

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-gangliosidos 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.