



22945 - CRISIS FUNCIONALES EN EPILEPSIA RELACIONADA CON PCDH19: UN FENOTIPO POCO RECONOCIDO EN NIÑOS Y ADULTOS

Romero del Rincón, C.¹; Cagigal, R.²; Fernández-Perrone, A.³; Soto-Insuga, V.⁴; González-Alguacil, E.⁴; Lamagrande, N.⁴; Martínez-González, M.⁵; Tennant, E.⁶; Peña-Ceballos, J.⁷; Perjoc, R.⁸; Vladâcenco, O.⁸; Moloney, P.⁶; Møller, R.⁹; Delanty, N.⁷; Thomas, R.⁶; Corral Quereda, C.¹; García Ortega, A.¹; Llano Piedrahita, J.¹⁰; Gómez Mayordomo, V.¹; Aledo Serrano, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospitales Universitarios Vithas Madrid; ²Servicio de Neurología. Unidade de Saúde Local de Gaia e Espinho; ³Servicio de Neuropediatría. Hospitales Universitarios Vithas Madrid; ⁴Servicio de Neuropediatría. Hospital Niño Jesús; ⁵Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Cruces; ⁶Servicio de Neurología. Royal Victoria Infirmary; ⁷Servicio de Neurología. Beaumont Hospital; ⁸Servicio de Neuropediatría. Dr. Victor Gomori Children's Hospital; ⁹Department of Epilepsy Genetics and Personalized Medicine. Danish Epilepsy Center; ¹⁰Servicio de Neurología. Fundación Instituto Neurológico de Colombia.

Resumen

Objetivos: Las crisis funcionales (CF) se observan con frecuencia en personas con epilepsia y trastornos del espectro autista o discapacidad intelectual. Sin embargo, hasta la fecha no existen reportes que describan CF como parte del espectro fenotípico de la epilepsia de agrupación por protocadherina 19 (PCDH19).

Material y métodos: Estudio multicéntrico, retrospectivo y descriptivo. Se incluyeron pacientes con diagnóstico confirmado de epilepsia de agrupación PCDH19 según la clasificación ILAE 2022 y pruebas genéticas, con registro documentado de CF en seis centros de epilepsia.

Resultados: Se identificaron 27 pacientes; de ellos, ocho mujeres con CF documentadas. La mediana de edad al inicio de la epilepsia fue de 10 meses, predominando las crisis tónico-clónicas bilaterales. Siete presentaron discapacidad intelectual leve o límite; cuatro recibían fármacos anticrisis (FAC) y seis mostraron alteraciones conductuales. Cuatro tenían antecedentes de adversidad psicosocial. La mediana de edad al debut de las CF fue de 16 años; en ese momento, seis tenían epilepsia farmacorresistente, tratada principalmente con levetiracetam y clobazam. Todas las CF se confirmaron por vídeo-EEG, con semiología motora mayoritariamente. Seis pacientes fueron inicialmente mal diagnosticados, lo que derivó en uso excesivo de FAC e ingresos innecesarios. Tras el diagnóstico correcto, se ajustó la medicación en tres casos y en seis se implementó un enfoque multidisciplinar, con clara mejoría clínica.

Conclusión: Este estudio sugiere que las CF pueden ser un fenotipo frecuente y subestimado en la epilepsia PCDH19, especialmente en adolescentes y adultos. Reconocer las CF en este contexto puede reducir el daño iatrogénico y favorecer estrategias multidisciplinares para optimizar la atención.