

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 piramidismo (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.E1770I) y c.4987C>T (p.R1633*) 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 TERCIARIO

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 periodos *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 infrautilización 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.