

lar progresiva en piernas y pérdida de peso. Tras unos meses asocia disfonía, incapacidad para deambular y debilidad en brazos asimétrica. A la exploración situación de caquexia con pérdida de masa muscular generalizada y debilidad de predominio distal, disfonía y abolición de reflejos miotendinosos, sin datos de afectación piramidal. La resonancia cerebral muestra macroadenoma hipofisario y atrofia difusa. La TC corporal revela adenopatías pequeñas en mediastino, hilos y mesentéricas. La electromiografía muestra patrón de denervación aguda compatible con enfermedad de segunda motoneurona. Hiperproteino-raquia y leve pleiocitosis linfocitaria en el líquido cefalorraquídeo. Los demás estudios fueron normales; incluyendo onconeuronales, inmunología y C9orf72. Ante dudas de una etiología paraneoplásica recibió tratamiento con inmunoglobulinas endovenosas, sin respuesta clínica. Transcurrido un tiempo y sin presentar datos de afectación de primera motoneurona se plantea la realización de una biopsia muscular en búsqueda de un diagnóstico alternativo. Dicha biopsia confirma la presencia de una miopatía granulomatosa sarcoidea. Con resultados inicia tratamiento esteroideo con mejoría clínica.

Conclusión: La miopatía granulomatosa sarcoidea es una entidad infrecuente que debe plantearse como diagnóstico diferencial de una afectación de segunda motoneurona.

19992. CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2G EN RELACIÓN CON GEN NEFL. DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.; Carbonell Corvillo, M.; Aguilar Monge, A.; Pinel Ríos, F.; Máñez Sierra, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Objetivos: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G es una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una polineuropatía sensitivo-motora asociada al desarrollo de deformidades en los pies y dificultad para la marcha que puede aparecer en las dos primeras décadas de vida. La debilidad y la pérdida sensitiva afectan principalmente a los miembros inferiores.

Material y métodos: Una familia con tres miembros afectados: una mujer de 54 años, su hermana de 46 y su hijo de 35.

Resultados: Las hermanas cuentan desde la infancia y adolescencia inseguridad en la marcha con alteración del equilibrio. En la exploración actual presentan una marcada amiotrofia en la musculatura distal con reflejos de miembros inferiores abolidos. El hijo tiene una clínica de tropiezos, caídas frecuentes y dificultad para realizar maniobras finas con las manos. El ENG/EMG objetivó unos valores de conducción muy prolongados con latencias distales y velocidades superiores al 200% junto con una amplitud muy reducidas. En la mujer de 54 años había una ausencia total de potenciales sensitivos. En el estudio genético de una de las mujeres aparece una variante patogénica en el gen NEFL (NM_006158) que puede estar relacionada con el CMT 2G. Al realizarle el estudio genético al hijo se demostró que era portador heterocigoto del cambio patogénico c.1186G>A (p.Glu396Lys).

Conclusión: Estamos continuamente descubriendo el espectro de esta patología. Conocer mejor el panel genético y poder realizar un diagnóstico anticipado nos ayudaría en el tratamiento, prevención y consejo genético.

Epilepsia P1

19045. FENÓMENO DE NORMALIZACIÓN FORZADA EN PACIENTE CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Zunzunegui Arroyo, P.; Criado Antón, Á.; Suárez Huelga, C.; López Peleteiro, A.; Vargas Mendoza, A.; Díaz Castela, M.; López López, B.; Molina Gil, J.; García Martínez, A.; Pérez Álvarez, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias.

Objetivos: El fenómeno de normalización forzada consiste en la aparición de trastornos psicóticos o afectivos graves tras el control brusco de las crisis epilépticas. Generalmente los síntomas psiquiátricos desaparecen con la reaparición de las crisis o con el uso de psicofármacos.

Material y métodos: Mujer de 45 años con diagnóstico de epilepsia focal estructural secundaria a xantastrocitoma temporal izquierdo resecado a los 40 años. Presenta crisis focales sin alteración del nivel de consciencia de inicio no motor con detención del lenguaje, refractarias a múltiples antiepilépticos sin llegar a conseguir una remisión completa. Por ello se llegó a realizar evaluación prequirúrgica.

Resultados: Tras la última combinación de antiepilépticos con carbamazepina, lamotrigina y clobazam, el paciente presentó remisión completa de las crisis con la aparición posterior de un trastorno afectivo orgánico de tipo depresivo. Este fue grave, al inicio sin respuesta al tratamiento antidepressivo, por lo que tuvieron que usarse diferentes combinaciones farmacológicas para su control.

