

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 CRANEA CON AFECTACIÓN PIRAMIDAL DE ETIOLOGÍA 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 disimune, 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 disimune, 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.

Objetivos: CANVAS es una ataxia mixta de inicio tardío cuyo origen genético se describió recientemente. Aunque su fenotipo clásico está bien definido, la evolución de los síntomas dificulta el diagnóstico precoz.

Material y métodos: Realizamos un análisis retrospectivo de historias clínicas digitales. Se incluyeron pacientes con diagnóstico de CANVAS y mutación del gen RFC1 en el Servicio de Neurología de un hospital de tercer nivel, con estudio cronológico de variables clínicas, diagnósticas y pronósticas.

Resultados: Analizamos 20 pacientes (60% mujeres) con edad media de inicio de síntomas $58 \pm 10,3$ años. El principal motivo de consulta fue la inestabilidad (65%), referida por el 100% en el seguimiento; seguida de síntomas sensitivos (25%). Sin embargo, el síntoma más precoz y segundo más prevalente fue la tos crónica (85%), estudiada previamente en 7/16 pacientes por distintas especialidades. Casi el 40% desarrolló disfagia y disartria durante el seguimiento. El 65% presentaba la triada completa. Tras una mediana de seguimiento de 11 años (rango 2-41), 70% sufrió dependencia moderada-grave (mRS ≥ 3). En la exploración, casi el 100% presentaba alteración de la sensibilidad vibratoria en MMII y marcha atáxica, y 80% una RCP flexora, apoyando la indemnidad de fibras Aalfa. En las pruebas, 65% presentaba atrofia cerebelosa, el 100% signos compatibles con neuronopatía sensitiva y 100% de los vHIT fueron patológicos (9/9).

Conclusión: La anamnesis y exploración son claves en la sospecha de CANVAS, siendo la tos crónica un síntoma guía y diferenciador de otras ataxias de inicio tardío, lo que podría favorecer programas de detección precoz con otras especialidades. Su importancia radica en su morbilidad asociada, siendo una elevada proporción de pacientes dependiente tras varios años de evolución.

21051. UTILIDAD DE LOS NEUROFILAMENTOS DE CADENA LIGERA EN SUERO EN PACIENTES CON POLIRRADICULONEUROPATÍA DESMIELINIZANTE INFLAMATORIA CRÓNICA

Llauradó Gayete, A.¹; Vidal Taboada, J.¹; García Carmona, C.¹; Restrepo Vera, J.¹; Alemañ Díez, J.¹; Salvadó Figueras, M.¹; Sánchez-Tejerina San José, D.¹; Sotoca Fernández, J.¹; Seoane Reboredo, J.²; Lainez Samper, E.²; Gratacós Viñola, M.²; Raguer Sanz, N.²; Juntas Morales, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Objetivos: Investigar la utilidad de los neurofilamentos de cadena ligera en suero (sNfL) como biomarcador diagnóstico y de monitorización de la respuesta al tratamiento en los pacientes con polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP).

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional prospectivo y unicéntrico entre julio de 2021 y diciembre de 2023. Se incluyeron 37 pacientes divididos en dos cohortes: CIDP que iniciaban terapia de inducción con inmunoglobulinas intravenosas (Ig IV) o corticoides (CIDP-I, n = 18) y pacientes estables en terapia de mantenimiento con Ig IV (CIDP-M, n = 19). Los niveles de sNfL (pg/ml) se determinaron antes del tratamiento inmunomodulador y tras 5 meses en CIDP-I y una sola vez en CIDP-M. Para el seguimiento clínico se utilizaron escalas validadas para CIDP.

