



## 21653 - HISTORIA NATURAL Y FENOTIPO DEL SÍNDROME POR DEFICIENCIA DE CDKL5 EN LA EDAD ADULTA: ESTUDIO MULTICÉNTRICO INTERNACIONAL

Núñez Manjarres, G.<sup>1</sup>; Lewis-Smith, D.<sup>2</sup>; Morcos, R.<sup>3</sup>; González Giráldez, B.<sup>4</sup>; Steensbjerre Møller, R.<sup>5</sup>; Aledo Serrano, Á.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>2</sup>Clinical Lecturer. Newcastle University; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Instituto de Neurociencias Synaptia. Grupo Hospitalario Vithas; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz; <sup>5</sup>Danish Epilepsy Center.

### Resumen

**Objetivos:** El conocimiento de la epilepsia, fenotipo y resultados del síndrome por deficiencia de CDKL5 se limita a estudios transversales, principalmente en niños. Proponemos describir la historia natural en adultos, resultados y factores que influyen en ellos.

**Material y métodos:** Recopilamos retrospectivamente datos sobre una cohorte internacional de adultos. Analizamos datos clínicos, puntuación en la escala de desarrollo de CDKL5 (CDS) y tratamiento y evaluamos asociaciones con factores predictivos del pronóstico.

**Resultados:** Los 67 pacientes tenían una mediana de edad de 24 años, tres fallecieron. Todos menos uno padecían epilepsia, que comenzó con espasmos epilépticos o crisis tónicas antes de los 4 meses, con crisis de inicio focal y no motoras más tarde. Las crisis mejoraron con la edad y menos de un tercio presentó crisis tónico-clónicas bilaterales o estatus epiléptico siendo adultos, aunque el 73% nunca estuvo 6 meses libre de crisis. Los trastornos del movimiento, déficits visuales, trastornos del sueño y escoliosis fueron frecuentes. Todos tenían discapacidad intelectual. Aquellos con antecedentes de convulsiones neonatales alcanzaron menos habilidades en la CDS y tenían más probabilidades de complicaciones de su enfermedad y tratamiento. Los portadores de variantes *missense* alcanzaban más habilidades en la CDS que los que presentaban otras variantes y eran más propensos a perder habilidades en la edad adulta y a desarrollar ansiedad.

**Conclusión:** Describimos la historia natural y resultados de los pacientes con síndrome por deficiencia de CDKL5 en adultos. La presencia de una variante no-*missense* o antecedentes de convulsiones neonatales indica una tendencia hacia un peor neurodesarrollo y trastorno más complejo.