

mediante un test de Kaplan-Meier. Los factores relacionados con la mortalidad se detectaron mediante un modelo de regresión de Cox. Además, se analizó el impacto en el riesgo de fallecer del tiempo de aparición de hitos de interés clínico.

Resultados: La mediana de seguimiento clínico de los pacientes con EP fue de 12,5 [RIC 6,2-17,4] años, durante el cual 30 pacientes fallecieron. La mediana de supervivencia fue de 26,9 [22,4-33,5] años. Se observó un mayor riesgo de mortalidad a mayor edad de inicio de la enfermedad, mayor expresión del EPRP y en aquellos pacientes que desarrollaron disfagia temprana (< 5 años). Además, se observó un riesgo de mortalidad incrementado cuanto antes se presentaran las caídas, alucinaciones visuales, disfagia, demencia o disgrafia.

Conclusión: La mayor edad de inicio, mayor expresión del EPRP y el desarrollo temprano de disfagia son factores con un impacto negativo en la supervivencia de la EP. Además, cuanto antes desarrolla síntomas de EP avanzada mayor es el riesgo de mortalidad.

Trastornos del movimiento P2

20653. USO DE LA CLASIFICACIÓN MNCD EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON TRATADOS CON PERFUSIÓN DE LEVODOPA/CARBIDOPA/ENTACAPONA. MONITORIZACIÓN DE LA RESPUESTA EN PRÁCTICA CLÍNICA

Reyes Toboso, D.¹; Santos García, D.¹; López Manzanares, L.²; Muro, I.²; Lorenzo, P.²; García Ramos, R.³; Fernández Valle, T.⁴; Morata Martínez, C.⁵; Baviera Muñoz, R.⁵; Martínez Torres, I.⁵; Álvarez Saucó, M.⁶; Alonso Modino, D.⁷; Legarda, I.⁸; Valero García, M.⁸; Suárez Muñoz, J.⁹; Martínez Castrillo, J.¹⁰; Perona, A.¹¹; Salom, J.¹²; Cubo, E.¹³; Valero Merino, C.,¹⁴; López Ariztegui, N.¹⁵; Sánchez Alonso, P.¹⁶; Novo Ponte, S.¹⁶; Gamo Gómez, E.¹⁶; Martín García, R.¹⁶; Espinosa, R.¹⁷; Carmona, M.¹⁸; Feliz, C.¹⁹; García Ruiz, P.¹⁹; Muñoz Ruiz, T.²⁰; Fernández Rodríguez, B.²⁰; Mata, M.²¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; ³Servicio de Neurología. Complejo Universitario de San Carlos; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁶Servicio de Neurología. Hospital General de Elche; ⁷Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria; ⁸Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Son Espases; ⁹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Dr. Negrín; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ¹¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ¹²Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valencia; ¹³Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos; ¹⁴Servicio de Neurología. Hospital Arnau de Vilanova; ¹⁵Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Toledo; ¹⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda; ¹⁷Servicio de Neurología. Hospital de Especialidades de Jerez de la Frontera; ¹⁸Servicio de Neurología. Hospital de Basurto; ¹⁹Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz; ²⁰Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Carlos Haya; ²¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía.

Objetivos: La clasificación MNCD es una herramienta sencilla basada en 4 ejes (Motor, Non-motor, Cognition, Dependency) que permite estudiar la enfermedad de Parkinson (EP). Utilizamos por primera vez la clasificación MNCD para monitorizar la respuesta de pacientes con EP avanzada a una terapia con dispositivo (TcD).

Material y métodos: Se aplicó la clasificación MNCD en pacientes con EP tratados con perfusión de levodopa/carbidopa/entecapona del estudio observational retrospectivo multicéntrico LECIPARK. Se recogió tanto el score (MNCDs; de 0 a 12) como el estadio (MNCDe; de 1 a 5) en la visita basal (V0; pretratamiento) y final de seguimiento (V2; post-tratamiento). Los cambios de V0 a V2 se evaluaron con los test de Wilcoxon y homogeneidad marginal.

