

## 20762. SÍNDROME DE LEIGH RELACIONADO CON EL GEN NDUFAF6: UN CASO MÁS REPORTADO PARA INCREMENTAR LA CASUÍSTICA (20 FAMILIAS EN EL MUNDO)

Pérez Argüeso, M.<sup>1</sup>; Gutiérrez Albizuri, C.<sup>1</sup>; Quintana López, O.<sup>1</sup>; Cadena Chuquimarca, K.<sup>1</sup>; del Molino Urquijo, N.<sup>1</sup>; Huete Antón, B.<sup>1</sup>; García-Moncó Carra, J.<sup>1</sup>; Galdóos Iztueta, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Basurto; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces.

**Objetivos:** El síndrome de Leigh relacionado con el gen NDUFAF6 es una de las variantes genotípicas de la enfermedad. Hasta la fecha se han publicado 20 familias afectas. Los pacientes presentan distonía de inicio insidioso y tardío en la primera infancia (tras un desarrollo neurológico normal), que progresó hasta distonía generalizada de afectación oromandibular predominante. La clínica se asocia a lesiones que cumplen criterios radiológicos de necrosis estriatal aislada en el putamen. En los estudios genéticos se han identificado dos mutaciones (tipo *missense* y tipo *splicing*) en el gen NDUFAF6, que se segregan con una herencia autosómica recesiva en el DNA.

**Material y métodos:** Presentamos un paciente con desarrollo motor normal hasta los 7 años, comenzando con distonía focal en extremidades inferiores que progresa a distonía generalizada combinada, asociando afectación craneofacial y posturas coreoatetósicas con espasmos musculares. Mantiene desarrollo intelectual normal.

**Resultados:** Se estudió el caso dentro de las distonías aisladas de inicio temprano con progresión a distonía generalizada de características fenotípicas similares a las primarias (DYT1-6). En estudios analíticos, destacan lactato y alanina elevadas, compatibles con enfermedad mitocondrial. En resonancia magnética, apreciamos lesiones en ambos putámenes, compatibles con necrosis estriatal y, en estudio genético, se identifican las dos variantes heterocigotas y patogénicas bialélicas descritas previamente.

**Conclusión:** La mutación en el gen NDUFAF6 es una rara causa de enfermedad mitocondrial, de reciente descubrimiento y escasa casuística publicada. Es importante notificar todos los casos con esta mutación para describir la variabilidad fenotípica de esta y avanzar en el conocimiento de la evolución y pronóstico.

## 21372. LA ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO: UN MISTERIO SIN RESOLVER. A PROPÓSITO DE UN CASO

Hidalgo Valverde, B.; Ribacoba Díaz, C.; Alcalá Ramírez del Puerto, J.; Lara González, M.; Cid Izquierdo, V.; Horga Hernández, A.; López Valdés, E.; García-Ramos García, R.; Fernández Revuelta, A.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.

**Objetivos:** La encefalopatía de Hashimoto (EH) es una enfermedad poco frecuente, caracterizada por síntomas neuropsiquiátricos y crisis epilépticas. Más raramente puede manifestarse como ataxia progresiva y corea sin encefalopatía.

**Material y métodos:** Presentamos un caso de ataxia y corea debido a EH.

**Resultados:** Mujer de 76 años con antecedente de tiroiditis autoinmune que en 2020 comienza con inestabilidad de la marcha progresiva. Desde 2023, asocia movimientos coreicos, sin otros síntomas. En la exploración destaca ataxia de la marcha, aumento de base de sustentación y corea leve axial y apendicular. La resonancia magnética cerebral mostró escasas lesiones de sustancia blanca inespecíficas. El electroneurograma fue normal. Los resultados bioquímicos y frotis en sangre fueron normales, incluido el perfil tiroideo. Los estudios de autoinmunidad muestran elevación de anticuerpos antiperoxidasa tiroidea (TPO) (1.811 UI/ml) y antitiroglobulina (TG) (3.863 UI/ml). El perfil de encefalitis autoinmune, anticuerpos onconeuronales, de celiacos, antifosfolípidos y anti-GAD fueron negativos. En el líquido cefalorraquídeo (LCR), la bioquímica, microbiología, citología y bandas oligoclonales fueron negativas. Se realizaron anticuerpos antitiroideos

en LCR destacando la positividad de anti-TG (227 UI/ml), con anti-TPO negativos (55,6 UI/ml). El estudio genético de ataxias y corea fue negativo. Se administró metilprednisolona 1 g intravenoso 5 días, con leve mejoría subjetiva.

