

Resultados: Se presenta estos dos casos de familiares de evolución similar, con historia de años de evolución de distonía generalizada con afectación principal de músculos del torso, el cuello y oromandibulares. No presentaban retrasos en el desarrollo motor ni del habla. En las pruebas complementarias se objetivó en ambos una variante en PRKRA c.665CT en homocigosis clasificada como patogénica (las variantes patogénicas de este gen se han asociado a distonía 16 con patrón AR). Ambos estuvieron a tratamiento con levodopa (sin eficacia) y toxina botulínica. Además, el hermano fue intervenido con estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral con importante mejoría funcional inicial.

Conclusión: Conocer mejor la genética y la fisiopatología ayudará al desarrollo de tratamientos modificadores y es fundamental realizar un diagnóstico anticipado para la prevención de complicaciones y consejo genético. Por el momento, la terapia farmacológica es ineficaz, pero se ha revisado la literatura y se han encontrado descritos casos con respuesta a dosis altas de tiamina.

Trastornos del movimiento P4

21502. EL PAPEL DE LA SEROTONINA VESICULAR PLAQUETARIA EN PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TEMBLOR

Hernández Javier, C.¹; Pueyo Morlans, M.¹; Montenegro Escudero, P.²; Martín Martín, P.³; Méndez, A.²; González Brito, R.²; Pereda, D.²; Borges Jurado, R.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias; ²Unidad de Farmacología. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de La Laguna; ³Universidad de La Laguna.

Objetivos: Entre el conjunto heterogéneo de síndromes tremóricos (ST) se incluyen el temblor esencial (TE) y TE-Plus, cuyos pacientes presentan, además del temblor, otros signos neurológicos asociados con implicaciones terapéuticas y pronósticas diferentes. En la patogenia del TE están implicadas la vía GABAérgica y cerebelosa, a diferencia de la enfermedad de Parkinson (EP), donde se postula una alteración de la vía dopaminérgica. Resultados previos en nuestro laboratorio han correlacionado dicha alteración con una disfunción en la capacidad de captación, acumulación y liberación de serotonina (5-HT) vesicular plaquetaria en enfermos de Parkinson frente a sujetos sanos. Nuestro objetivo es la realización del denominado test de serotonina en plaquetas de pacientes con diversos ST y comparar estos resultados entre los grupos clínicos de TE y TE-Plus.

Material y métodos: Se aislaron plaquetas de 41 pacientes con ST (16 TE, 20 TE-Plus y 5 de otros ST), determinando su comportamiento con la 5-HT y comparando resultados entre 128 pacientes con EP y 202 controles clínicamente sanos ya establecidos.

Resultados: Existe diferencias significativas en la acumulación y liberación de 5-HT plaquetaria en la mayoría de pacientes con ST frente a EP, no así con respecto a controles sanos. Entrando en detalle, ciertos pacientes con TE-Plus presentaron un comportamiento plaquetario similar a pacientes con EP, frente a aquellos diagnosticados con TE.

Conclusión: La disfunción vesicular plaquetaria en ciertos sujetos con TE-Plus sugiere una superposición con la EP, a diferencia del TE, constituyendo el test de serotonina una posible herramienta de diagnóstico, no solo preclínico, sino diferencial de esta enfermedad.

21140. MIOCLONUS INTRATABLE NEONATAL ASOCIADO A LA MUTACIÓN DEL GEN KIF5A

Brincau García, F.¹; López Pequeño, J.¹; Montiel Rey, A.¹; Chacón Pascual, A.¹; Lucio Ceballos, B.²; Miranda Herrero, M.¹

¹Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ²Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Objetivos: El gen KIF5A codifica una cadena pesada de cinesina específica de neuronas que participa en el transporte intracelular mitocondrial. Las variantes en el dominio motor suelen asociarse típicamente con paraplejía espástica hereditaria (PEH) o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT2). Las variantes en la cola de KIF5A predisponen a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y a mioclonus neonatal intratable.

Material y métodos: Presentamos un caso clínico de una paciente con movimientos anómalos desde el nacimiento.

Resultados: Niña de 3 años y 6 meses, primera hija de padres no consanguíneos sanos. Nace a término por parto eutócico con distrés respiratorio al nacimiento con buena evolución. Desde el nacimiento presenta opsoclonus, irritabilidad, hiperexcitabilidad, mioclonías generalizadas e hipotonía axial con problemas de succión y deglución. Se realiza analítica básica, estudio de catecolaminas, estudio metabólico en suero orina y LCR (básico y neurotransmisores) y panel de canalopatías sin alteraciones y se inició clonazepam con mejoría leve. A los 6 meses inicia cuadro de encefalopatía epiléptica con espasmos que respondió a vigabatrina. El exoma clínico confirma la presencia de la variante heterocigota *missense* c.1637G > T, p.(Arg546Leu) en el gen KIF5A heredada de la madre (mosaicismo 11%) responsable del mioclonus neonatal intratable. Actualmente presenta retraso grave del neurodesarrollo y epilepsia bien controlada con levetiracetam y vigabatrina, manteniendo clínica de discinesias paroxísticas de difícil manejo.

Conclusión: El mioclonus neonatal intratable asociado a mutaciones en KIF5A se caracteriza por encefalopatía epiléptica disquinética grave con movimientos oculares anormales desde el nacimiento. La mutación de nuestra paciente no se había asociado anteriormente a este fenotipo clínico.

20440. TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO MEDIADOS POR ANTICUERPOS: A PROPÓSITO DE UN CASO DE ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTI-IG-LON5

Caraballo Mata, D.; Pardina Martínez, O.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Joan XXIII de Tarragona.

Objetivos: Los trastornos del movimiento mediados por anticuerpos son una forma rara de presentación de las enfermedades inmunomediadas. La enfermedad por anticuerpos anti-IgLON5 es una taupatía descrita recientemente que se puede presentar simulando un parkinsonismo atípico y que ha generado un interés significativo debido al papel de la inflamación en la neurodegeneración.

Material y métodos: Se presenta el caso de una paciente con síntomas de parkinsonismo atípico tipo parálisis supranuclear progresiva (PSP) diagnosticada de enfermedad por anticuerpos anti-IgLON5.

Resultados: Paciente con cuadro progresivo de disfagia, trastorno de la marcha, alteración de la motilidad ocular con afectación de la mirada vertical y déficit de convergencia, y trastorno del sueño abigarrado con periodos alternados de hipersomnia e insomnio. Orientada inicialmente como una PSP, fue estudiada con resonancia magnética cerebral que mostró un aplanamiento del mesencéfalo en la secuencia T1 sagital (signo del colibrí), y un DaTSCAN con degeneración de la neurona dopaminérgica presináptica. La rápida progresión y el trastorno del sueño atípico hicieron que se replanteara el diagnóstico. Se decidió realizar una determinación en sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR) de anticuerpos contra anti-IgLON5, cuya positividad confirmó el diagnóstico de enfermedad por anticuerpos anti-IgLON5.

Conclusión: El descubrimiento reciente de los anticuerpos de superficie neuronal contra IgLON5 como base fisiopatológica de una taupatía ha estrechado los límites entre la neurodegeneración y la neuroinmunología. Así, se resalta la importancia de tener presente la enfermedad