



Neurology perspectives



19195 - Utilidad de los estudios genéticos en pacientes adultos en seguimiento en una consulta monográfica de epilepsia

Amarante Cuadrado, C.; Santos Martín, C.; González Arbizu, M.; Alcalá Torres, J.; Bellido Cuéllar, S.; Saiz Díaz, R.; González de la Aleja Tejera, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir el rendimiento y la utilidad de los estudios genéticos solicitados desde la unidad de epilepsia de un hospital terciario.

Material y métodos: Revisión retrospectiva de los estudios genéticos de secuenciación masiva del exoma con análisis filtrado por paneles o términos HPO (Human Phenotype Ontology) solicitados desde la unidad de epilepsia de nuestro centro, entre octubre de 2019 y abril de 2023. Los principales criterios para su solicitud fueron: una etiología desconocida, malformaciones del desarrollo cortical, antecedentes familiares de epilepsia o trastorno del neurodesarrollo asociado.

Resultados: Fueron incluidos 62 pacientes (53,2% mujeres), con una edad media de 35,7 años (DE 14,4). Casi la mitad (48,4%) de los pacientes presentaba epilepsia refractaria. Un 38,7% tenía una neuroimagen patológica, un 33,8% tenía antecedentes familiares de epilepsia y un 43,5% asociaba algún grado de discapacidad cognitiva. Se identificaron variantes patogénicas o probablemente patogénicas en 28/62 estudios, lográndose un rendimiento diagnóstico final del 42% (26/62). De estos, 8 (30,1%) pacientes precisaron pruebas complementarias adicionales o fueron derivados a otros especialistas para despistaje de comorbilidades, en 6 (23%) el estudio genético facilitó el diagnóstico de al menos un familiar y en 2 (7,7%) se añadió tratamiento específico. Con los recursos disponibles actualmente, un 65,4% de los diagnósticos genéticos realizados en nuestra cohorte podrían haberse alcanzado en la edad pediátrica.

Conclusión: Estos datos apoyan la utilidad de los estudios genéticos en población adulta seleccionada con epilepsia.