

Material y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, monocéntrico. Analizamos 140 pacientes con parkinsonismos atípicos por clínica y DaTSCAN patológico, así como 19 pacientes con HNT por neuroimagen. Se analizó presentación clínica, tipo de PA, informes radiológicos, métodos diagnósticos y realización o no procedimientos quirúrgicos. De los 140 pacientes con PA, 92 fueron PSP, 21 AMS, 27 DCB.

Resultados: De los 140, en 87 casos se informa de dilatación ventricular; en 9 de ellos se interpreta como HNT. De ellos, 4 con test de infusión positivo, realizándose procedimiento de derivación ventriculoperitoneal en 2, mejorando solo uno. De los 19 pacientes con diagnóstico de HNT con parkinsonismo, test de infusión positivo en 12. Cirugía de derivación en 7, con mejoría a nivel de deambulación en solo 2 pacientes. Durante el seguimiento: 2 resultaron PSP, 4 EP.

Conclusión: Pacientes con HNT y PA presentan similitudes clínicas y hallazgos radiológicos comunes que pueden plantear dudas en la práctica diaria sobre coexistencia. El sistema glinfático posee un papel cada vez más conocido en la fisiopatología de la HNT que podría explicar dicha coexistencia y plantear la posibilidad de proceso degenerativo común.

20489. MIOCLONÍAS VELOPALATINAS DE ORIGEN FUNCIONAL DIAGNOSTICADAS MEDIANTE ELECTROMIOGRAMA CON APARICIÓN DE POTENCIALES DE BEREITSCHAFT

Bárez Sagasti, F.¹; Gamo González, E.¹; Barrios Álamo, L.¹; Barrios Álamo, C.¹; de la Puente Garrido, B.¹; Ebrat Mancilla, E.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Objetivos: Resaltar la importancia del estudio electromiográfico en el diagnóstico de trastornos del movimiento de origen funcional que no pueden ser demostrados por la exploración neurológica habitual, como las mioclonías velopalatinas.

Material y métodos: Mujer de 41 años sin antecedentes de interés que comienza en 2021 tras un cuadro digestivo con diagnóstico de infección por *Giardia* con mioclonías velopalatinas continuas e hipersensibilidad cervical con mal control de la sintomatología y sin diagnóstico definitivo. Ha recibido tratamiento con infiltración de toxina botulínica, ciclofamina y diazepam con resultados pobres.

Resultados: Se realiza durante el estudio RM cerebral y cervical (normal) analítica completa sin hallazgos patológicos. El electromiograma demuestra un temblor velopalatino semirítmico e irregular a 2,5-3 Hz que desaparece con las maniobras de distracción, apareciendo solo cuando la paciente abre la boca y desapareciendo cuando la cierra. Asimismo, se realiza estudio simultáneo con la actividad cerebral que muestra un potencial negativo que aparece antes de los movimientos palatinos, el cual podría tratarse de un potencial de *Bereitschaft* (potencial de preparación) que indicaría la participación de la corteza premotora, incluida la corteza suplementaria, en la preparación del movimiento. Estos hallazgos apoyan el diagnóstico de temblor palatino funcional.

Conclusión: El estudio electromiográfico debe ser parte activa en el diagnóstico de los trastornos del movimiento, siendo capaz de orientar la etiología funcional, en localizaciones en las que no es posible demostrarlo por la exploración neurológica y las pruebas convencionales.

20870. BENEFICIO AÑADIDO DE IMPLANTES SUBTALÁMICOS BILATERALES EN PACIENTE CON DISTONÍA DYT1 Y RESPUESTA SUBÓPTIMA A ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN GLOBO PÁLIDO INTERNO BILATERAL: CASO CLÍNICO

González Robles, C.; Akram, H.; Foltyne, T.; Hyam, J.; Krueger, M.; Mulroy, E.; Rangnekar, R.; Zrinzo, L.; Limousin, P.

Unit of Functional Neurosurgery. National Hospital for Neurology and Neurosurgery.

