

**Conclusión:** El efgartigimod PH20 SC mejoró la QoL y la MG-ADL de los pacientes con MGg. La seguridad y tolerabilidad fueron similares a efgartigimod IV, excepto las RSI leves/moderadas, ninguna de las cuales condujo a la discontinuación del tratamiento.

## 21600. RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA HIPERCKEMIA ASINTOMÁTICA: ANÁLISIS DE UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Albacete, N.<sup>1</sup>; Fenollar Cortés, M.<sup>2</sup>; Cotarelo Pérez, M.<sup>2</sup>; Oancea Ionescu, R.<sup>2</sup>; Herrero Forte, C.<sup>2</sup>; Guerrero Sola, A.<sup>1</sup>; Martínez Vicente, L.<sup>1</sup>; Galán Dávila, L.<sup>1</sup>; Horga Hernández, A.<sup>1</sup>; García Ruiz, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Unidad de Genética Clínica. Hospital Clínico San Carlos.

**Objetivos:** Analizar los resultados del estudio genético de pacientes con hiperCKemia asintomática/paucisintomática valorados en un centro hospitalario español de tercer nivel.

**Material y métodos:** Se revisaron las historias clínicas de pacientes derivados a la Unidad de Neuromuscular o Neuropediatría por hiperCKemia asintomática/paucisintomática en quienes se hubiera realizado estudio genético, desde el año 2018 hasta el presente. Se incluyeron aquellos en quienes se hubieran realizado análisis de delecciones/duplicaciones del gen DMD, análisis de expansión de tripletes del gen DMPK y análisis de un panel de genes asociados a hiperCKemia.

**Resultados:** Se incluyeron 30 pacientes (11 mujeres, edad en primera evaluación por Neurología/Neuropediatría: 15-61 años). En 6 casos se alcanzó un diagnóstico molecular (20%); el resto de los pacientes presentaron: variantes patogénicas con posible asociación a hiperCK (2; 6,7%), variantes patogénicas que no justificaban el fenotipo (4; 13,3%), variantes de significado incierto (5; 16,7%) o estudio negativo (13; 43,3%). En los pacientes con diagnóstico molecular definitivo, el gen más frecuente fue ANO5 (5 casos), seguido de PABPN1; a la anamnesis dirigida, solo uno de ellos era estrictamente asintomático, siendo el síntoma más frecuente las mialgias.

**Conclusión:** En esta serie de 30 pacientes con hiperCKemia asintomática/paucisintomática evaluados mediante un protocolo de estudio genético definido, se alcanzó un diagnóstico molecular en el 20% de los casos, siendo el gen más frecuentemente involucrado ANO5, lo que respalda la utilidad diagnóstica de este tipo de evaluaciones.

## 21033. PLEXOPATÍA LUMBOSACRA BILATERAL ISQUÉMICA SECUNDARIA A PARADA CARDIORRESPIRATORIA

Vargas Verdaguer, A.; Vázquez Flores, C.; del Valle Vargas, C.; Villa López, C.; Flores Pina, B.; Juanola Mayos, E.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

**Objetivos:** Describir un caso de paraparesia grave de curso agudo como complicación de una parada cardiorrespiratoria (PCR).

**Material y métodos:** Hombre de 58 años con hipertensión arterial y disfunción eréctil que en contexto de un infarto agudo de miocardio Killip IV realiza una parada cardiorrespiratoria con un retorno de circulación espontánea (RCE) de 86 minutos y con inestabilidad hemodinámica que requiere oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO). Como complicación presenta una isquemia mesentérica hemodinámica. Al despertar tras 5 días desde el debut se detecta una paraplejía flácida de extremidades inferiores con nivel sensitivo, alteración esfinteriana doble y dolor intenso en ambas extremidades.

**Resultados:** Se plantea como diagnóstico diferencial un síndrome medular, plexopatía lumbosacra bilateral o una polirradiculoneuropatía aguda, como opción menos probable. La resonancia magnética descarta afectación medular y radicular. Se completa estudio con electromiograma donde se evidencian signos de afectación sensitiva posganglionar y estudio de aguja con denervación y patrones neurógenos en musculatura proximal y

distal de EELL, con normalidad a nivel de paraespinas, lo que sugiere una plexopatía lumbosacra bilateral. Con estos hallazgos y en el contexto clínico del paciente se orientó como una probable plexopatía lumbosacra isquémica bilateral por hipoperfusión durante PCR.