Resultados: Se incluyeron 67 pacientes con EP (58,2% varones; $69,9 \pm 9,3$ años; $14,4 \pm 6,5$ años de evolución) con una duración media del tratamiento (V2) de $172,9 \pm 105,1$ días (rango, 7-467). En V0, los pacientes se clasificaron en estadio 2 (35,8%), 3 (46,3%) o 4 (17,9%). La frecuencia de pacientes en el estadio 4 disminuyó al 9% en V2 y 2 pacientes (3%) se clasificaron en estadio 1 ($p = 0,001$). La puntuación total del MNCDs disminuyó de $6,3 \pm 1,9$ en V0 a $5,2 \pm 2,2$ en V2 ($p < 0,0001$). De V0 a V2 mejoró la carga de síntomas motores (M) ($p < 0,0001$), no motores (N) ($p < 0,001$) y la autonomía para las actividades de la vida diaria (D) ($p < 0,005$).

Conclusión: La clasificación MNCD podría ser útil para clasificar a los pacientes con EP avanzada y monitorizar la respuesta a una TcD.

21363. SÍNTOMAS NO MOTORES Y DETERIORO COGNITIVO A 5 AÑOS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

Núñez Santos, L.¹; Bargay Pizarro, E.¹; Valero García, M.¹; Legarda Ramírez, I.¹; Vives Pastor, B.¹; Vallés Serrano, C.¹; Chilanguá Canaval, L.¹; Mir, P.²; Santos García, D.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; ²Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ³Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Objetivos: Describir la asociación entre síntomas no motores (SNM) y el diagnóstico posterior de deterioro cognitivo (DC) en una cohorte de pacientes con enfermedad de Parkinson (EP).

Material y métodos: Se han obtenido datos de la evaluación inicial (V0) y a 5 años (V60) de pacientes con EP incluidos en COPPADIS-2015 (COhort of Patients with PArkinson's Disease in Spain). Se recogieron datos de escalas clínicas: NMSS (Non-Motor Symptom Scale) y PDCRS (Parkinson's Disease Cognitive Rating Scale). Se han excluido pacientes con DC al inicio y sin escalas registradas a 5 años. Se analiza la relación entre la puntuación NMSS en V0 y el DC (PDCRS < 81) en V60.

Resultados: Se incluyen 328 pacientes. La media de edad en V0 es 60,36 años; 56,7% hombres y 43,0% mujeres. Se realiza un análisis de regresión logística evaluando la asociación entre la puntuación global en la NMSS en V0 y el riesgo de presentar DC a los 5 años, ajustado por factores de confusión. Un aumento de un punto en la NMSS en la V0 se asocia con un incremento de 1,2% de riesgo de presentar deterioro cognitivo a 5 años (coeficiente de regresión = 0,012, OR = 1,012, $p < 0,001$). Se ha encontrado esta asociación con 8 de los 9 dominios de la NMSS de forma independiente.

Conclusión: En esta muestra de pacientes con EP, una puntuación mayor en NMSS se relaciona con mayor riesgo de DC a 5 años. Se pretende resaltar la importancia de detectar los SNM en estadios precoces y monitorizar en estos pacientes la aparición de DC durante el seguimiento.

20404. EXPLORANDO LA RELACIÓN ENTRE DOLOR Y FATIGA EN ENFERMEDAD DE PARKINSON: CORRELACIONES Y VARIABLES MEDIADORAS

Hurtado Martínez, A.¹; Sánchez Cuesta, F.¹; González Zamorano, Y.²; Moreno Verdú, M.³; Fernández Carnero, J.²; Romero Muñoz, J.⁴

¹Facultad de Ciencias Experimentales. Universidad Francisco de Vitoria; ²Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Rey Juan Carlos; ³Instituto de Neurociencia. Universidad Católica de Lovaina; ⁴Unidad de Daño Cerebral. Hospital Beata María Ana. Facultad de Ciencias Experimentales. Universidad Francisco de Vitoria.

Objetivos: El dolor es un síntoma no motor (SNM) de la enfermedad de Parkinson (EP) presente en hasta un 85% de pacientes. Estos suelen quejarse también de fatiga, otro SNM altamente prevalente. La presencia de ambos reduce considerablemente la calidad de vida, y su relación sigue siendo una incógnita. El objetivo es evaluar la relación entre ambos SNM, y sus mediadores, en una muestra de pacientes de EP.

