

por anti-IgLON5 ante casos de parkinsonismo atípico, con especial interés en el trastorno del sueño característico.

21470. SINTOMATOLOGÍA NEUROPSIQUIÁTRICA EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN UNA COHORTE REGIONAL

Chilangua Canaval, L.; Valero García, F.; Núñez Santos, L.; Valles Serrano, C.; Vives Pastor, B.; Legarda Ramírez, I.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases.

Objetivos: El diagnóstico en la enfermedad de Huntington se define por la aparición de síntomas motores inequívocos de la enfermedad. Sin embargo, la carga de síntomas neuropsiquiátricos (SNPsq) es muy importante en fases precoces incluso en pacientes portadores o pre-manifest. Evaluamos la presencia de SNPsq y su momento de aparición en los participantes del Enroll-HD en nuestra región.

Material y métodos: Análisis descriptivo retrospectivo de nuestra cohorte activa (N = 75).

Resultados: Analizamos 75 participantes (45 mujeres, 41 hombres; edad media 40,61 años), en 5 grupos según genotipo: desconocido o en riesgo (18), premanifest (14), manifest (22), negativo (14) y controles (7). El 77,78% de participantes en riesgo referían SNPsq, el 68,75% de premanifest, el 100% de manifest y el 50% de negativos. 63,6% de participantes manifest presentaron SNPsq 3,77 años de media previo al diagnóstico, sin ser reconocidos como síntomas de la enfermedad por ellos ni por los familiares. La Problem Behaviours Assement scale detectó SNPsq en un 72,22% del grupo en riesgo, 75% en el premanifest, 80% en el manifest, 64,29% en el negativo y 57,14% en controles. El deterioro cognitivo evaluado con el Symbol Digit Modalities Test y el test de fluencia verbal no objetivaron diferencias en la media de aciertos ni errores entre grupos, pero sí mayor dispersión en los grupos.

Conclusión: En los participantes con genotipo en riesgo y portadores, tanto de forma subjetiva como objetiva, se observa que los SNPsq se presentan de forma precoz y con anterioridad a los síntomas motores, estos resultados son similares a los descritos en la literatura.

21563. PARKINSON DE INICIO TEMPRANO RÁPIDAMENTE PROGRESIVO ASOCIADO A ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2 POR MUTACIÓN EN DNAJB2

Capra Remedi, M.; Gómez López de San Román, C.; Vargas Cobos, M.; Caballero Sánchez, L.; Bermejo Casado, I.; Cerdán Santacruz, D.; Castrillo Sanz, A.; Mendoza Rodríguez, A.; Guerrero Becerra, P.; Tabernero García, C.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial de Segovia.

Objetivos: Mutaciones en el gen DNAJB2 se han descrito como causa de neuropatías hereditarias y relacionado con fenotipos como neuropatía motora distal autosómica recesiva, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT-2) y, excepcionalmente, parkinsonismo y ataxia cerebelosa. Describimos el caso de un paciente diagnosticado de CMT-2 en relación con esta mutación que desarrolla un Parkinson de inicio temprano y curso rápidamente progresivo.

Material y métodos: Varón de 49 años diagnosticado de CMT-2 asociado a una variante intrónica c.352+1G>A en homocigosis en el gen DNAJB2. Debut en la adolescencia, curso típico y en silla de ruedas desde los 41 años. Con 46 años desarrolla un parkinsonismo rápidamente evolutivo, más acusado en miembro superior derecho.

Resultados: El DaTSCAN revela una alteración de la vía dopaminérgica nigroestriatal presináptica bilateral de predominio izquierdo y buena respuesta inicial a levodopa. Su evolución es rápida, desarrollando en pocos meses fluctuaciones fin de dosis, barajándose actualmente terapias de segunda línea.

Conclusión: DNAJB2 es un elemento clave en el control de calidad de proteínas neuronales actuando como una chaperona molecular.

Mutaciones en este gen muestran hallazgos coherentes con pérdida de función, determinando acúmulo de agregados proteicos similares a otras enfermedades neurodegenerativas como Alzheimer, taupatías o Parkinson. Variantes en este gen no han sido descritas hasta la fecha como causa única de Parkinson y solamente unos pocos casos se han descrito asociados a CMT-2. Este caso representa un ejemplo más de los complejos mecanismos genéticos del Parkinson.

20529. TREMOR LINGUAL SECUNDARIO A ICTUS ISQUÉMICO DE ARTERIA CEREBRAL MEDIA IZQUIERDA. ¿OTRO TRASTORNO DEL MOVIMIENTO CON LOCALIZACIÓN CORTICAL?

Bonilla Tena, A.¹; Botía Barberá, J.¹; Úriz Bacaicoa, Ó.¹; Lera Ramírez, I.¹; Olaizola Díaz, R.¹; de la Casa Fages, B.¹; Pérez Sánchez, J.¹; Contreras Chicote, A.¹; Iglesias Mohedano, A.¹; Gómez Moreno, S.²; Grandas Pérez, F.¹

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

Objetivos: El temblor lingual es un trastorno del movimiento infrecuente, descrito puntualmente secundario a infartos cerebrales corticales. Presentamos un paciente con diagnóstico de ictus isquémico de arteria cerebral media izquierda (ACMI) y estenosis de M1 izquierda que se acompañó de temblor lingual.

Material y métodos: Varón de 69 años con antecedentes de flutter auricular e ictus isquémico de ACMI con afasia residual 1 mes antes de consultar. Acude por empeoramiento de afasia, torpeza de brazo derecho y movimientos faciales. La exploración neurológica evidencia afasia global, paresia leve de miembro superior derecho y movimientos rítmicos de la lengua, compatibles con temblor lingual. No se evidenció temblor palatino.

Resultados: La tomografía computarizada evidenció un infarto subagudo en territorio de ACMI, con estenosis crítica de M1 izquierda y área de penumbra frontal izquierda. No fue candidato a tratamiento de revascularizador por infarto establecido y ausencia de oclusión de gran vaso. Un electroencefalograma no mostró actividad epileptiforme. Una resonancia magnética craneal mostró infartos subagudos frontoparietales subcorticales izquierdos, sin anomalías del triángulo de Mollaret. 1 mg de clonazepam diario mejoró el temblor hasta desaparecer en 48 horas, persistiendo su respuesta tras retirarlo.

Conclusión: Este sería el tercer caso de temblor lingual secundario a infarto cortical descrito hasta la fecha y el primero asociado a estenosis vascular. El temblor cedió tras tratamiento con benzodiacepinas. El mecanismo por el que se desarrolla podría estar en relación con disfunción de redes corticosubcorticales y a fenómenos de *limb-shaking like*. En casos de temblor lingual agudo junto a otra focalidad neurológica asociada se debe buscar una lesión cortical.

21520. CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y GENÉTICA DE LA ADRENOLEUCODISTROFIA DE INICIO EN LA EDAD ADULTA: SERIE DE 4 CASOS

Sainz Torres, R.¹; Olmedo Saura, G.¹; Querol Gutiérrez, L.¹; Bernal Noguera, S.²; Kulisevsky, J.¹; Pérez Pérez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

²Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: La adrenoleucodistrofia está causada por mutaciones en ABCD1 (Xq28), alterando la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA). Pretendemos describir las características clínico-radiológicas y nuevas variantes genéticas en una cohorte de pacientes con debut en la edad adulta.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes con adrenoleucodistrofia de inicio en edad adulta seguidos en una