

Material y métodos: Se evaluaron las características de los pacientes que completaron el tratamiento con APO-SL en el estudio CTH-301 y de aquellos que lo abandonaron debido a falta de eficacia o eventos adversos (EA). Las características se clasificaron según su correlación (chi-cuadrado) con la variable objetivo (pacientes que completaron el estudio vs. pacientes que lo abandonaron). Se utilizó un algoritmo de regresión logística con regularización LASSO para seleccionar las variables finales.

Resultados: De 496 pacientes, 120 completaron el estudio, 26 lo abandonaron por falta de eficacia, 167 por EA y 183 por otras razones. La mediana de tiempo en tratamiento fue de 204 días. Comparados con los que completaron el estudio, los pacientes que abandonaron por falta de eficacia mostraron una dosis diaria total de levodopa más alta ($p < 0,001$), menor tasa de acinesia matutina ($p = 0,036$), mayor número de tomas de levodopa ($p = 0,027$) y mayor tasa de exposición *de novo* a APO-SL ($p = 0,048$). Los que abandonaron por EA tuvieron una menor tasa de uso concomitante de agonistas dopaminérgicos (AD; $p < 0,001$) y una mayor tasa de exposición *de novo* ($p = 0,019$).

Conclusión: La dosis y frecuencia de levodopa, la presencia de acinesia matutina, la exposición previa a APO-SL y el uso concomitante de AD pueden influir en el mantenimiento del tratamiento. Estos resultados pueden ayudar a identificar a los pacientes con más tendencia a permanecer en tratamiento con APO-SL a largo plazo.

20548. EXPERIENCIA CON OPICAPONA EN VIDA REAL EN FLUCTUACIONES MOTORAS TEMPRANAS: ANÁLISIS A 3 MESES DEL ESTUDIO REONPARK

López Manzanares, L.¹; García Caldentey, J.²; García Ramos, R.³; Cerdán Sánchez, M.⁴; Solano Vila, B.⁵; Castilla-Fernández, G.⁶; Pijuan Jiménez, I.⁷; Tegel Ayuela, I.⁷

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; ²Oms42 Centro Neurológico; ³Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ⁴Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Santa Caterina; ⁶BIAL - R&D Investments; ⁷Medical Affairs España. BIAL.

Objetivos: El estudio REONPARK tiene como objetivo evaluar la eficacia y tolerabilidad del inhibidor de la COMT (iCOMT) para aliviar las complicaciones motoras asociadas al tratamiento con L-dopa en pacientes con enfermedad de Parkinson (EP) con fluctuaciones motoras tempranas (FMT, signos de fin de dosis en ≤ 2 años) en condiciones de práctica clínica.

Material y métodos: Estudio nacional observacional de iCOMT que incluye pacientes con EP tratados con L-dopa/DDCI y FMT. Se presenta el primer análisis intermedio, que compara 3 meses después del inicio del iCOMT con el valor basal.

Resultados: Se evaluaron 70 pacientes (media \pm DE: 64,4 \pm 10 años; 4,8 \pm 3,1 años duración de EP; 484,8 \pm 212,5 mg/día L-dopa, MDS-UPDRS III: 28,6 \pm 13,9) que iniciaron opicapona, un 64,7% con 3 dosis diarias de L-dopa/DDCI. Después de 3 meses, los síntomas motores se redujeron sin aumentar las discinesias. MDS-UPDRS III, MDS-UPDRS IV y MDS-UPDRS total (media del cambio desde basal \pm DE: -3,3 \pm 7,7, $p < 0,001$; -1,3 \pm 1,7, $p < 0,001$; -5,7 \pm 11,4, $p < 0,001$, respectivamente). La condición mejoró en la mayoría de los pacientes según la Impresión Global de Cambio del Paciente y del Clínico (62,9% y 73,5%, respectivamente). El dominio estado de ánimo/apatía en la escala de síntomas no motores mejoró (media \pm DE: -2,7 \pm 9,3, $p < 0,006$). Sesenta y seis pacientes completaron el seguimiento, 2 lo interrumpieron debido a eventos adversos. Se notificaron 22 eventos adversos relacionados con opicapona, todos leves o moderados, que afectaron al 18,6% de los pacientes.