Resultados: Los niveles de sNfL estaban por encima del percentil 95 ajustado por edad en el 66,7% de CIDP-I. Se observaron diferencias en los niveles de sNfL entre CIDP-I y CIDP-M (23,7 vs. 7,7; p = 0,002) y se objetivó un descenso tras iniciar tratamiento inmunomodulador en el grupo CIDP-I (23,7 vs. 15,3; p = 0,002). Se observó una correlación significativa entre los niveles de sNfL y el grado de discapacidad en CIDP-I, medido en las siguientes escalas: INCAT (p = 0,007), I-RODS (p = 0,004) y MRC-SS (p = 0,016). Asimismo, en CIDP-I se observó una correlación significativa entre el grado de daño axonal medido por el CMAP distal (sumatorio de 4 nervios motores) y los niveles de sNfL (p = 0,043).

Conclusión: El presente estudio apoya la utilidad de los sNfL como biomarcador diagnóstico, pronóstico y de respuesta a tratamiento en CIDP.

20987. NUEVA NEUROPATÍA MOTORA DISTAL HEREDITARIA CON CARACTERÍSTICAS MIOPÁTICAS ASOCIADA A MUTACIÓN EN VWA1: SIMILITUD CON LA MIOPATÍA ASOCIADA A COL6 EN RESONANCIA MUSCULAR

Costa Valarezo, A.¹; Gómez Caravaca, M.²; Rodríguez Navas, S.¹; Rivas Infante, E.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía; ²Servicio de Neurología. Hospital General Juan Ramón Jiménez; ³Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

Objetivos: Describir las características clínicas de una paciente con debilidad progresiva y características neuropáticas y miopáticas asociadas a un patrón diferencial en resonancia.

Material y métodos: Evaluación mediante exploración neurológica, resonancia magnética muscular, analítica sanguínea, estudio electro-neurofisiológico y estudio genético.

Resultados: Una mujer de 51 años de edad fue evaluada por debilidad y deformidad de pies. Sus progenitores, aunque sanos, eran consanguíneos. Presentaba debilidad lentamente progresiva de al menos 10 años de evolución, predominantemente distal. En la exploración mostró paladar ojival, pies cavos bilaterales y retracciones tendinosas. Debilidad de extremidades predominantemente distal con arreflexia generalizada. El estudio de conducción nerviosa mostró alteración en conducciones motoras de tipo axonal y algunos datos miopáticos en el electromiograma. En la resonancia muscular se evidenció una degeneración grasa asimétrica y generalizada. En el vasto lateral se observó el denominado signo de sándwich (afectación de las fibras cercanas a la fascia y preservación de regiones centrales). La biopsia muscular mostró datos miopáticos y neuropáticos, sin alteración en tinciones oxidativas ni en inmunohistoquímica del COL6. El estudio genético de neuropatías hereditarias, atrofia muscular espinal y miopatías compatibles con fenotipo no mostró alteraciones. En el exoma completo se encontró una mutación en homocigosis (c.62_71dup) en el gen VWA1.

Conclusión: La neuromiopatía asociada al gen VWA1 fue descrita en 2021. VWA1 codifica una proteína de la matriz extracelular que interactúa con el COL6 lo que podría justificar los hallazgos en resonancia. Deben estudiarse mutaciones en VWA1 en casos de neuropatía motora hereditaria y datos miopáticos, sobre todo si presentan signo de sándwich en resonancia.

20943. GUILLAIN-BARRÉ CON ELECTRONEUROGRAMA NORMAL: DESAFÍO DIAGNÓSTICO

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

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Objetivos: Presentar dos casos de Guillain-Barré con anticuerpos anti-gangliósidos positivos sin traducción eléctrica.

Material y métodos: Caso 1. Mujer de 54 años con diplopía y oftalmoparesia compleja de días, añadiendo posterior debilidad proximal progresiva en extremidades, impidiendo deambulación con reflejos normales, precedido de gastroenteritis un mes antes. Caso 2. Mujer de 57 años con tetraparesia progresiva, parestesias distales en MMSS y arreflexia precedida de infección respiratoria quince días antes. En ambos casos, ante sospecha de síndrome del espectro de Guillain-Barré, se iniciaron inmunoglobulinas y rehabilitación física.