Objetivos: Presentamos un caso de distonía DYT1-positiva, con respuesta subóptima a estimulación cerebral profunda (ECP) del globo pálido interno (GPI) bilateral y mejoría tras ECP de núcleo subtalámico (NST) bilateral.

Material y métodos: Mujer de 34 años, sin antecedentes familiares, con distonía generalizada de inicio a los 6 años, progresando hasta requerir silla de ruedas a los 7 años, sin respuesta a levodopa. El análisis genético revela una mutación en el gen TOR1A.

Resultados: Dada la respuesta subóptima a medicación y la gravedad clínica (Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale (BFMDRS) motora: 71/120, BFMDRS no motora: 14/28), se realiza ECP posterovernal del GPI bilateral a los 18 años, con mejoría inicial en hemicuerpo derecho, pero persistencia de síntomas en extremidades izquierdas. A los 19 años se implanta electrodo adicional en GPI derecho, con limitada respuesta. Debido a deterioro motor, a los 29 años, se retira el sistema de ECP y se implantan electrodos direccionales en GPI bilateral. A los 34 años, por empeoramiento clínico (BFMDRS motora off ECP GPI: 72,5, on ECP GPI: 64), se implantan electrodos adicionales en NST bilateral. Siete meses tras la cirugía, hay beneficio clínico mantenido, especialmente en funcionalidad de miembros superiores (BFMDRS no motora: 12; BFMDRS motora on GPI/on NST: 52,5, on GPI/off NST: 64,5, off GPI/off NST: 73).

Conclusión: La ECP de NST bilateral es una alternativa terapéutica para distonía DYT1-positiva en pacientes que responden solo parcialmente a ECP de GPI bilateral a pesar de adecuada localización de los electrodos y ajustes de parámetros de estimulación.

20836. ESTUDIO DE LAS MANIFESTACIONES LINGÜÍSTICAS Y DEL HABLA EN LA ATROFIA MULTISISTÉMICA

Horta Barba, A.; Ruiz Barrio, I.; Martínez Horta, S.; Puig Davi, A.; Franch Martí, C.; Kulisevsky Bojarski, J.; Pagonabarraga, J.

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

Objetivos: Los pacientes con atrofia multisistémica (AMS) suelen presentar disartria, disfagia y reducción del volumen de la voz. Sin embargo, hay poca investigación sobre su rendimiento lingüístico y del habla. Este estudio explora estos aspectos en pacientes con AMS, comparando los fenotipos parkinsoniano (P) y cerebeloso (C) con la hipótesis de que las alteraciones del lenguaje exceden las motoras/cerebelosas y que cada fenotipo podría tener perfiles lingüísticos diferenciados.

Material y métodos: Administramos subtest del Test Barcelona para evaluar procesos sintácticos, semánticos, fonológicos, pragmáticos y prosódicos, además de la fluidez y contenido del lenguaje, repetición, denominación, comprensión, evocación categorial, lectura y escritura. Incluimos 35 participantes: 15 pacientes con AMS (9 AMS-P y 6 AMS-C) y 20 controles sanos. Se utilizó el MoCA como screening cognitivo.

Resultados: Encontramos diferencias significativas entre pacientes con AMS y CS en la mayoría de subtest lingüísticos, destacando en la AMS un lenguaje espontáneo con menor contenido informativo, menor longitud y complejidad sintáctica, así como menor prosodia y mayor disartria a expensas de menor ritmo ($p > 0,001$), menor melodía ($p > 0,001$), disgrafía y micrografía. Las AMS-C mostraron peor rendimiento en procesos semánticos ($p = 0,006$), lectura ($p = 0,008$) y dictado ($p = 0,008$). En cambio, las AMS-P tuvieron peor rendimiento en denominación ($p = 0,005$) y comprensión de palabras ($p = 0,005$), órdenes ($p = 0,008$) y frases y textos ($p = 0,005$). Los pacientes con MSA y deterioro cognitivo leve presentaron un peor rendimiento en el lenguaje, predominantemente en tareas relacionadas con la denominación y la comprensión, en comparación con los pacientes con MSA y cognición normal.

