



20795 - UTILIDAD Y LIMITACIONES DEL ANÁLISIS CROMOSÓMICO POR MICROARRAY EN EL ESTUDIO GENÉTICO DE EPILEPSIA

Panadés de Oliveira, L.¹; Salido Galeote, M.²; Vilella Bertrán, L.¹; Prado Durán, E.¹; Príncipe, A.¹; Aznar Laín, G.³; Cuscó Martí, I.⁴; Pérez Jurado, L.²; Boronat, S.⁵; Rocamora Zúñiga, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital del Mar; ²Servicio de Genética. Hospital del Mar; ³Servicio de Neuropediatría. Hospital del Mar;
⁴Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ⁵Servicio de Neurogenética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: A pesar del creciente conocimiento de la importancia de la genética en el estudio de la epilepsia, todavía no existe un consenso sobre su abordaje. Discutimos el papel del análisis cromosómico por microarray (CMA) en el estudio de pacientes con epilepsia.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo incluyendo todos los pacientes con epilepsia estudiados mediante CMA entre 2021-2023 en nuestro centro. La técnica fue considerada en pacientes con epilepsia y al menos uno de los siguientes: farmacorresistencia, trastornos del neurodesarrollo (TND), malformaciones del desarrollo cortical (MDC), familiares de primer grado afectos. Datos demográficos, clínicos y genéticos fueron revisados.

Resultados: 131 pacientes incluidos (111 adultos, 20 niños). 79% de la muestra tenía farmacorresistencia, 41% TND, 19% familiares afectos, 26% MDC. CMA demostró cambios patogénicos en 8 adultos (6%), 6/8 con TND (75%). Entre pacientes con CMA negativo (123), técnicas de secuenciación (NGS) fueron realizadas en 85/123 (69%). Resultados ya disponibles en 65 casos: 13/65 (20%) mostraron variantes patogénicas, 10/13 con TND (77%).

Conclusión: Este estudio apoya la contribución del CMA en el abordaje diagnóstico de la epilepsia, pero de una forma mucho más limitada que la NGS. En ambas técnicas, el mayor rendimiento se observa en pacientes con TND asociado. Dado su bajo coste, CMA puede ser útil como primera aproximación. Sin embargo, es importante conocer sus limitaciones dado que puede retrasar o incluso impedir llegar a un diagnóstico genético si no se completa el estudio mediante NGS en casos negativos. Finalmente, es importante señalar que los test genéticos son también útiles en la población adulta.