

## 21335. TOCILIZUMAB EN ENCEFALITIS ANTI-NMDAR REFRACTARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Ripoll Guardia, M.; Martínez Rodríguez, J.

Servicio de Neurología. Hospital del Mar.

**Objetivos:** La encefalitis anti-NMDAR es una enfermedad inflamatoria que precisa instauración precoz de inmunoterapia, en ocasiones necesitando diversas líneas de tratamiento. Presentamos un caso de un paciente con encefalitis anti-NMDAR refractaria a inmunoterapia de primera y segunda línea con mejoría clínica tras instauración de tocilizumab.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo del curso clínico, exploraciones complementarias, pruebas inmunológicas e inmunoterapia en un caso de encefalitis anti-NMDAR, revisando la literatura sobre el manejo de casos refractarios a inmunoterapia.

**Resultados:** Paciente varón de 21 años que desarrolla progresivamente en 2 semanas temblor en miembro superior izquierdo, síntomas psicóticos, agitación y movimientos distónicos faciobraquiales. La RM craneal y analíticas generales fueron normales, con un LCR con pleocitosis de 70 células/ $\mu\text{l}$  y un EEG con lentificación difusa sin actividad epileptiforme. Ante la sospecha de encefalitis autoinmune se inició corticoterapia e inmunoglobulinas endovenosas, confirmando posteriormente la presencia de anticuerpos anti-NMDAR en suero y LCR. Sin respuesta clínica tras una semana del inicio de inmunoterapia, se inició rituximab, seguido de plasmaféresis a las tres semanas. Ante la ausencia de mejoría tras siete semanas desde el inicio de tratamiento, se administró tocilizumab 8 mg/kg, observando mejoría clínica progresiva tras una semana, con posterior alta a rehabilitación y seguimiento ambulatorio tras tres meses de ingreso hospitalario. Se completaron seis ciclos mensuales de tocilizumab sin efectos adversos, logrando una recuperación neurológica y cognitiva completa tras seis meses.

**Conclusión:** El tocilizumab muestra potencial terapéutico en la encefalitis anti-NMDAR refractaria, planteando su indicación precoz en aquellos casos sin respuesta inicial a inmunoterapia convencional.

## 20059. INSOMNIO FAMILIAR FATAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Molina Gil, J.<sup>1</sup>; López Peleteiro, A.<sup>2</sup>; Ameijide Sanluis, E.<sup>1</sup>; Suárez Huelga, C.<sup>2</sup>; Espinosa Trujillo, A.<sup>1</sup>; Santos Canelles, H.<sup>1</sup>; Bueno Rodríguez, V.<sup>1</sup>; Álvarez Martínez, V.<sup>3</sup>; Fernández Menéndez, S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Valle del Nalón; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias.

**Objetivos:** Describir la primera familia portadora de una mutación genética de la proteína priónica (PRNP) relacionada con el insomnio familiar fatal (IFF) en Asturias.

**Material y métodos:** Mujer de 59 años que ingresó para estudio de una demencia rápidamente progresiva, con fallos mnésicos puntuales, apatía, y un trastorno neuropsiquiátrico grave en los últimos 3 meses consistente en alucinaciones, inestabilidad de la marcha, insomnio de mantenimiento y despertar confusional. En la exploración se observaron: labilidad emocional, risa inmotivada, lenguaje empobrecido, mioclonías en extremidades, disautonomía y marcha parkinsoniana. Un primo carnal falleció 1 año antes, tras desarrollar a los 52 años un mutismo acinético, mioclonías, doble incontinencia y desnutrición extrema, diagnosticándose una encefalopatía carencial por síndrome de malabsorción en relación con una cirugía bariátrica previa.

