

**Material y métodos:** Descripción de 3 casos clínicos de expansión bialélica AAGGG RFC1 manifestados como neuronopatía sensitiva y afectación vestibular.

**Resultados:** Paciente 1. Mujer de 78 años en seguimiento desde 2015 por ataxia sensitiva (hipopallestesia distal, arreflexia aquilea, ataxia leve) con neuropatía axonal grave en electromiograma, no semiología cerebelosa, los crónica estudiada por digestivo. En control electromiográfico neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. RNM craneal normal. Paciente 2. Mujer de 66 años con los crónicas y síndrome de piernas inquietas, exploración normal con reflejos conservados. Electromiograma compatible con neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. No realizada RNM craneal. Paciente 3. Hombre de 69 años con quejas cognitivas, inestabilidad de la marcha, disfagia y los crónicas. Exploración con arreflexia aquilea sin semiología cerebelosa y electromiograma con neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. RNM craneal normal.

**Conclusión:** Debería plantearse el diagnóstico de la expansión RFC1 en pacientes con neuronopatía sensitiva en ausencia de síndrome cerebeloso, especialmente si asocia los crónicas.

## 20693. PNP AGUDA COMO DEBUT DE SÍNDROME DE SJÖGREN. NO TODO ES GUILLAIN-BARRÉ

Alonso Vallín, D.; Pinzón Benavides, P.; Martínez Palacio, M.; Cabezas Arias, M.; Orejón Sánchez, A.; González Fernández, L.

Servicio de Neurología. Hospital de Cabueñes.

**Objetivos:** El síndrome de Sjögren (SS) es una patología autoinmune caracterizada por infiltrados linfocitarios en órganos exocrinos (glándulas salivares y lacrimales, principalmente) cursando mayoritariamente con clínica en forma de "síndrome seco". Sin embargo, puede existir, concomitantemente, afectación neurológica. En este sentido, presentamos un caso de SS con alteración del sistema nervioso periférico.

**Material y métodos:** Mujer de 59 años que como antecedente relevante presenta hipotiroidismo autoinmune bajo tratamiento oral sustitutivo. Consulta por cuadro de 7 días de evolución de parestesias distales ascendentes en extremidades inferiores y superiores. Exploración neurológica con hipopallestesia distal y marcha atáxica sensitiva con abolición de reflejos osteotendinosos en extremidades inferiores. Punción lumbar con disociación albuminocitológica leve. El electromiograma evidenció polineuropatía axonal sensitiva de predominio en extremidades inferiores. Anticuerpos antigangliósidos negativos con SS-A/Ro 52 SS-A/Ro 60 positivos, que junto a un test de Schirmer y biopsia salivar positiva, confirman el diagnóstico de SS. Se trató 5 días con inmunoglobulinas IV mejorando significativamente la deambulación.

**Resultados:** La polineuropatía axonal (PNA) distal de predominio sensitivo es la manifestación neurológica más frecuente en el SS, precediendo en numerosas ocasiones al diagnóstico del mismo. Los factores de riesgo asociados son la edad avanzada y la presencia de autoanticuerpos (beta2-glicoproteína, p-ANCA y crioglobulinas). El principal tratamiento se realiza con glucocorticoides, pudiéndose utilizar inmunoglobulinas IV.

**Conclusión:** Presentamos el caso de una paciente diagnosticada de SS a raíz de la aparición de una PNA. En este caso, una anamnesis en búsqueda de patología sistémica resultó crucial para orientar las pruebas complementarias y realizar el diagnóstico descrito.

## 20481. MIOPATÍA DISTAL DOMINANTE DE INICIO EN LA EDAD ADULTA POR UNA NUEVA VARIANTE EN HETEROCIGOSIS EN EL GEN ACTN2

Martín Jiménez, P.<sup>1</sup>; de Fuenmayor-Fernández de la Hoz, C.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; Palma Milla, C.<sup>2</sup>; Hernández Lain, A.<sup>3</sup>; Jiménez Almonacid, J.<sup>3</sup>; Domínguez González, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

<sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

**Objetivos:** Variantes patogénicas en el gen ACTN2, que codifica la proteína alfa actinina-2, se han descrito asociadas a miopatía congénita, miocardiopatía y miopatía distal.