**Conclusión:** La plexopatía lumbosacra es una entidad poco frecuente que cursa con déficit motor y/o sensitivo de los territorios inervados por el plexo, pudiendo aparecer también dolor neuropático. La causa más frecuente es la diabetes mellitus y se ha descrito la causa vascular, aunque hasta la fecha, según nuestro conocimiento, no hay casos descritos en la literatura de causa hemodinámica.

## 21084. SEGURIDAD Y EFICACIA A LARGO PLAZO DE ZILUCOPLÁN EN LA MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA: ANÁLISIS INTERMEDIO DE RAISE-XT EN LA SEMANA 120

Cortés Vicente, E.<sup>1</sup>; Freimer, M.<sup>2</sup>; Genge, A.<sup>3</sup>; Hewamadduma, C.<sup>4</sup>; Howard Jr., J.<sup>5</sup>; Hussain, Y.<sup>6</sup>; Maniaol, A.<sup>7</sup>; Mantegazza, R.<sup>8</sup>; Utsugisawa, K.<sup>9</sup>; Vu, T.<sup>10</sup>; Weiss, M.<sup>11</sup>; Borojerd, B.<sup>12</sup>; Duda, P.<sup>12</sup>; Grimson, F.<sup>12</sup>; Vanderkelen, M.<sup>12</sup>; Leite, M.<sup>13</sup>

<sup>1</sup>Neuromuscular Diseases Unit. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Department of Neurology. The Ohio State University Wexner Medical Center; <sup>3</sup>Clinical Research Unit. The Montreal Neurological Institute; <sup>4</sup>Academic Neuroscience Unit. Sheffield Teaching Hospitals NHS Foundation Trust. Sheffield Institute for Translational Neurosciences (SITraN). University of Sheffield; <sup>5</sup>Department of Neurology. The University of North Carolina; <sup>6</sup>Department of Neurology. Dell Medical School. The University of Texas; <sup>7</sup>Department of Neurology. Oslo University Hospital; <sup>8</sup>Department of Neuroimmunology and Neuromuscular Diseases, Fondazione IRCCS. Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta; <sup>9</sup>Department of Neurology. Hanamaki General Hospital; <sup>10</sup>Department of Neurology. University of South Florida Morsani College of Medicine; <sup>11</sup>Department of Neurology. University of Washington Medical Center; <sup>12</sup>UCB Pharma; <sup>13</sup>Nuffield Department of Clinical Neurosciences. University of Oxford.

**Objetivos:** Este análisis intermedio del estudio de extensión abierto en fase III RAISE XT (NCT04225871) evalúa seguridad y eficacia de zilucoplán en la S120 en pacientes con miastenia gravis generalizada (MGg) con anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR).

**Material y métodos:** 200 adultos con MGg que completaron un estudio de cualificación doble ciego (NCT03315130/NCT04115293). Se autoadministraron 0,3 mg/kg de zilucoplán por vía subcutánea una vez al día. El criterio principal de valoración fue la incidencia de acontecimientos adversos en tratamiento (AAST). Se analizó el cambio desde el inicio con doble enmascaramiento hasta la S120 en la puntuación de MG-ADL para datos agrupados de participantes que recibieron 0,3 mg/kg de zilucoplán o placebo en los estudios de cualificación.

**Resultados:** En el corte de los datos (11-noviembre-2023), la exposición media (intervalo) a zilucoplán fue de 2,2 (0,11-5,6) años. Se produjeron AAST en 194 (97,0%) pacientes; 81 (40,5%) experimentaron un AAST grave. Los AAST más frecuentes fueron COVID-19 (n = 71 [35,5%]) y empeoramiento de la MG (n = 59 [29,5%]). De los 183 pacientes que recibieron 0,3 mg/kg de zilucoplán o placebo, 93 continuaron con zilucoplán y 90 cambiaron de placebo a zilucoplán. En la S120, la reducción media desde el inicio con doble enmascaramiento en la puntuación de MG-ADL de 0,3 mg/kg de zilucoplán fue 7,14 (error estándar 0,44).

**Conclusión:** En conclusión, zilucoplán demostró un perfil de seguridad favorable a largo plazo con eficacia mantenida hasta la S120. Financiación: UCB Pharma.

