



18890 - Epilepsia en los síndromes relacionados con NALCN y UNC80

Parra Díaz, P.¹; Monteil, A.²; Beltrán Corbellini, Á.³; Toledano Delgado, R.³; García Morales, I.³; del Pino, I.⁴; Gil-Nagel, A.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ²Institut de Génomique Fonctionnelle; ³Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; ⁴Instituto de Neurociencias CSIC-UMH.

Resumen

Objetivos: Alteraciones en NALCN, o su subunidad UNC80, conducen a síndromes clínicos asociados a ganancia (CLIFAHDD) o pérdida de función (IHPRF 1 y 2) del canal, que cursan con encefalopatía y crisis epilépticas, pero cuya frecuencia y gravedad se desconocen. Nuestro objetivo es caracterizar la epilepsia en estos pacientes.

Material y métodos: Seleccionamos pacientes con epilepsia a partir de una cohorte procedente de un estudio de nuestro grupo acerca del fenotipado de estos síndromes. La información de la semiología de las crisis, edad de inicio, respuesta a fármacos y pruebas complementarias fue recogida mediante de la revisión de informes y entrevistas a los familiares.

Resultados: De 46 pacientes incluidos, el 34,8% tenían epilepsia, siendo más frecuente en los casos de IHPRF 1 (62,5%) e IHPRF 2 (87,5%) que CLIFAHDD (13,3%). La mediana de edad de inicio fue de 4,25 años (3 meses-17 años). El 62,5% eran refractarios, incluyendo todos los casos con inicio de las crisis antes de los 12 meses (43,75%), en los que predominaban las crisis tónicas y espasmos infantiles. Un 33,3% de los casos refractarios cumplían criterios de síndrome de Lennox-Gastaut. Seis pacientes estaban libres de crisis en monoterapia (mediana edad inicio 11 años; 50% recibían ácido valproico).

Conclusión: La prevalencia de epilepsia en nuestra cohorte de pacientes con síndromes relacionados con NALCN/UNC80 es elevada, especialmente en los casos asociados a pérdida de función, siendo la mayoría refractarios al tratamiento. El estudio muestra la importancia de realizar una evaluación adecuada para el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en estos pacientes.