Material y métodos: 53 pacientes participaron en un estudio transversal observacional. Se realizaron análisis de correlaciones simples entre medidas de dolor (Escala de dolor en Parkinson King's College versión española (S-KPPS) y Cuestionario breve del dolor (CBD)) y fatiga (Escala de gravedad de la fatiga (ESF) y Escala del impacto diario de la fatiga (EIDF)). Se realizaron correlaciones parciales entre dichas medidas, controlando dosis de levodopa, años de evolución, síntomas motores, ansiedad, depresión y kinesifobia.

Resultados: Se encontraron correlaciones moderadas. La gravedad de la fatiga (ESF) correlacionó con dolor en interferencia (BPI) y carga sintomática (S-KPPS), pero no en intensidad (BPI). El impacto de la fatiga en la vida diaria no correlacionó con medidas de dolor. Las correlaciones cambiaron al considerar síntomas motores, ansiedad, depresión y kinesifobia.

Conclusión: Hay una correlación moderada entre gravedad de la fatiga y dolor en pacientes de EP con dolor. Aspectos del dolor como interferencia y carga sintomática presentan una correlación más fuerte con fatiga. Ya se había identificado una correlación previa entre ansiedad, depresión y fatiga. Este estudio añade el dolor al conjunto de SNM interrelacionados y prevalentes en EP.

20111. CUANDO LA AUSENCIA DE RESPUESTA A LEVODOPA NO ES UN CRITERIO DE EXCLUSIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE EP

Delgado Alvarado, M.¹; Serafini Vicencio, S.²; Riancho, J.¹; Misiego Peral, M.¹; Sánchez de la Torre, J.¹; Jiménez López, Y.¹; Gallo Valentín, D.¹; Miliani Molina, C.²; Pereira Pérez, F.²; Setién Burgués, S.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Sierrallana; ²Servicio de Cirugía General. Hospital Universitario de Fuenlabrada.

Objetivos: Descripción de un paciente con EP sin respuesta a levodopa. **Material y métodos:** Varón de 61 años. Sin hábitos tóxicos. HTA y obesidad. Tratado con cirugía y quimioterapia por adenocarcinoma gástrico hacia 10 años en otro centro. Refiere temblor bimanual desde hace unos 4 meses y torpeza en ESD. En la exploración disProsodia leve, hipomimia, temblor de reposo en ESD, bradicinesia leve de predominio en extremidades derechas. Rígidez leve en ambas EESS. Marcha con disminución debraceo. Una RM craneal mostró isquemia crónica de pequeño vaso leve y un DaTSCAN una ausencia de captación de ambos núcleos putámenes, estando conservada la densidad en núcleos caudados. Se inicia levodopa 100 mg/8 horas sin mejoría por lo que se aumenta a 200 mg/8 horas. A los 12 meses se añade rotigotina 4 mg por falta de respuesta, que ha de suspenderse 6 meses después por TCI (atracones). Se contacta con el servicio de cirugía del centro donde se intervino para recabar detalles. Se realizó una gastrectomía con anastomosis esófago-yejunal en Y de Roux.

Resultados: Dado que la anastomosis es distal al duodeno, la absorción de levodopa podría ser inexistente. Por ello, se solicitó uso fuera de ficha técnica de levodopa inhalada, que se concede. Tras iniciar este tratamiento se produce mejoría subjetiva y objetiva con disminución del temblor, de la bradicinesia y de la rígidez que se mantiene 6 meses después.

Conclusión: El uso de levodopa inhalada podría considerarse como alternativa en pacientes con EP con problemas de absorción, como en casos de cirugía del aparato digestivo.

20865. INICIO MOTOR DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON: ¿PROXIMAL O DISTAL? EVALUACIÓN OBJETIVA EN UNA COHORTE DE PACIENTES DE NOVO

Ruiz Yanzi, M.; Matarazzo, M.; Jiménez Castellanos, T.; Pineda Pardo, J.; Hernández González-Monje, M.; Sánchez Ferro, Á.; Gasca Salas, C.; Martínez Fernández, R.; Obeso, J.

