



18043 - D-GALACTOSA COMO TRATAMIENTO DE PRECISIÓN EN PACIENTES CON MOGHE: ENSAYO PILOTO COMO PRUEBA DE CONCEPTO

Aledo Serrano, A.¹; Moller, R.²; Toledano Delgado, R.¹; García Morales, I.¹; Beltran Corbellini, A.¹; Álvarez-Linera Prado, J.¹; Budke Neuckamp, M.¹; Gil-Nagel Rein, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; ²Genetics. Danish Epilepsy Center.

Resumen

Objetivos: La malformación leve del desarrollo cortical con hiperplasia de oligodendrocitos (MOGHE) se relaciona con epilepsia refractaria y, recientemente, con mutaciones somáticas en el gen transportador de galactosa (SLC35A2). El objetivo es analizar los cambios en variables de epilepsia, cognición y conducta en pacientes con MOGHE tratados con d-galactosa oral. Diseño del estudio registrado: NCT04833322.

Material y métodos: Se incluyen pacientes con diagnóstico histológico de MOGHE y epilepsia refractaria o alteraciones EEG y problemas de neurodesarrollo tras cirugía de epilepsia. Se evalúa respuesta por diario de crisis, vídeo-EEG 24 h y escalas cognitivas, de calidad de vida y de conducta (WISC, BRIEF, CPT-II, PEDS-QL, SCQ, SNAP-IV), antes y tras 6 meses con tratamiento. Se sigue la pauta de tratamiento establecida en mutaciones germinales.

Resultados: Se analizan 12 pacientes. Edad mediana 14 años (rango: 6-29 años), 11 de localización frontal. 6 tenían mutaciones en SLC35A2 en pieza quirúrgica (3 de ellas no descritas previamente). De los 6 con epilepsia refractaria postcirugía, 3 tuvieron respuesta con reducción de crisis > 70% (uno libre de crisis). 7 tuvieron mejorías significativas en escalas de cognición y conducta. Los pacientes con mutación SLC35A2 tuvieron significativamente mejor respuesta. No hubo eventos adversos relevantes salvo problemas de tolerancia digestiva transitorios.

Conclusión: La d-galactosa muestra datos prometedores como tratamiento de precisión en pacientes con MOGHE.