

**Resultados:** Caso 1. Ausencia de disociación albuminocitológica en LCR. ENG normal tras 4 días desde el inicio de la clínica y a las 2 semanas. Posteriormente, se objetiva positividad para anticuerpos antigangliósidos (GT1a IgG 1/7201 y GQ1b IgG 1/500). Caso 2. Presenta disociación albúmino-citológica en LCR, ENG a los 8 días del inicio de la clínica y 6 meses después (clínica persistente), ambos normales. Se demuestra positividad para anticuerpos antigangliósidos (GM1 IgG 1/2175 y GD1b IgG 1/2471). Mejoría progresiva hasta resolución completa en el caso 1, persistiendo únicamente temblor incapacitante en el caso 2 un año después.

**Conclusión:** Los estudios neurofisiológicos apoyan el diagnóstico clínico y dan valor pronóstico. La sensibilidad del electroneurograma puede ser baja si se hace demasiado pronto en casos leves o de predominio proximal, pero aumenta (80-90%) una semana tras inicio de la clínica. Resulta sorprendente la normalidad repetida en nuestros dos casos con una clínica compatible y una etiología disimmune incuestionable, tanto por la positividad de antigangliósidos como por la respuesta favorable al tratamiento inmunomodulador.

### 20186. MIOSITIS CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA Y MIOCARDITIS EN RELACIÓN CON INHIBIDORES DEL CHECKPOINT

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

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.*

**Objetivos:** Los inhibidores del *checkpoint* inmune (ICI) han revolucionado el tratamiento oncológico, pero pueden causar efectos adversos inmunomediados (EAI) con serias implicaciones (1-2% neurológicos). Presentamos un caso de miositis grave y miocarditis asociada a tratamiento con ICI.

**Material y métodos:** Varón de 78 años con carcinoma escamoso de pulmón T4N0M0-1 (nódulo LSI dudoso) tratado con carboplatino y pembrolizumab. Presenta diplopía y cervicalgia dos días tras segundo ciclo, constatándose debilidad en extensión del cuello, paresia del VI par derecho y CK elevada (1691 U/L).

**Resultados:** Destaca patrón miopático en EMG (*jitter* y estimulación repetitiva normal). Ante alta sospecha de EAI se inicia megadosis corticoidea, con normalización de CK. Una semana después presenta disnea con disartria y disfagia, requiriendo SNG para nutrición y valoración por Neumología para VMNI ante insuficiencia respiratoria restrictiva por afectación muscular (descartando otras causas). Se escala a tratamiento con inmunoglobulinas. Presenta mejoría progresiva con recuperación funcional a los 9 meses. Desde el inicio troponina-T marcadamente elevada (ecocardiograma normal), desarrollando FA que recibe anticoagulación, con probable miocarditis relacionada con ICI. Mantiene seguimiento cardiológico con evolución favorable. En ningún momento presenta fatigabilidad, aunque los anticuerpos anti-receptor de acetilcolina son levemente positivos.

**Conclusión:** La miositis es una complicación rara pero potencialmente fatal del tratamiento con ICI. Su fenotipo característico (preferencia por musculatura ocular y axial, linfopenia y CK levemente elevada) difiere de otras miopatías inflamatorias y su diagnóstico requiere una alta sospecha. La asociación con miocarditis y *miastenia gravis* empeora el pronóstico y en su manejo es clave la inmunosupresión agresiva, el soporte cardiorrespiratorio y el manejo multidisciplinar.

## Enfermedades neuromusculares P4

### 20204. MIOPATÍA DISTAL DE LAING (MPD1). UN CASO CLÍNICO

Afkir Ortega, M.<sup>1</sup>; Máñez Sierra, M.<sup>2</sup>; Pínel Ríos, F.<sup>2</sup>; Carbonell Corvillo, M.<sup>2</sup>; Ortega Hiraldo, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria;*

<sup>2</sup>*Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.*

**Objetivos:** La miopatía distal de Laing, o miopatía distal tipo 1 (MPD1), se caracteriza por una debilidad temprana y selectiva del primer dedo del pie y de la flexo-extensión del tobillo con un curso clínico lentamente progresivo. Se produce por mutaciones en el gen MYH7 (cromosoma 14), con herencia autonómica dominante. En la práctica clínica se confunde frecuentemente con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

**Material y métodos:** Caso clínico.

**Resultados:** Mujer de 45 años inicialmente diagnosticada de CMT. A los 9 años comenzó con debilidad para la dorso-flexión de ambos pies. A los 21 años, tras embarazo, perdió la capacidad para caminar y progresivamente presentó debilidad en miembros superiores. No síntomas sensitivos, bulbares ni afectación cardiaca. La neurografía sensitiva y motora fue normal. La electromiografía mostró un patrón miopático. La RM de miembros inferiores presentó atrofia de sóleos bilateral, gemelos internos, musculatura proximal de miembros inferiores, excepto vastos internos y externos, así como abductores mayores, piramidales, glúteos menores y medianos. En la biopsia muscular apareció patrón distrófico con lesiones de tipo miofibrilar y alteración en el marcaje de las miosinas. Con todo ello, se realizó estudio genético dirigido que demostró mutación patogénica en heterocigosis en gen MYH7 c.4315GC (p. Ala1439Pro), compatible con miopatía de Laing.

**Conclusión:** La debilidad y atrofia muscular de predominio distal puede suponer un reto diagnóstico por el solapamiento clínico que existe entre las neuropatías longitud dependientes y las miopatías distales. Es importante su diagnóstico diferencial, apoyándose en herramientas como la histopatología y la RM muscular como complemento a un estudio genético dirigido.

### 20810. NUEVA VARIANTE DEL GEN COL6A1 EN PACIENTE CON MIOPATÍA Y SIGNO DE SÁNDWICH EN CUÁDRICEPS

Blanco García, L.; Juanatey García, A.; Pardo Parrado, M.; García Estévez, D.

*Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.*

**Objetivos:** Presentamos una paciente con miopatía debida a una nueva mutación en el gen COL6A1.

**Material y métodos:** Mujer de 44 años, sin antecedentes familiares de interés, con quejas de larga data de debilidad en extremidades inferiores y calambres musculares. La exploración neurológica evidenció una debilidad proximal de cinturas y pie cavo bilateral y el electromiograma mostró cambios miopáticos. La biopsia muscular de deltoides fue normal. Se realizó resonancia muscular, que mostró afectación de muslos, de predominio en cuadrante anterior, con signo del sándwich y signo del *target* en cuádriceps, y afectación en menor medida de bíceps y semimembranosos. La resonancia muscular de pierna fue normal. Estos hallazgos son sugestivos de miopatía asociada a colágeno tipo VI.

**Resultados:** Con este resultado se realizó estudio genético, con hallazgo de mutación en el gen COL6A1 (NM\_001848.3):c.832G>A(p. Gly278Arg) en heterocigosis. Se trata de un cambio *missense*,