

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

cuadro se ha mantenido estable sin evidencia de parkinsonismo. Paciente 2: varón de 54 años estudiado desde 2014 por distonía generalizada de inicio en miembros superiores, región cervical y voz, con respuesta a levodopa. El DaTSCAN fue normal. El estudio genético mostró mutación en el gen LRRK2. Durante el seguimiento el cuadro distónico progresó, pero no asoció parkinsonismo. Ha sido tratado con DBS palidal con buena respuesta.

Resultados: Los portadores de mutaciones responsables de Parkinson familiar ocasionalmente presentan distonía como único síntoma motor al debut, con una media de 10 años hasta el desarrollo de síndrome rígido acinético. La distonía con respuesta a levodopa incrementa la sospecha clínica.

Conclusión: En estos dos casos llama la atención que no han desarrollado parkinsonismo tras largo seguimiento.

20659. DESARROLLO DE UN SIMULADOR DE CONDUCCIÓN PARA LA DETECCIÓN DE ALTERACIONES EN LA CONDUCCIÓN DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON

Cerezo Zarzuelo, A.¹; Quijorna Santos, J.²; Sánchez Cuesta, F.³; Villagra Serrano, J.²; Rocón de Lima, E.²; Romero Muñoz, J.³

¹Unidad de Daño Cerebral. Hospital Beata María Ana; ²Centro de Automática y Robótica. CSIC; ³Facultad de Ciencias Experimentales. Universidad Francisco de Vitoria.

Objetivos: La enfermedad de Parkinson (EP) está caracterizada por síntomas motores y no motores que pueden afectar la seguridad al volante. Se valida un simulador para valorar la capacidad de conducción de pacientes con EP.

Material y métodos: Se realiza una prueba piloto con 7 pacientes con EP, conductores habituales. Se valoran sus síntomas mediante UPDRSIII para asegurar estado ON previo a la simulación. El simulador recoge datos de posición del volante y pedales, orientación del coche, uso de señales, mantenimiento en el carril, velocidad y giros. Se extraen indicadores de destreza y tiempos de reacción. Se analizaron correlaciones entre desempeño y edad, tiempo desde el diagnóstico y dosis de levodopa.

Resultados: Se determina una correlación fuerte directa entre edad y tiempos de reacción. La edad y el tiempo del diagnóstico presentan una correlación inversa entre moderada y fuerte con la destreza, la distancia máxima al centro del carril y el área entre la trayectoria y el centro del carril. La dosis de levodopa tiene una correlación directa moderada con la destreza y correlación fuerte con la distancia al carril y el área de trayectoria.

Conclusión: Se evidencia una clara influencia de la edad y duración de la enfermedad en el tiempo de reacción, trayectoria y mantenimiento en el carril. La levodopa diaria parece influir en la destreza y capacidad de mantener la trayectoria. Esto refleja la importancia de un estudio individualizado de la capacidad de conducción de estos pacientes y la posible necesidad de herramientas de asistencia para aumentar la seguridad de conducción.

20767. SATISFACCIÓN DE UN GRUPO DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE PARKINSON Y FLUCTUACIONES CLÍNICAS MODERADAS O GRAVES EN TRATAMIENTO CON LEVODOPA INHALADA. EXPERIENCIA A UN AÑO

Colina Lizuain, S.; López Vázquez Cabrillo, C.; López Calvo, S.; Blasco Martínez, O.; Díaz Pérez, C.; López Álava, S.; Marzo Sola, M.

Servicio de Neurología. Hospital San Pedro.

Objetivos: Conocer el grado de satisfacción que tienen los pacientes con la levodopa inhalada, impacto en su calidad de vida y forma de utilización.

Material y métodos: Estudio transversal descriptivo. Se realizó encuesta telefónica a todos los pacientes que tenían recetada levodopa inhalada en el último año en nuestro centro.

Resultados: De 51 pacientes potenciales, 49 accedieron a responder a la encuesta: mediana de edad de 71 años, media de tiempo de evolución de enfermedad de 12,55 años y media de LEDD de 1.155 mg. 27 habían discontinuado tratamiento (8 por dificultad en el manejo, 8 por efectos adversos [siendo el más frecuente la tos], 8 por ineeficacia y 3 por no haberlo necesitado). 22 pacientes lo llevaban utilizando entre 1 y 15 meses y de ellos, el 45,5% lo hacía a diario, usando una media de 3,4 dosis al día. El resto lo hacían con una frecuencia de 1,67 veces a la semana. La mayoría (59,1%) lo usaban en un off grave, pese a lo cual, el 54,5% notaba efecto beneficioso en menos de 15 minutos. Al 68,2% les resultaba fácil usarlo, mientras que el 31,8% requería ayuda. Solo el 18,2% refirió aumento de discinesias. El 63,6% admitió mejoría en su calidad de vida. El 36,4% se mostró muy satisfecho, el 54,5% satisfecho y el 9% insatisfecho.

Conclusión: En nuestro medio, la adherencia a la levodopa inhalada es baja, posiblemente influido por falta de educación y reconocimiento de fluctuaciones. Quienes la utilizan están satisfechos con el tratamiento y refieren mejoría en su calidad de día.

Trastornos del movimiento P3

21302. EPILEPSIA Y ALGO MÁS... LA IMPORTANCIA DE IR MÁS ALLÁ EN NUESTRO DIAGNÓSTICO

Valverde Mata, N.; Ceberino Muñoz, D.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Jiménez Arenas, M.; Blanco Ramírez, P.; García Falcón, M.; Córdoba Bueno, I.; Constantino Silva, A.; Querol Pascual, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Badajoz.

Objetivos: El gen ATP8A2 codifica a una proteína de la subfamilia P4 de la ATPasa, cuya función es facilitar el transporte de fosfolípidos en la membrana celular. Este gen se expresa fundamentalmente en el neuroeje, retina y testículo. Las variantes patogénicas de este gen, en homocigosis o heterocigosis compuesta, se asocian a retraso del desarrollo con alteración del lenguaje, hipotonía, trastornos del movimiento, patología ocular y dificultad para la alimentación.

Material y métodos: Descripción de dos casos clínicos y revisión de la bibliografía.

Resultados: La primera paciente es una mujer de 61 años, en seguimiento por neurología desde los 28 años por epilepsia secundaria a encefalopatía connatal, controlada. Presenta gran labilidad emocional con tendencia al llanto. En la exploración destaca hipotonía y distonía generalizada. También una disfagia progresiva que conlleva la necesidad de usar espesantes y cataratas a edad joven. En el estudio de antecedentes familiares, tiene una hermana más joven, con fenotipo similar, más leve. Tienen pruebas analíticas y de imagen sin alteraciones. Se realiza el estudio genético de ataxias, distonía y huntingtina, normal. Posteriormente, exoma dirigido por fenotipo, con el hallazgo de una variante patogénica en el gen ATP8A2, presente en ambas hermanas. Se amplía estudio a progenitores, con la misma mutación en trans (heterocigosis compuesta), lo que permite hacer el diagnóstico genético de trastorno del neurodesarrollo asociado al gen ATP8A2.

Conclusión: El reconocimiento temprano de las características cardinales de esta patología es fundamental para enfocar el estudio genético. Es una patología con un fenotipo muy variado e infradiagnosticada en la práctica clínica habitual.