Conclusión: La opicapona demostró un control eficaz de los síntomas motores y una buena tolerabilidad en pacientes con EP y FMT en la práctica clínica habitual después de 3 meses.

20766. UNA NUEVA VARIANTE EN GNAO1 PRODUCE EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL MOVIMIENTO CON ESPECTRO FENOTÍPICO VARIABLE EN LA MISMA FAMILIA

Jiménez López, Y.¹; Onecha de la Fuente, E.²; Rivera Sánchez, M.³; Sánchez de la Torre, J.¹; Misiego Peral, M.¹; Riancho Zarrabeitia, J.¹; Gallo Valentín, D.¹; Infante Ceberio, J.³; Setién Burgues, S.¹; Delgado Alvarado, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Sierrallana; ²Unidad de Genética. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Objetivos: Describir una familia con una nueva variante en GNAO1 y su variabilidad fenotípica.

Material y métodos: Mujer de 56 años. Historia de discapacidad intelectual moderada y epilepsia con crisis generalizadas de inicio a los 47 años, controlada con levetiracetam. Acude a la consulta por temblor de inicio hacia los 47. Exploración: talla baja (135 cm), rasgos dismórficos, voz característica, temblor de acción en ambas EESS (moderado en la derecha y grave en ESI) con mioclonías interpuestas posicionales y de acción.

Resultados: Una RM craneal fue normal y un estudio de secuenciación masiva de panel de genes mostró la variante c.649G>T en heterocigosis en el gen GNAO1, probablemente patogénica. Familia de 11 hermanos, padres no consanguíneos. Una hermana de 50 años con discapacidad intelectual leve y trastorno de ansiedad con primera crisis TCG a los 49. En la exploración: talla baja (135 cm), voz característica y leve corea en extremidades superiores y distonía cervical leve. Madre de 91 años con historia de discapacidad intelectual leve. Sin historia de epilepsia. Exploración: talla baja (139 cm). Sin evidencia de trastorno del movimiento. Refieren que otro hermano tiene retraso mental y trastorno psiquiátrico y otra hermana discapacidad intelectual moderada y epilepsia, pero no están disponibles para exploración ni análisis. La hermana afecta y la madre presentan la misma variante en GNAO1. Otras dos hermanas sin patología no presentan la variante.

Conclusión: La variante c.649G>T de GNAO1 es patogénica y produce un fenotipo variable y mixto con epilepsia, retraso mental, alteraciones psiquiátricas y trastorno del movimiento.

21193. TALAMOTOMÍA MEDIANTE HIFU EN UN PACIENTE CON TEMBLOR ESENCIAL GRAVE Y MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Aldaz Burgoa, A.¹; Fernández Revuelta, A.¹; López Trashorras, L.¹; Rodríguez Albacete, N.¹; Franco Rubio, L.¹; Abizanda Saro, P.¹; Ribacoba Díaz, C.¹; Pérez García, C.²; Yus Fuertes, M.²; Trondin, A.³; López-Frías López-Jurado, A.²; López Valdés, E.¹; García-Ramos García, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Radiología. Hospital Clínico San Carlos; ³Servicio de Neurocirugía. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: El tratamiento con ultrasonidos de alta intensidad (HIFU) ha demostrado buenos resultados en eficacia y seguridad en temblor esencial. Las complicaciones hemorrágicas asociadas al tratamiento son infrecuentes. Sin embargo, no hay estudios que evalúen el riesgo de sangrado en pacientes con malformaciones vasculares o microsangrados.

Material y métodos: Varón de 76 años con temblor esencial grave refractario a tratamiento oral. En la exploración, presenta temblor postural y de reposo grave de miembros superiores, temblor cefálico y de la voz. La puntuación de la Clinical Rating Scale of Tremor (CRST) es 95 (CRST-A 34, CRST-B 36, CRST-C 25). Por ello, se programa termocoagulación de núcleo ventral intermedio (VIM) izquierdo.

Resultados: En RMN de planificación se observa malformación arteriovenosa parietal izquierda no conocida con signos de sangrado antiguo, que se confirma con arteriografía (grado I según clasificación de