

21441. RESULTADOS DE UN PROYECTO PILOTO DE CONSULTA VIRTUAL DIRECTA DE ATENCIÓN PRIMARIA A UNA UNIDAD DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN UN HOSPITAL TERCARIO

Lorenzo Barreto, P.¹; Muro García, I.¹; Casas Peña, E.¹; Sánchez-Pobre Bejarano, P.²; Cobos Pozo, P.²; Vivancos Mora, J.¹; López Manzanares, L.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa;

²Ordenación Asistencial e Innovación Organizativa. Servicio Madrileño de Salud.

Objetivos: Estudiar la eficiencia de un modelo de consulta virtual directa entre Atención Primaria (AP) y Trastornos del Movimiento (TM), prescindiendo del paso por neurología general.

Material y métodos: Estudio descriptivo sobre las interconsultas virtuales realizadas por centros de AP de nuestro hospital terciario entre el 22 de junio de 2023 y el 22 de abril de 2024. Se aportaron a los médicos de familia los criterios para la solicitud de consulta virtual, basados en los síntomas y signos cardinales de los principales TM. Se recogieron datos demográficos, clínicos y medioambientales.

Resultados: Se realizaron 214 interconsultas virtuales, de las cuales se analizaron 196 (18 fueron duplicadas). Un 3,2% no cumplieron correctamente los criterios de derivación. Un 88,8% requirieron de visita presencial para su resolución, con una mediana de 13 días hasta la citación (RI 3-23). El 55,1% de consultas fue sobre pacientes sin diagnóstico previo de TM y en un 49,5% se solicitaron pruebas complementarias. Se estimó un ahorro total de 29 kilogramos de CO₂ por las consultas intermedias prescindidas. De los pacientes sin diagnóstico previo, las sospechas principales por AP fueron de temblor (47,2%) y parkinsonismo (34,3%). Un 18,6% no necesitaron continuar seguimiento por unidad de TM. El 75% de pacientes con sospecha de parkinsonismo por AP recibieron dicho diagnóstico tras valoración y en un 19,4% se les solicitó DaTSCAN.

Conclusión: Un modelo de consulta directa entre AP y unidades de TM evita duplicación de consultas, demoras innecesarias, emisión de gases contaminantes y gasto en exploraciones complementarias.

20348. FACTORES CLÍNICOS Y DE IMAGEN RELACIONADOS CON LA MORTALIDAD EN LA PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA Y LA ATROFIA MULTISISTEMA

Martí Andrés, G.¹; Prieto, E.²; Espinoza Vinces, C.³; Riverol, M.³; Meles, S.⁴; Leenders, K.⁴; Arbizu, J.⁵; Luquin Piudo, R.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Navarra; ²Servicio de Radiofísica. Clínica Universidad de Navarra; ³Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; ⁴Servicio de Neurología. University Medical Center Groningen; ⁵Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

Objetivos: Evaluar los factores clínicos y de imagen relacionados con el riesgo de muerte en pacientes con parálisis supranuclear progresiva (PSP) y atrofia multisistema (AMS).

Material y métodos: Estudio multicéntrico de cohorte retrospectivo que incluye un total de 120 pacientes (47 AMS y 73 PSP) a los que se realiza una PET-FDG cerebral. Se obtuvieron variables clínicas y de imagen de interés. Se incluyó la expresión individual del patrón relacionado con la PSP (PSPRP) y la AMS (AMSRP) obtenido previamente mediante un análisis SSM/PCA de la PET-FDG. La mediana de supervivencia se calculó mediante un test de Kaplan-Meier. Los factores relacionados con la mortalidad se detectaron mediante un modelo de regresión de Cox.

