

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

Chilanga 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 tempranas 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 dopamínérgica 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. TEMBLOR 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 ritmicos 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

unidad de ataxias y paraparesias entre 2019 y 2024. Se realizó estudio radiológico, genético y bioquímico (VLCFA en sangre).

Resultados: Se incluyeron 4 pacientes, 2 varones y 2 mujeres, estas con parentesco y una de ellas asintomática. La edad media de debut en los sintomáticos fue 31 (5,3 DE) años. Clínicamente presentaban espasticidad y piramidalismo (100%) y los varones déficit motor leve proximal y urgencia miccional (50%). La RM mostraba atrofia medular dorsal (3/4), atrofia cerebral leve (1/4) y lesiones de sustancia blanca inespecíficas (1/4). Ninguno presentaba leucodistrofia. Tampoco alteraciones hormonales a nivel adrenal. Se identificaron 3 variantes genéticas tipo *missense* en ABCD1 (c.515G>A, c.359G>C, c.488G>T) clasificadas inicialmente como de significado incierto (VSI). Todos presentaron elevación de VLCFA en sangre, permitiendo diagnosticar la enfermedad. Actualmente según las guías del Colegio Americano de Genética y Genómica, las variantes c.359G>C, c.488G>T se clasifican ya como patogénicas mientras que c.515G>A se clasifica como probablemente benigna.

Conclusión: El fenotipo en mujeres es más variable y más leve. El hallazgo más frecuente en RM es la atrofia medular dorsal. El estudio funcional con VLCFA apoya el diagnóstico de adrenoleucodistrofia en casos con genética incierta y permite la reclasificación de variantes genéticas en ABCD1.

21308. NUEVA VARIANTE EN EL GEN SETX RELACIONADO CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA CON NEUROPATÍA AXONAL TIPO 2. A PROPÓSITO DE UN CASO

Gómez González, A.¹; Ortega Hiraldo, C.²; Romero Godoy, J.¹; Campos Villegas, A.¹; Pinel Ríos, J.¹

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

²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Objetivos: La ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2 (SCAN2) es una enfermedad rara que se suele diagnosticar entre los 7 y los 25 años de edad. Se caracteriza por ataxia cerebelosa progresiva asociado a neuropatía periférica, atrofia cerebelosa, apraxia oculomotora y elevación de niveles de alfa-fetoproteína en suero. Es causada por variantes en el gen SETX de herencia autosómica recesiva.

Material y métodos: Mujer de 42 años con cuadro de ataxia desde infancia. Padres sanos y hermano con fenotipo y cuadro clínico similar, pendiente de estudio genético.

Resultados: Se presenta el caso de una paciente que comienza en la infancia con alteración de la marcha y afectación de los movimientos oculares externos. Además, asociaba deterioro cognitivo leve, debilidad de miembros inferiores, neuropatía sensitivomotora axonal y temblor de tipo postural. La RM objetivó signos de atrofia cerebelosa y el estudio genético mostró que era portadora heterocigota de los cambios c.5308_5311del (p.E1770fs15) y c.4987C>T(p.R1363*) en el gen SETX, relacionado con ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2 (SCAN2).

Actualmente se encuentra con tratamiento sintomático con clonazepam.
Conclusión: Las ataxias hereditarias conforman un amplio espectro de enfermedades donde la clínica y la genética se complementan para llegar a un correcto diagnóstico. Se han desarrollado nuevas formas de estudio que posibilitan la confirmación, con un alto índice de exactitud. 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.

20852. EXPERIENCIA DEL PRIMER AÑO CON LEVODOPA INHALADA (LI) EN ENFERMEDAD DE PARKINSON (EP) EN UN HOSPITAL TERCARIO

Olaizola Díaz, R.; Uriz Bacaicoa, O.; Lera Ramírez, I.; Bonilla Tena, A.; de la Casa Fages, B.; Pérez Sánchez, J.; González Turiño, E.; Contreras Chicote, A.; Grandas Pérez, F.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Objetivos: El tratamiento farmacológico de elección en la EP sigue siendo la levodopa. La LI proporciona inicio de acción más rápido, constituyendo una nueva opción terapéutica de rescate para fluctuaciones motoras y no motoras de la enfermedad. Describimos la experiencia del primer año de uso de LI en un hospital terciario.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes que recibieron LI entre febrero de 2023 y mayo de 2024, recogiendo características de pacientes, eficacia y eventos adversos.

Resultados: 36 pacientes (18 hombres y 18 mujeres) iniciaron LI en periodo de estudio. Una edad media de 65,8 años [50 a 81], con 12,6 años de evolución de la enfermedad [6 a 29] y 7 años con fluctuaciones [1 a 25], con tiempo off medio de 4 horas/día. Tras su inicio, con media de inhalaciones de 1,5/día, la mayoría reportan disminución de intensidad de los síntomas y duración de períodos off (a 3,8 horas), manteniendo el 77% la terapia a largo plazo. 66,7% había probado otras terapias de rescate, y en 53% se utilizó como terapia puente hacia terapias avanzadas. 73% no reportó ningún evento adverso. Los EA fueron leves (tos, somnolencia, discinesias no incapacitantes). Se detectó un uso incorrecto (dosis, forma de administración) o infráutilización en > 10% de los pacientes.

Conclusión: La LI es una nueva opción en EP con fluctuaciones motoras, útil como terapia puente hacia terapias avanzadas. Observamos una tendencia a minimizar su uso, así como una baja tasa de eventos adversos, de escasa gravedad. El diseño retrospectivo, unicéntrico y tamaño muestral limitan la interpretación de nuestros resultados.

20041. DETECCIÓN DE FLUCTUACIONES EN ENFERMEDAD DE PARKINSON CON DISPOSITIVO DE MONITORIZACIÓN Y USO DE LEVODOPA INHALADA

Jiménez Arenas, M.; Ceberino Muñoz, D.; Valverde Mata, N.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Blanco Ramírez, P.; García Falcón, M.; Córdoba Bueno, I.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Objetivos: La enfermedad de Parkinson (EP) es una enfermedad motora y no motora que cursa con fluctuaciones a lo largo de su evolución. Estas fluctuaciones aumentan conforme disminuye la respuesta a levodopa. En la práctica clínica habitual disponemos de diarios en los que los pacientes reflejan sus fluctuaciones, siendo su cumplimentación y evaluación posterior inexacta. En este caso, existen modelos de monitorización más objetivos, como el dispositivo STAT-ON™. Queremos determinar si existe mejoría de las fluctuaciones con el uso de levodopa inhalada (Inbrija®).

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y de la monitorización realizada con STAT-ON™ antes y después de uso de Inbrija®.

Resultados: Paciente de 74 años con EP e inicio de levodopa en 2019. En 2021 aparición de fluctuaciones motoras (*wearing off, on* subóptimo) y no motoras. Se aumenta dosis de levodopa y se añade levodopa R y safinamida al tratamiento. Posteriormente aparecen discinesias y bloqueos en *on*. Se decide monitorización con STAT-ON™, objetivándose acinesia matutina, *off* a las 19-20h y discinesias en *on*. Tras la incorporación de Inbrija® de forma fija en la mañana, a las 18h y a demanda, se produce una disminución de la acinesia matutina y *off*, sin diferencias significativas en las fluctuaciones no motoras.

Conclusión: El estudio STAT-ON™ ayuda a establecer el horario en que el paciente presenta más fluctuaciones motoras, con el objetivo de ajustar tratamiento. Con el uso de Inbrija® disminuyeron de forma importante las fluctuaciones en *off* percibidas por el paciente, sin aumentar las discinesias, ni modificar las fluctuaciones no motoras.