

<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 los crónicos 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 hipometabolismo 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 hipometabolismo 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>; Azorin 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. Asires.

**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 Yber, A.<sup>5</sup>; Cattinari, M.<sup>6</sup>; Martínez Moreno, M.<sup>7</sup>; García López, S.<sup>8</sup>; Terrancle, 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 LO 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>; Matía-Guía Guía, 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