Conclusión: Los pacientes con AMS presentan disfunciones en el habla y el lenguaje y su evaluación puede ser útil para identificar los déficits lingüísticos y también para diferenciar entre los subtipos de AMS.

20153. ESTUDIO DE HIPERELOGENICIDAD DE SUSTANCIA NIGRA MEDIANTE ECOGRAFÍA TRANSCRANEAL EN ENFERMEDAD DE PARKINSON PRODRÓMICA

Secades García, S.¹; Prolongo Nieves, N.²; Pérez Sánchez, J.¹; de la Casa Fages, B.¹; Contreras Chicote, A.¹; Grandas Pérez, F.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ²Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid.

Objetivos: Los pacientes con enfermedad de Parkinson (EP) presentan una fase prodromática de años de evolución, definida por presencia de síntomas como hiposmia, trastorno de conducta del sueño REM (TCSREM), estreñimiento o depresión. El objetivo de este estudio es valorar la utilidad de la ecografía transcraneal de sustancia nigra (ETCSN) como herramienta para la identificación de los pacientes prodromicos de enfermedad de Parkinson dentro de una población de riesgo.

Material y métodos: Se incluyeron en este estudio a 37 pacientes con EP, 20 sujetos control y 100 sujetos de alto riesgo para el desarrollo de la EP con presencia de síntomas prodromicos. Fueron evaluados mediante ETCSN y se exploraron características clínicas y demográficas entre los tres grupos. Se evaluaron posibles diferencias en hipereogenicidad de sustancia nigra entre los 3 grupos y se analizó su posible relación con factores como la edad o la gravedad de la EP.

Resultados: Se detectaron diferencias significativas, con mayor área de hipereogenicidad de SN en el grupo de EP frente a los otros dos grupos ($p < 0,001$). Se observó de forma significativa una mayor prevalencia de hipereogenicidad de SN en el grupo de prodromicos respecto al grupo control (17 vs. 4% respectivamente). Dentro del grupo de pacientes prodromicos, se observó que aquellos con mayor área hipereogenicica presentaron con mayor frecuencia TCSREM ($p = 0,046$) y presencia de hiposmia ($p = 0,05$).

Conclusión: La combinación de un resultado positivo de la ETCSN y la presencia de manifestaciones prodromicas de la enfermedad podrían constituir una herramienta fiable para el diagnóstico de la EP en la fase prodromica.

20553. ESTIMULACIÓN PERIFÉRICA SUPERFICIAL ADAPTATIVA EN PACIENTES CON TEMBLOR ESENCIAL: ESTUDIO PILOTO

Pérez Sánchez, J.¹; Secades García, S.¹; Montero Pardo, C.²; Pulido, M.³; Múgica, M.³; Oliveira Barroso, F.²; Grandas, F.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón;

²Laboratorio de Neuroingeniería. Instituto Cajal. CSIC;

³Universidad Politécnica de Madrid.

Objetivos: Estudiar la eficacia y la seguridad de la estimulación periférica superficial adaptativa como tratamiento del temblor.

Material y métodos: Estudio piloto en el que se incluyeron sujetos diagnosticados de temblor esencial (TE) de intensidad moderada o grave, sin comorbilidades graves. Se realizó estimulación eléctrica periférica superficial subumbral motor (afferente) en ambas extremidades superiores sobre nervio mediano y nervio radial profundo con registro electromiográfico superficial bilateral simultáneo sobre músculos flexor radial del carpo y extensor radial del carpo, siguiendo el protocolo patentado SATS (Selective and Adaptive Timely Stimulation): 1 segundo de ventana de registro y 4 segundos de estimulación. Se realizaron en cada sujeto durante 2 semanas un total de 10 sesiones de 30 minutos de estimulación, alternando postura en extensión de brazos y sujetando vasos. La eficacia se valoró mediante escala de

Fahn-Tolosa-Marin (FTM) completa y registro de sensores iniciales (IMU), basales y tras completar la terapia.

