



Neurology perspectives



22531 - PERFIL CLÍNICO DE PACIENTES ADULTOS CON ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO EN UNA UNIDAD ESPECIALIZADA DE EPILEPSIA

Arranz Horno, P.¹; Abaira del Fresno, L.¹; Quintana Luque, M.¹; Campos Fernández, D.¹; López Maza, S.¹; Fonseca Hernández, E.¹; Santamarina Pérez, E.¹; Raspall Chaure, M.²; Sala Coromina, J.²; Codina Solà, M.³; Macaya Ruiz, A.²; Lasa Aranzasti, A.³; Tizzano, E.³; Toledo Argany, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Genética Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: Caracterización clínica y genética de una cohorte de pacientes adultos con encefalopatías epilépticas y del desarrollo (en inglés DEE) y analizar las variables asociadas a farmacorresistencia.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo unicéntrico, incluyendo pacientes adultos con DEE. Recogimos variables clínicas y paraclínicas incluyendo EEG y estudio genético evaluando los factores asociados a una epilepsia farmacorresistente (EFR).

Resultados: Incluimos 172 pacientes (59,9% mujeres; n = 103), siendo más frecuente la epilepsia focal (n = 87; 50,6%) y las crisis tónico-clónicas (65,7%). Las crisis focales fueron las más frecuentes en el debut (38,6%). De los 149 pacientes con estudio genético (86,6% del total de la cohorte; array-CGH (n = 59), exoma (n = 70), se obtuvieron hallazgos patogénicos en 122 (81,9%) en genes mayormente implicados en la transcripción y expresión génica (n = 18; MECP2 [16], FOXP1 [2]) y canalopatías (n = 14; SCN1A [6], SCN8A [2], CACNA1A [2], SCN2A [1], SCN3A [1], KCNT1 [1] KCNH [1]). El 49,4% de los pacientes tenían EFR y los factores asociados fueron la discapacidad intelectual (55 vs. 25%, p = 0,002), debut con crisis tónicas (80 vs. 46,6% p = 0,029), epilepsia focal y generalizada (73,8 vs. 41,5%, p < 0,001) y la función del gen (p = 0,012). El 100% de los pacientes con sinaptopatías (SYNGAP1, STXBP1) eran farmacorresistentes, así como el 77,8% de pacientes con variantes en genes implicados en transcripción y expresión génica.

Conclusión: Las DEE presentan una elevada heterogeneidad genética. El tipo de crisis de debut y la discapacidad intelectual se asociaron a farmacorresistencia, así como la función del gen implicado.