibras regenerantes) con distribución claramente perifascicular, apoyando diagnóstico inicial de dermatomiositis, con ANA positivos y panel de anticuerpos para miopatías inflamatorias negativo.

Conclusión: El mecanismo por el que se produce una evolución morfológica del músculo en dermatomiositis a miopatía nemalínica es incierto. Existen únicamente dos casos reportados, sin aportar investigación adicional que lo justifique. En todos, la respuesta al tratamiento es escasa con debilidad progresiva y grave.

Enfermedades neuromusculares P3

21481. DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NEUROPATÍA MOTORA HEREDITARIA DISTAL: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO

Valín Villanueva, P.¹; Angerri, M.¹; Morales, M.²; Alberti, M.³; Povedano, M.²; Domínguez, R.¹; Casasnovas, C.²; Marco, C.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ²Unidad Neuromuscular. Hospital Universitari de Bellvitge; ³Servicio de Neurología. Hospital de Viladecans.

Objetivos: Las neuropatías motoras hereditarias distales (NMHD) son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias caracterizadas por una neuropatía motora distal lentamente progresiva. Se han descrito más de 30 genes asociados con diferentes formas de NMHD. En un 60-70% de los casos no es posible el diagnóstico molecular. Es común el *overlap* genotípico con otras neuropatías hereditarias como el Charcot-Marie-Tooth tipo2.

Material y métodos: Descripción demográfica, fenotípica y genética de 25 pacientes afectos de NMHD seguidos en un hospital terciario entre 2018 y 2024.

Resultados: Del total de 25 pacientes el 80% eran varones, la media de edad fue de 52 años. Ocho pacientes (32%) presentaron un cuadro congénito. Entre los 17 pacientes restantes, se evidenciaron dos picos de edad: entre los 2-18 años (24%) y entre los 40-60 años (36%). Identificamos historia familiar en un 60% de los casos. Clínicamente todos presentaban algún grado de debilidad distal. Pese a tener estudios de conducción nerviosa sensitiva normal, el 20% presentaban hipopalestesia distal (6/25) y/o hipoestesia distal (4/25). Un paciente presentaba signos de afectación de primera motoneurona. El 60% de los pacientes progresaron clínicamente. Se realizó un exoma dirigido en el 96% de los pacientes; en un 36% de los pacientes se detectó una variante patogénica o probablemente patogénica en los genes: HSPB1(3), BSCL2(2), SORD(1), TRPV4(1) y AARS(2). En un 24% de los pacientes se hallaron variantes de significado incierto (VUS).

Conclusión: La NMHD se presenta como una entidad infrecuente, con gran heterogeneidad en edad de inicio, fenotipo y genotipo. En nuestra cohorte, obtuvimos el diagnóstico molecular en el 36% de los pacientes, identificando genes asociados con otras enfermedades neuromusculares como CMT tipo 2. La presencia de afectación sensitiva o de la primera motoneurona resalta la diversidad fenotípica de las NMHD. Nuestros hallazgos son consistentes con cohortes previamente descritas en nuestra población.

21035. APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA A LA EXPANSIÓN BIALÉLICA RFC1 DESDE LA AFECTACIÓN DE NERVIOS PERIFÉRICOS

Barneto Clavijo, A.¹; López Gata, L.¹; Olea Ramírez, L.¹; Garcés Pellejero, M.¹; García Gorostiaga, I.¹; Casado Naranjo, I.¹; Cano Plasencia, R.²; Quijada Miranda, C.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cáceres; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario de Cáceres.

Objetivos: El síndrome de CANVAS se caracteriza clínicamente por una ataxia cerebelosa con arreflexia vestibular, neuropatía sensitiva y tos seca. Definido clínicamente en 2011, se identificó genéticamente la expansión AAGGG en el gen RFC1 bialélica (recesiva) en 2019. Desde 2019, el fenotipo de la expansión se ha ampliado, describiéndose desde neuropatía periférica sensitiva aislada hasta fenotipos complejos. Descripción de 3 casos clínicos de expansión bialélica AAGGG RFC1 manifestados como neuropatía sensitiva y afectación vestibular.