## 21522. PATRONES CLÍNICOS, DE NEUROIMAGEN ESTRUCTURAL Y DE METABOLISMO CEREBRAL EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, NEUROPATÍA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR (CANVAS)

Urtasun Galmés, S.<sup>1</sup>; Arango Quintero, P.<sup>1</sup>; Espinoza Vences, C.<sup>1</sup>; Pérez Prol, C.<sup>1</sup>; Prieto Azcárate, E.<sup>2</sup>; Arbizu, J.<sup>2</sup>; Gállego Pérez-Larraya, J.<sup>1</sup>; Riverol, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; <sup>2</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

**Objetivos:** Describir los patrones clínicos, de neuroimagen y metabolismo cerebral en cuatro pacientes con diagnóstico genético de enfermedad de CANVAS.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo de una serie de cuatro pacientes con diagnóstico genético de CANVAS. Se analizó la clínica principal, el debut y la evolución. También se recogieron los hallazgos de RM cerebral y patrones metabólicos de PET-FDG.

**Resultados:** En la muestra analizada, el 75% eran mujeres, con edades entre los 50 y 64 años al debut sintomático y con un tiempo de seguimiento entre 4 y 12 años hasta el momento. El síntoma cardinal fue la inestabilidad progresiva en todos los casos, con ataxia cerebelosa en la mitad. Todos los pacientes presentaron polineuropatía sensitiva o mixta. El 75% asociaron síndrome vestibular bilateral. Los cuatro pacientes presentaron tos crónica varios años antes de la aparición de la inestabilidad. Dos pacientes presentaron deterioro cognitivo en etapas avanzadas de la enfermedad (14 y 21 años tras el inicio de los síntomas). En cuanto a los hallazgos en RM cerebral, en el 75% se objetivó atrofia cerebelosa. En los estudios de PET se observó hipometabolismo frontal en el 75% de los pacientes y temporal en el 50%, así como hipermetabolismo en ganglios de la base.

**Conclusión:** Los síntomas clínicos son congruentes con la literatura disponible sobre enfermedad de CANVAS, incluso se objetivó deterioro cognitivo en etapas avanzadas, descrito de forma reciente como una condición asociada. En la RM cerebral puede observarse atrofia cerebelosa y en la PET-FDG hipometabolismo frontal y temporal e hipermetabolismo en ganglios de la base.

## 20595. ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE LAS ANOCTAMINOPATÍAS Y FACTORES RELACIONADOS CON SU PROGRESIÓN

Muelas Gómez, N.<sup>1</sup>; Otero Borrell, M.<sup>2</sup>; Martí Martínez, P.<sup>3</sup>; Diago Marsal, L.<sup>2</sup>; Campo Rodrigo, M.<sup>2</sup>; Azorín Villena, I.<sup>3</sup>; Sivera Mascaró, R.<sup>2</sup>; Vázquez Costa, J.<sup>2</sup>; Tárrega Martí, M.<sup>2</sup>; Más Estellés, F.<sup>4</sup>; Vilchez, R.<sup>2</sup>; Sevilla Mantecón, T.<sup>2</sup>; Vilchez, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Grupo U763. CIBERER. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>4</sup>Servicio de Radiología. Ascires.

**Objetivos:** Describir los fenotipos relacionados con las anoctaminopatías. Identificar factores relacionados con la variabilidad fenotípica y progresión.

**Material y métodos:** Estudio observacional, descriptivo, longitudinal, retrospectivo de pacientes con anoctaminopatías en seguimiento en una Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Se analizaron datos clínicos, analíticos, de imagen, EMG y patológicos.

**Resultados:** Veintiún pacientes, 81% hombres, edad media de debut 37,64 años y seguimiento de 11,95 años. La mayoría debutaron como hiperCKemia asintomática (42,9%) y paucisintomática (38,1%); 19% con debilidad. En el seguimiento, un tercio presentó debilidad; el resto, únicamente hiperCKemia. La RM inicial mostró infiltración grasa muscular en 85,7% y en 94,1% en RM posterior. En la mayoría la afectación en RM progresó. El patrón de RM fue característico, afectando piernas incluso en asintomáticos y progresando a grupos proximales. Todos los pacientes presentaban hiperCKemia (312-11.200 U/l) y la mayoría, un EMG miopático (55,6%). La biopsia mostró alteraciones con patrón distrófico (46,7%) e inespecífico (53,3%). La variante más frecuente fue c.191dupA (61,9%). Los pacientes con debilidad presentaron con mayor frecuencia EMG miopáticos, cambios distróficos y un mayor valor mínimo de CK. Sin embargo, otras variables como la media del valor de CK o el tipo de mutación no se correlacionaron. Se analizará posible correlación con datos de RM.

