

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 Lizuaín, 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 receta de 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 ineficacia 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 congénita, 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.