

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 kinesiophobia.

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 kinesiophobia.

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. Rigidez leve en ambas EESS. Marcha con disminución de braceo. 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-yeyunal 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 rigidez 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, asociada 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.