**Resultados:** La analítica con perfil tiroideo, vitaminas, serologías y autoinmunidad, el LCR incluyendo la proteína 14.3.3. y el EEG en vigilia y sueño NREM de nuestra paciente fueron normales. La RM evidenció pequeñas lesiones inespecíficas de sustancia blanca. La PET/TC con 18FDG constató un extenso hipometabolismo prefrontal bilateral y parietal inferior, compatible con demencia frontotemporal versus

ECJ-e. El estudio genético de PRNP detectó la mutación heterocigota D178N-129M y el polimorfismo homocigoto V129M diagnóstico de IFF. Un análisis *post mortem* reveló que su primo también era portador de dicha mutación. Murió a los 2 meses por neumonía broncoaspirativa. **Conclusión:** El IFF constituye una enfermedad neurodegenerativa incurable cuyo diagnóstico genético es concluyente. Dadas sus implicaciones pronósticas para el paciente y su familia, consideramos pertinente incorporar el genotipado de PRNP en el estudio rutinario de toda demencia rápidamente progresiva.

## 21499. COMPORTAMIENTO DE LA MENINGITIS EN UN HOSPITAL SECUNDARIO EN EL PERÍODO DE 2009 A 2023: CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y RESULTADOS CLÍNICOS

Vargas García, L.; Ruhland Paulete, S.; Fernández Travieso, J.; Olmedo Menchén, T.; Vilema Ortiz, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía.

**Objetivos:** Analizar etiologías más frecuentes y características epidemiológicas en los casos reportados de meningitis en un hospital secundario durante 2009 a 2023 e identificar tendencias en poblaciones pediátrica y adulta.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo, retrospectivo, observacional de pacientes con meningitis al alta hospitalaria. Mediante paquete estadístico JASP. Se realizaron subanálisis para poblaciones pediátricas (PED) y adultas (ADU), segmentadas por edad y sexo.

**Resultados:** 234 casos de meningitis en el periodo 2009 a 2023. Edad media de 39,96 años. En PED 4,21 y en ADU 48,3. No hay diferencias estadísticas en la distribución por sexos, ni en grupo global ni en subgrupos. En el grupo general la meningitis viral/aséptica constituyó el 73,5% de los casos. La meningitis bacteriana representó el 17,9% y la tuberculosis el 0,8% (2/234). En población pediátrica las virales/asépticas fueron 6,4 veces más frecuentes que las bacterianas mientras que en adultos solo 2,81 veces. En mayores de 50 años la etiología bacteriana supone 44,68%, frente al 9,67% en menores de 50 años. En las bacterianas, 59,25% *Streptococcus*, 14,8% meningococo, 11% *Listeria* y 11% *Haemophilus*.

**Conclusión:** En nuestro medio la causa más frecuente de meningitis fue la viral/aséptica tanto en PED como en ADU. La etiología bacteriana mostró mayor prevalencia en adultos, particularmente en mayores de 50 años. El germen más frecuente entre las bacterianas en adultos fue el estreptococo. Comprender estas distribuciones es útil en la práctica clínica a la hora de realizar determinaciones diagnósticas e iniciar tratamientos en los casos de meningitis.

## 20759. DETERIORO COGNITIVO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ADRENOMIELONEUROPATÍA

Martín Álvarez, R.; Cisneros Llanos, J.; Rodado Mieles, S.; Calvo Alzola, M.; Domingo Santos, Á.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

**Objetivos:** La adrenoleucodistrofia y la adrenomieloneuropatía (AMN) son dos fenotipos de una misma enfermedad peroxisomal asociada a mutaciones del gen ABCD1 en el cromosoma Xq28 que impide la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga produciendo su acumulación en múltiples tejidos, así como desmielinización de sustancia blanca periventricular y afectación del esplenio del cuerpo calloso entre otros. Las principales manifestaciones de la AMN son paraparesia espástica, alteración de la marcha, mielopatía, alteración esfinteriana e insuficiencia suprarrenal.

**Material y métodos:** Varón de 59 años que consulta por problemas cognitivos advertidos en el ámbito laboral e inestabilidad de la marcha.