



22804 - RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN UNA UNIDAD MULTIDISCIPLINARIA TRANSVERSAL DE EPILEPSIAS MINORITARIAS

Jiménez González, M.¹; Grau López, L.¹; Carbonell Gisbert, J.¹; Ciurans Molist, J.¹; Fagundez Garzón, O.¹; Rodríguez-Palmero Seuma, A.²; Monlleó Neila, L.²; Maqueda Castellote, E.²; Sigatullina Boderenko, M.²; García Jiménez, B.³; Pauta, M.³; Castellanos Pérez, E.³; Ros Peña, A.³; Rovira Remisa, M.³; Blanco Guillermo, I.³; Becerra Cuñat, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; ³Servicio de Genética. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

Resumen

Objetivos: Conocer la rentabilidad diagnóstica del estudio genético en pacientes con epilepsias minoritarias e identificar las variables clínicas asociadas al resultado patológico del estudio genético (exoma, panel de genes o *array*).

Material y métodos: Registro retrospectivo de los pacientes visitados en una unidad de epilepsias minoritarias de forma multidisciplinaria en un hospital terciario durante 2 años. Se registraron variables clínicas y demográficas, así como el resultado y tipo de estudio genético.

Resultados: De los 98 pacientes visitados, a 73 (75%) se les solicitó un estudio genético, siguiendo las recomendaciones de guías internacionales. De estos, el 26% eran niños (n = 19) y el 74% adultos (n = 54). La edad media era de 26,1 años y el 46,6% varones. El 63% (n = 46) tenía una epilepsia farmacorresistente, un 35,6% (n = 26) una EEN (encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo), con una mediana de 2 fármacos anticrisis. En la mayoría de pacientes (83,5%) se realizó un exoma (n = 61). Se identificaron variantes patogénicas responsables del fenotipo en el 30,1% (n = 22), identificadas mediante exoma (n = 14), *array* (n = 4) y panel de genes (n = 4). Se identificaron 15 variantes patogénicas diferentes (las más frecuentes: TSC1 o TSC2 n = 4, GABRA1 n = 2, SCN1A n = 2, PRRT2 n = 2). El debut de la epilepsia en el primer año de vida (66,7 vs. 20,4% p < 0,001) y el diagnóstico de EEN (59,1 vs. 25,5% p < 0,006) se asociaron a un resultado genético patológico.

Conclusión: La rentabilidad del estudio genético en pacientes con epilepsias minoritarias en nuestro centro fue del 30,1%. El debut precoz de la epilepsia y el diagnóstico de EEN se asociaron a un resultado patológico.