

en ambos se describe una mayor afectación de ambos nervios tibiales posteriores. Se realiza análisis de exoma donde se encuentra una mutación en homocigosis en el gen SORD: c.757delG(p.Ala253Glnfs*27). **Conclusión:** Las mutaciones en el gen SORD son una causa creciente de neuropatía hereditaria. Destacar el predominio en la afectación del compartimento posterior de las piernas, tanto clínicamente como en estudios neurofisiológicos.

21548. ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH DE TIPO INTERMEDIO: PERFILES CLÍNICO-GENÉTICOS MÁS ALLÁ DEL GJB1

Jiménez Jiménez, J.¹; Monllor Cerdá, J.²; Sancho Millet, E.³; Martí, P.⁴; Azorín, I.⁴; Vílchez Padilla, J.⁴; Martínez Gimeno, A.¹; Sivera Mascaró, R.¹; Sevilla Mantecón, T.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Valencia;

³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁴Grupo de Investigación en Enfermedades Neuromusculares y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.

Objetivos: Las formas intermedias de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT-I) presentan características clínicas, electrofisiológicas y patológicas no claramente desmielinizantes o axonales. Se considera CMT-I cuando la velocidad de conducción motora (VCM) en nervios de miembros superiores se encuentran entre 25 y 45 m/s. El objetivo de este trabajo es revisar las características clínicas y variabilidad genética en familias con fenotipo CMT-I, excluyendo aquellas con variantes en GJB1, con el propósito de conocer la variabilidad clínico-genética de este subtipo.

Material y métodos: Se revisaron datos clínicos, electrofisiológicos y de imagen de 14 pacientes (9 familias) con diagnóstico de CMT-I. El diagnóstico genético se realizó mediante panel de genes o secuenciación de exoma o Sanger.

Resultados: Se encontraron un total de 6 genes causales, dos familias presentaron variantes en ATP1A1, dos en DRP2, dos en MPZ, otras tres en ITPR3, GNB4 y NEFL. La variante en DRP2 segregó de forma recesiva ligada al X, las demás mostraron herencia autosómica dominante. El 85,7% de los pacientes manifestaron debilidad e hipoestesia distal en miembros inferiores y alteración de la marcha. El 57% de los pacientes tuvieron un inicio tardío. Una paciente con variante en NEFL mostró sintomatología cerebelosa. La resonancia magnética muscular reveló un patrón longitud-dependiente paralelo a la clínica.

Conclusión: Las formas de CMT-I, excluyendo las variantes en GJB1, son infrecuentes y se asocian a múltiples genes, presentando en su mayoría un fenotipo clásico de neuropatía sensitivo-motora longitud-dependiente.

20597. MULTINEUROPATHÍA CRANEALES CON AFECTACIÓN PIRAMIDAL DE ETILOGÍA DISINMUNE COMO RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Cerca Limón, Á.; Benítez del Castillo del Río, I.; Salvador Sáenz, B.; García García, M.; Piquero Fernández, C.; Martín Ávila, G.; Sáenz Lafourcade, C.; Rueda Marcos, A.; Pinel González, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: Describir un caso de multineuropatía craneal y afectación piramidal de origen disimune en una paciente con anticuerpos anti-gangliósidos positivos.

Material y métodos: Mujer de 58 años en seguimiento desde 2013 por episodios recurrentes (hasta 4) de neuropatía craneal múltiple con compromiso de VII y VIII pares derechos y diplopía binocular sin oftalmoparesia objetivada. En 2020 ingresa por disfagia grave, precisando nutrición por sonda, asociado a disartria por afectación bilateral de IX

y X par craneal. Presenta progresiva debilidad axial y proximal de miembros inferiores con datos de piramidalismo.

Resultados: La resonancia magnética craneal y medular completa no mostró alteraciones. Se realizó un estudio ENG que resultó normal. Se solicitó una batería analítica con perfil disimuno, marcadores tumorales, serologías y anticuerpos onconeuronales, sin alteraciones. El análisis del líquido cefalorraquídeo mostró bandas oligoclonales positivas, sin disociación albuminocitológica. Los anticuerpos antigangliósidos GM1 y GM2 (IgM) fueron positivos. Se pautó un ciclo de inmunoglobulinas, con resolución completa de la sintomatología. Sin embargo, se produjo una recurrencia meses después, por lo que se inició tratamiento con rituximab, permaneciendo asintomática desde entonces.

Conclusión: En la neuropatía craneal múltiple, con sospecha de etiología disimuno, aún en ausencia de compromiso de nervio periférico como circunstancia excepcional, la determinación de anticuerpos antigangliósidos puede ser clave en el diagnóstico. Permite instaurar un tratamiento inmunomodulador lo más precoz posible en síndromes con importante repercusión funcional. La respuesta positiva a rituximab subraya su potencial en el manejo de estas condiciones.

20853. INFLUENCIA DE LA REVERSIBILIDAD DE LOS FALLOS DE CONDUCCIÓN EN LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LOS PACIENTES CON POLINEUROPATÍA INFLAMATORIA AGUDA-SUBAGUDA. SERIE DE CASOS

Olea Ramírez, L.¹; Duarte Martín, J.¹; Quijada Miranda, C.²; López Gata, L.¹; Garcés Pellejero, M.¹; Barneto Clavijo, A.¹; Morales Bacas, E.¹; Portilla Cuenca, J.¹; Casado Naranjo, I.¹

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

Objetivos: Los fallos de conducción reversible (RCF) se observan cuando, tras una afectación en la conducción motora de los nervios, se restauran posteriormente la velocidad de conducción y la amplitud del potencial de acción muscular compuesto, sin evidencia de dispersión temporal. Nuestro objetivo es describir si existe relación entre los RCF y la evolución clínica en una serie de casos de polineuropatía del espectro del GBS (PGBS).

Material y métodos: Estudio retrospectivo de pacientes con PGBS. Diferenciamos dos grupos (A y B) por la presencia o no de RCF. La evolución clínica la valoramos por la diferencia entre puntuación en la Hughes scale-HFGS (GBS DS). Incluimos como variables: edad, sexo, anticuerpos, instauración y tiempo de evolución. Realizamos análisis descriptivo y estudio de regresión logística.

Resultados: Se incluyeron 13 pacientes atendidos entre 2016 y 2023. 6 (46,2%) presentaron RCF. Por sexos, 6 (46,2%) mujeres y 7 (53,8%) hombres, con mediana de edad de 50 (45 a 72) años. En 8 (62,5%) se detectaron anticuerpos antigangliósido positivos. La GBS DS basal fue de 1,4 (0,2) y el tiempo de seguimiento de 10,1 (8,1 a 25,3) meses. La evolución clínica por grupos fue: grupo A mejoría en GBS DS de 2,2 (0,6) y en B de 1,4 (0,5), $p = 0,35$. Tras el análisis ajustado (por edad, tiempo de seguimiento y GBS DS) la presencia de RCF el coeficiente beta fue de 1,3 (-0,9 a 3,6).

Conclusión: En nuestra muestra los RCF no parecen influir de forma significativa en la evolución clínica de los pacientes con PGBS.

20730. EXPLORANDO LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DEL SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, NEUROPATÍA SENSITIVA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR (CANVAS): UN ANÁLISIS RETROSPETIVO

Ruiz Infantes, M.; Gómez Fernández, F.; Rojas-Marcos, I.; Adarnes-Gómez, A.; Paradas-López, C.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.