**Conclusión:** Las anoctaminopatías son heterogéneas fenotípica y genotípicamente. Su curso es relativamente benigno, pero 1/3 de los pacientes desarrollaron debilidad. La RM es útil para detectar alteraciones, reconocer un patrón característico y estudiar la progresión. Alteraciones en EMG, cambios distróficos y mayor valor mínimo de CK se relacionan con desarrollo de debilidad.

## 21706. DISEÑO Y VALIDACIÓN PRELIMINAR DE UNA MEDIDA DE RESULTADO CLÍNICO PARA PACIENTES ADOLESCENTES Y ADULTOS CON AME. ESTUDIO SMA-LIFE ML43472

Vázquez Costa, J.<sup>1</sup>; Sotoca Fernández, J.<sup>2</sup>; Sotoca Fernández, M.<sup>3</sup>; Rojas Marcos, I.<sup>4</sup>; Rebollo, P.<sup>5</sup>; Rafels Ybern, A.<sup>5</sup>; Cattinari, M.<sup>6</sup>; Martínez Moreno, M.<sup>7</sup>; García López, S.<sup>8</sup>; Terrance, Á.<sup>8</sup>; Cabello Moruno, R.<sup>8</sup>; Povedano Panades, M.<sup>9</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario La Paz; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío; <sup>5</sup>IQVIA; <sup>6</sup>FUNDAME; <sup>7</sup>Servicio de Rehabilitación Médica. Complejo Universitario La Paz; <sup>8</sup>Departamento médico. Roche Farma España; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

**Objetivos:** Este estudio tiene como objetivo desarrollar y validar una nueva herramienta clínica multidimensional para evaluar el estado funcional de pacientes adolescentes y adultos con atrofia muscular espinal (AME).

**Material y métodos:** Este estudio prospectivo y no intervencional se lleva a cabo en cinco centros en España e incluye a pacientes de 16 años o más con diagnóstico confirmado de AME 5q. Un panel de neurólogos, médicos rehabilitadores y representantes de pacientes diseñó la herramienta clínica, que incluía la evaluación de 53 ítems a través de un cuestionario y la medición de variables clínicas (IMC, CVF y fuerza de pinza). Los centros administran la herramienta al inicio, a los 12 meses y a los 24 meses, junto a otras escalas convencionales. Se realizó un análisis Rasch interino después de la visita inicial para evaluar sus propiedades psicométricas como ajuste del modelo, dependencia, fiabilidad y validez de constructo.

**Resultados:** Se han seleccionado 41 ítems finales a partir de los cuales se ha definido una puntuación global con diferentes ponderaciones para cada ítem y una puntuación global sin ponderaciones para cada dimensión de la herramienta (bulbar, respiratoria, axial, miembros superiores, miembros inferiores y fatigabilidad). El alfa de Cronbach, utilizado para evaluar la fiabilidad de la herramienta, fue de 0,939. Todas las puntuaciones y dimensiones mostraron una correlación fuerte con otras escalas.

**Conclusión:** El desarrollo y validación preliminar de esta herramienta ha demostrado excelente fiabilidad y validez de constructo.

## Enfermedades neuromusculares P6

### 21093. DESCIFRAR EL EFECTO DE DIFERENTES DIETAS A LARGO DE LA VIDA EN LAS ALTERACIONES MOTORAS Y COGNITIVAS CAUSADAS POR LA DESREGULACIÓN DE TDP-43

García Toledo, I.<sup>1</sup>; Godoy Corchuelo, J.<sup>1</sup>; Ali, Z.<sup>1</sup>; Fernández Beltrán, L.<sup>2</sup>; Jiménez Coca, I.<sup>1</sup>; Fernández Hernández, L.<sup>1</sup>; Bascuñana, P.<sup>3</sup>; Matia-Guix Guix, J.<sup>1</sup>; Corrochano, S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Departamento de Medicina. Universidad Complutense de Madrid; <sup>3</sup>Grupo de Mapeo Cerebral. Hospital Clínico San Carlos.

**Objetivos:** Se desconoce cómo los diferentes metabolismos afectan el inicio de enfermedades neurodegenerativas como la esclerosis lateral