Resultados: La mediana de seguimiento clínico de los pacientes con PSP fue de 5,2 [RIC 2,9-8,5] años y con AMS de 5,4 [RIC 4,2-7,9] años, durante el cual 31 pacientes con PSP y 15 con AMS fallecieron. La mediana de supervivencia fue 7,7 [5,6-9,2] y 10,6 [RIC 8,5-14,1] años respectivamente. En la PSP se observó un mayor riesgo de mortalidad

a menor tiempo en que el paciente desarrolla los dominios clásicos (O1/O2-P1/P2) y a mayor expresión del PSPRP. En la AMS se observó un mayor riesgo de mortalidad a peor estado funcional en la adquisición de la PET, desarrollo temprano de incontinencia de orina y a mayor expresión del AMSRP.

Conclusión: Distintos factores clínicos presentan un impacto negativo en la supervivencia de la PSP y la AMS. En ambas entidades, la disfunción neuronal global característica de cada entidad tiene un valor pronóstico adicional.

20958. PARAPARESIA ESPÁSTICA Y DISTONÍA PAROXÍSTICA: NUEVO FENOTIPO ASOCIADO CON MUTACIÓN EN ATP1A3

Azcárate Díaz, F.¹; Herreros Rodríguez, J.¹; Llorente Ayuso, L.¹; Manzano Palomo, S.¹; Rábano Suárez, P.²; González González, C.³; Talaván Zanón, T.⁴; Esquivel López, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Leonor;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

³Servicio de Genética. Hospital Universitario Infanta Cristina;

⁴Laboratorio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Infanta Leonor.

Objetivos: Describir un nuevo fenotipo relacionado con una mutación en ATP1A3 en dos mujeres de la misma familia.

Material y métodos: Descripción de dos casos.

Resultados: Presentamos dos mujeres de la misma familia (madre e hija) con un fenotipo no descrito asociado con una mutación en el gen ATP1A3. La clínica destaca una paraparesia espástica de progresión lenta, asociado a alteraciones cognitivas leves, crisis epilépticas, trastornos del movimiento paroxísticos de semiología distónica desencadenados por la menstruación y las emociones, así como pies cavos. Un estudio analítico extenso y la neuroimagen craneal y espinal no mostraron anomalías. Mediante estudio genético, se detectó la variante probablemente patogénica p.Leu802Pro en el gen ATP1A3 en ambas pacientes. Aunque el cuadro no cumple con los criterios diagnósticos de los fenotipos típicos asociados, sí presenta elementos comunes descritos que hacen probable que la mutación sea responsable.

Conclusión: Las mutaciones en ATP1A3 se han relacionado con tres fenotipos clásicos: distonía-parkinsonismo de inicio rápido (RDP); hemiplejia alternante de la infancia (AHC); y ataxia cerebelosa, arreflexia, pies cavos, atrofia óptica y sordera neurosensorial (CAPOS). Sin embargo, en los últimos años se han descrito un número creciente de casos que indican una enorme variabilidad genética y fenotípica de las mutaciones en ATP1A3. Algunos elementos comunes que ayudan en el diagnóstico son la presencia de eventos neurológicos paroxísticos y las alteraciones cognitivas. Recientemente, se ha publicado una serie de nueve pacientes con paraparesia y deterioro cognitivo, pero hasta donde sabemos, no hay publicaciones que describan un fenotipo como el que presentamos.

20154. DISTONÍA COMO ÚNICO SÍNTOMA EN PACIENTES PORTADORES DE LRRK2 Y PARKINA

Nystrom Hernández, A.; García Ruiz Espiga, P.

Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz.

Objetivos: La distonía puede ser la única manifestación motora en pacientes portadores de parkina y LRRK2. Revisión de historia clínica y vídeos de dos pacientes portadores con distonía aislada seguidos de forma prospectiva.

Material y métodos: Paciente 1: mujer de 56 años estudiada desde 1999 por alteración de la marcha en contexto de distonía de miembro inferior derecho. Inicialmente fue tratada con toxina botulínica y levodopa con buena respuesta. El DaTSCAN resultó patológico. El estudio genético reveló mutación parkina en homocigosis. Durante 25 años su