**Material y métodos:** Descripción de características clínicas, pruebas complementarias y hallazgos moleculares de 3 individuos de una familia portadores en heterocigosis de una variante en ACTN2 no descrita previamente.

**Resultados:** Caso índice. Varón de 55 años, con debilidad y atrofia muscular de predominio distal de 4 extremidades, debilidad proximal en miembros inferiores e intensamente asimétrica. Madre (78 años) y única hermana (45 años) presentan debilidad y atrofia muscular distal de miembros inferiores (principalmente en flexión dorsal). Inicio de síntomas: 40-45 años. EMG miopático. Estudio cardiológico normal. HiperCKemia (378-795 U/l). RM: infiltración grasa en tibiales anteriores de los tres pacientes; en distintos grados, infiltración grasa asimétrica en piernas y muslos; en hermana, edema en varios músculos. Biopsia muscular (caso índice): internalización nuclear, predominio y atrofia de fibras tipo 1; técnicas oxidativas: fibras en anillo y frecuentes fibras lobuladas. Biopsia muscular (hermana): internalización nuclear, focos de invasión linfocitaria endomisial, cores y *minicores-like*; sobreexpresión HLA-I. Estudio NGS (caso índice): variante c.1468T>C, p.(Trp490Arg) en heterocigosis en ACTN2. Variante de cambio de sentido de significado clínico incierto según criterios ACMG. En el estudio de segregación se confirma su presencia en madre y hermana. No está descrita en bases poblacionales, pero previamente se había detectado en otra paciente de nuestro centro con miopatía distal.

**Conclusión:** Se presentan tres casos de una familia con miopatía distal asimétrica de inicio en la edad adulta por una nueva variante en heterocigosis en ACTN2.

## 20596. NEUROPATÍA HEREDITARIA TIPO CMT2 SECUNDARIA A MUTACIONES EN EL GEN SORD

Suárez Huelga, C.; López Peleteiro, A.<sup>1</sup>; Díaz Castela, M.<sup>1</sup>; Vargas Mendoza, A.<sup>1</sup>; Lanero Santos, M.<sup>1</sup>; Sánchez Miranda, L.<sup>1</sup>; Napal Cuerno, B.<sup>1</sup>; Dinis Agüera, J.<sup>1</sup>; Alvarez Martínez, M.<sup>2</sup>; Carvajal García, P.<sup>3</sup>; Santiso Rodríguez, D.<sup>1</sup>; Morís de la Tassa, G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias;

<sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Central de Asturias.

**Objetivos:** Alteraciones bialélicas en el gen SORD se han descrito recientemente como causa frecuente de neuropatía hereditaria de herencia autosómica recesiva. Puede manifestarse en forma de polineuropatía axonal tipo Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT2) o polineuropatía motora distal.

**Material y métodos:** Se describen los casos de dos hermanos, sin consanguinidad familiar, que consultan por debilidad de extremidades.

**Resultados:** El caso índice es una mujer de 61 años que describe alteraciones de la marcha desde la infancia con progresión posterior. que llega a afectar a la función motora de miembros superiores. En la exploración presenta debilidad asimétrica de miembros inferiores con atrofia de piernas y pies, acompañado de debilidad de musculatura intrínseca de manos con sensibilidad normal. Presenta arreflexia aquilea, rotulianos exaltados y reflejos disminuidos en miembros superiores. Su hermano de 51 presenta exclusivamente sintomatología motora en miembros inferiores con debilidad 4/5 para flexión dorsal del pie y 3/5 para la flexión plantar con atrofia gemelar e imposibilidad para la marcha de puntillas. Además, tiene sensibilidad y reflejos conservados, a excepción de arreflexia aquilea. Se realiza estudio neurofisiológico que muestra hallazgos compatibles con una polineuropatía axonal sensitivo-motora de predominio motor y distal tipo CMT2. Destacar que