Resultados: Se reclutaron 5 sujetos con TE, edad 50-75 años, 3 varones/2 mujeres, 20-52 años de evolución, 2-6 medicaciones antitremóricas empleadas. Las puntuaciones en escala FTM basal-final fueron (media, DE): gravedad 9,8 (4,8)-5,6 (3,6), tareas específicas 23,4 (6,4)-15 (8,1), funcional 15,2 (4,2)-10,2 (3,8), total 48,2 (13,7)-30,8 (15,5). La mejoría global en FTM total fue del 36% (18-50%). La RMS (*root mean square*) de aceleración de la mano se redujo un 26-72%. No hubo efectos adversos.

Conclusión: La estimulación periférica superficial adaptativa fue segura y obtuvo una mejoría moderada del temblor en los sujetos estudiados. Se necesitan futuros estudios que confirmen estos resultados preliminares y avances tecnológicos para poder implementar esta terapia.

20504. DISTONÍA AGUDA INDUCIDA POR RIVASTIGMINA

Alonso Navarro, H.; Espada Rubio, S.; Martín Gómez, M.; Salgado Cámara, P.; Arroyo Solera, M.; Jiménez Jiménez, F.

Servicio de Neurología. Hospital del Sureste.

Objetivos: Presentar una paciente que desarrolló un cuadro de distonía aguda relacionada con tratamiento con el fármaco anticolinesterásico rivastigmina.

Material y métodos: Mujer de 81 años, con antecedentes de HTA, diagnosticada hace 10 años de temblor esencial y hace 1 año de deterioro cognitivo de perfil mnésico leve, que posteriormente sufrió ictus isquémico de cerebral media derecha secundario a oclusión carotídea tratada con trombólisis y trombectomía, que dejó como secuela hemiparesia izquierda. Tras empeoramiento cognitivo (dificultad para reconocer familiares, para la expresión oral y aumento de los fallos de memoria), inicia tratamiento con rivastigmina 4,6 mg/día.

Resultados: Al día siguiente, la paciente presenta lateralización forzada del cuerpo hacia el lado izquierdo, sobre todo del cuello, con contractura dolorosa marcada. Tras retirar dicho tratamiento mejora de estos en 24 horas. Unos días después, tras reintroducir el tratamiento, reapareció la desviación forzada del cuello a la izquierda. Valorada en urgencias, la postura anormal desapareció tras administración de biperideno. Tras supresión definitiva de rivastigmina no ha vuelto a presentar cuadros similares en 9 meses de seguimiento.

Conclusión: Nuestra paciente desarrolló 2 cuadros de distonía aguda relacionados temporalmente con tratamiento con rivastigmina. Hasta la fecha se han comunicado otros 2 casos de distonía aguda relacionada con dicho fármaco, y un síndrome de Pisa en un paciente tratado con donepezilo. Esta rara complicación debe tenerse en cuenta ante prescripción de rivastigmina, y posiblemente con otros anticolinesterásicos.

21293. NUEVA VARIANTE EN GEN PRKRA EN DOS HERMANOS CON DISTONÍA GENERALIZADA

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.²; Morales García, E.¹; Medialdea Natera, P.¹; Pérez Errázquin, F.²; Gómez Heredia, M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria;

²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Objetivos: La distonía 16 (DYT16) es una forma rara de distonía primaria hereditaria caracterizada por una distonía progresiva de inicio temprano (infancia, niñez). La enfermedad presenta uno de dos fenotipos posibles: distonía generalizada o distonía parkinsonismo. Se hereda de forma autosómica recesiva y está causada por una mutación en el gen activador dependiente de ARN de doble cadena inducible por interferón quinasa (PRKRA).

Material y métodos: Una familia formada por una mujer de 34 años, con distonía generalizada, y su hermano de 46 años, con distonía de torsión y laterocollis marcado. Padres y descendencia sana.