**Conclusión:** La existencia de la EH sigue siendo ampliamente debatida. El espectro clínico es muy variado, lo que dificulta el diagnóstico. Dada la posibilidad de tratamiento, es importante un diagnóstico preciso y precoz, si bien existen importantes limitaciones. La presencia de anticuerpos antitiroideos en LCR podría suponer un criterio de apoyo, aunque su determinación no está validada.

## 21518. ABORDAJE TERAPÉUTICO DE LOS TRASTORNOS POR TICS PRIMARIOS Y COMORBILIDADES PSIQUIÁTRICAS ASOCIADAS

Berzosa González, I.; Kulisevsky Bojarski, J.; Pagonabarraga Mora, J.

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Objetivos:** Describir las características clínicas y el tratamiento recibido para el control de tics y comorbilidades psiquiátricas en nuestra cohorte. Cuantificar la gravedad de los tics, de las comorbilidades psiquiátricas, la gravedad global y el cambio clínico durante el periodo de seguimiento.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de 36 pacientes con trastorno por tics visitados en la Unidad Funcional de Tics de nuestro centro desde enero de 2022 hasta marzo de 2024.

**Resultados:** Se incluyeron 36 individuos con trastorno por tics primarios (63,8% varones, edad mediana = 18 años, RIQ 19). El 94,4% diagnosticados de síndrome de Tourette, el 2,8% de trastorno por tics motores crónicos y el 2,8% de trastorno por tic provisional. El 86% presentaba al menos una comorbilidad psiquiátrica, siendo las más frecuentes: sintomatología obsesivo-compulsiva (69%), ansiedad (52%) y TDAH (35%). El 72,2% recibía tratamiento farmacológico para tics, 3 toxina botulínica adicional y ninguno terapia conductual. Los fármacos más utilizados para tics fueron aripiprazol y clonazepam en la misma proporción (46,2%) y para las comorbilidades psiquiátricas: ISRS (42,9%), metilfenidato (19%) y benzodiazepinas (57,1%). El aripiprazol y clonazepam produjeron un similar impacto en el cambio clínico (CGI-C 2), resultando mejores que otros tratamientos y combinaciones. Las mujeres adultas tenían un curso clínico más persistente y grave.

**Conclusión:** El aripiprazol ha sido ampliamente utilizado en nuestra cohorte, en consonancia con la evidencia científica y las preferencias de los expertos. Consideramos que el clonazepam puede ser útil como primera línea en monoterapia y como adyuvante, para el control de tics y comorbilidades.

## 20135. REDEFINIENDO LA HIDROCEFALIA NORMOTENSIVA DEL ADULTO EN EL CONTEXTO DE PARKINSONISMOS ATÍPICOS

Peral Quirós, A.<sup>1</sup>; Caballol Pons, N.<sup>1</sup>; Planas Ballvé, A.<sup>1</sup>; Castrillo Salas, L.<sup>2</sup>; Gómez Ruiz, M.<sup>1</sup>; Ávila Rivera, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complex Hospitalari Universitari Moisès Broggi; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Complex Hospitalari Universitari Moisès Broggi.

**Objetivos:** Los pacientes con hidrocefalia normotensiva (HNT) pueden objetivar rasgos clínicos similares a casos de parkinsonismos atípicos que, a su vez, pueden mostrar un perfil de neuroimagen sugestivo de HNT al inicio (ventriculomegalia desproporcionada a la atrofia cortical). Describimos la experiencia en manejo y evolución en pacientes valorados en nuestra Unidad de Trastornos del Movimiento por parkinsonismos atípicos (PA) y datos radiológicos de HNT y aquellos con sospecha de HNT con parkinsonismo.