

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 autófágico 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.<sup>1</sup>; Rivas Infante, E.<sup>2</sup>; Gómez Fernández, F.<sup>1</sup>; Rojas-Marcos Rodríguez-Quesada, I.<sup>1</sup>; Cabrera Serrano, M.<sup>1</sup>; Paradas López, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; <sup>2</sup>Servicio 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 gammaglobulina 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.<sup>1</sup>; Angerri, M.<sup>1</sup>; Morales, M.<sup>2</sup>; Alberti, M.<sup>3</sup>; Povedano, M.<sup>2</sup>; Domínguez, R.<sup>1</sup>; Casasnovas, C.<sup>2</sup>; Marco, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Unidad Neuromuscular. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>3</sup>Servicio 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 tipo 2.

**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 hipoestesia 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 NERVIO PERIFÉRICO

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cáceres; <sup>2</sup>Servicio 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.