CINAC. Hospital Universitario HM Puerta del Sur.

Objetivos: Determinar si las extremidades proximales están más afectadas que las distales en el inicio de la enfermedad de Parkinson (EP).

Material y métodos: Reclutamos pacientes con EP menores de 65 años, con signos motores focales, dentro del primer año de diagnóstico. Utilizando los dispositivos Mobility-Lab (21 sujetos) y Kinesia-ONE (37 sujetos) evaluamos braceo y longitud de zancada (función motora proximal); y amplitud del movimiento de la mano y del golpeteo del pie (función motora distal). Las medidas se convirtieron en Z-scores utilizando datos normativos. Las comparaciones se realizaron con la prueba de Wilcoxon.

Resultados: Extremidad superior en el lado más afectado (MAS), el Z-score fue menor en el segmento proximal comparado con el distal (-1,81 vs. -0,17; p < 0,001). En el lado menos afectado (LAS) no hubo diferencias significativas (-0,23 vs. 0,15; p = 0,08). Extremidad inferior en ambos lados, el Z-score proximal fue menor que el distal (MAS: -0,96 vs. -0,19; p < 0,001; LAS: -0,98 vs. 0,00; p < 0,001). Extremidad inferior vs. superior. Al comparar la función motora proximal, en el lado menos afectado hubo mayor desviación en la extremidad inferior proximal que en la superior (-0,98 vs. -0,23; p = 0,01). En el más afectado, la extremidad superior se encontró más afectada (-0,96 vs. -1,81; p < 0,001).

Conclusión: Los datos obtenidos con estos dispositivos objetivos sugieren que las manifestaciones motoras en la EP inician a nivel proximal, con el inicio clínico emergiendo primero en la extremidad superior.

21130. ¿CUÁNTOS GENES RELACIONADOS CON LA ENFERMEDAD DE PARKINSON DE DEBUT PRECOZ NOS QUEDAN POR CONOCER?

Zaballa Pérez, L.; Gamo González, E.; Martín García, R.; Novo Ponte, S.; Sánchez Alonso, P.; Gómez Dunlop, M.; Hernán Gómez, R.; Huimann, P.; Marín de la Morena, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Objetivos: Con los avances en la secuenciación masiva, el diagnóstico genético enfrenta retos en la interpretación de variantes genéticas, clasificadas como benignas, probablemente benignas, patogénicas, probablemente patogénicas y de significado incierto (VUS). Entender las VUS es crucial, ya que su patogenicidad no está clara. Se presenta el caso de un paciente joven con VUS aclaradas mediante estudios de segregación familiar.

Material y métodos: Paciente de 36 años con clínica de parkinsonismo fenotipo rígido acinético hemicorporal izquierdo. Los análisis sanguíneos y RM fueron normales. El DaTSCAN mostró afectación presináptica nigroestriatal bilateral. Cumple criterios de enfermedad de Parkinson (EP) según UK-PDSBB. El estudio genético reveló las siguientes variantes: VPS13C NM_020821.3.6324G>T(p.Met2108Ile), VUS (HAR, asociado a EP de debut precoz) VPS13C NM_020821.3.5837C>T(p.Ser1946Phe), VUS (HAR, asociado a EP de debut precoz) GCH1 NM_001024024.1.671A>G(p.Lys224Arg), patogénica (HAR/HAD, asociado a distonía con respuesta a LD, gen con comportamiento pleiotrópico). Los estudios familiares mostraron que el padre es portador de la mutación en GCH1 y una de VPS13C, y la madre de la otra variante VPS13C. Ambos asintomáticos.

Resultados: Dado que el paciente presenta EP precoz sin distonía, parece más plausible que las mutaciones responsables sean las del gen VPS13C. Aunque descritas como VUS, encuadraría el patrón de herencia con el fenotipo, en forma de heterocigosis compuesta. Menos probable es la implicación del gen GCH1 (asociado a distonía sensible a levodopa) con comportamiento pleiotrópico, considerando al padre portador y asintomático.

Conclusión: Para un diagnóstico genético preciso, es esencial manejar la nomenclatura de las variantes genéticas para su interpretación, destacando la importancia de estudios familiares para esclarecer VUS.