Conclusión: El fenómeno de normalización forzada es un proceso infrecuente, siendo la semiología psicótica más común, aunque probablemente sean más frecuentes los trastornos depresivos, pero también más pobremente reconocidos. Es un fenómeno a tener en cuenta tras la aparición de síntomas psiquiátricos tras el control de las crisis epilépticas en un paciente con epilepsia refractaria.

20023. EPILEPSIA MUSICOGÉNICA TRAS ENCEFALITIS AUTOINMUNE

Ivánovic Barbeito, Y.¹; Fontana García, N.¹; Buenache Espartosa, R.²; Rekarte García, S.²; Sáez Landete, I.¹; Martín Palomeque, G.¹; Pedrera Mazarro, A.¹

¹Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Ramón y Cajal; ²Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Objetivos: La epilepsia musicogénica es un tipo infrecuente de epilepsia refleja que consiste en crisis desencadenadas por estímulos musicales concretos para cada paciente. La literatura apunta a una compleja red neuronal, con predominio del lóbulo temporal derecho y del sistema límbico, probablemente relacionada con un aspecto memorístico o afectivo de la percepción musical.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 15 años de edad diagnosticada de epilepsia refractaria tras debutar con una encefalitis inmune cuando tenía 11 años. Presentó crisis epilépticas principalmente focales, aunque ocasionalmente con extensión a bilaterales tónico clónicas y nunca relacionadas con un desencadenante concreto. Sin embargo, desde 2021 comenzó a referir episodios focales desencadenados por la escucha de una canción del género reggaetón. Durante un fragmento de esa canción se producía una sensación desagradable y piloerección, seguida de una crisis focal auditiva (tinnitus) en ocasiones con transformación a crisis bilateral tónico clónica. Se realizó monitorización video-EEG de 48 horas en nuestro servicio, confirmando la aparición de crisis focales temporales reflejas tras reproducir el fragmento de la canción mencionada. En su evolución ha presentado crisis epilépticas no reflejas y descargas multifocales en los registros EEG sucesivos, por lo que no era candidata a cirugía.

Conclusión: Hasta la fecha, según la literatura científica no se ha vinculado ningún estilo musical concreto con la epilepsia musicogénica, incluso parece existir un determinante genético. Sin embargo, hay una clara relación causa-efecto que puede estudiarse de manera objetiva con la monitorización video-EEG, punto clave en el diagnóstico de la epilepsia musicogénica.

19158. ESTADO EPILÉPTICO CONVULSIVO EN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE ALEXANDER EN EL ADULTO: A PROPÓSITO DE UN CASO

López Trashorras, L.¹; Aldaz Burgoa, A.²; Abizanda Saro, P.²; Rodríguez Albacete, N.²; Franco Rubio, L.²; García Ruiz, M.²; Obregón Galán, J.²; Gutiérrez Bedia, P.²; Marcos Dolado, A.³; Ginestal López, R.²; López Valdés, E.⁴; Mayo Rodríguez, P.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Neurología General. Hospital Clínico San Carlos; ³Unidad de Neurología Cognitiva. Hospital Clínico San Carlos; ⁴Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Clínico San Carlos; ⁵Unidad de Epilepsia. Hospital Clínico San Carlos.

Objetivos: La enfermedad de Alexander es una enfermedad genética extremadamente rara que afecta primariamente a astrocitos y pertenece al grupo de leucodistrofias. Existen diferentes formas de presentación clínica en función de la edad de inicio, siendo más frecuente y grave en la infancia temprana. En la evolución natural, que conduce de forma indefectible a la muerte, son frecuentes las crisis epilépticas, pero no existen casos descritos en la literatura de estado epiléptico (EE) convulsivo.

Material y métodos: Paciente con enfermedad de Alexander de inicio infantil valorado por EE convulsivo.

Resultados: Varón de 21 años con diagnóstico genético de enfermedad de Alexander a los 2 años (variante patogénica del gen GFAP). Presenta retraso madurativo global y epilepsia focal en tratamiento con valproato con buen control. Desarrolla EE convulsivo de inicio focal con evolución a bilateral tónico-clónico (clonías de hemisferio izquierdo) no controlado con benzodiacepinas y levetiracetam. Se procede a intubación previo a traslado hospitalario por desaturación. Ingresa en UCI manteniéndose sedación con propofol. Continúa con clonías en hemisferio izquierdo administrándose levetiracetam y valproato en perfusión, cediendo las clonías. Análisis de sangre sin alteraciones y TC cerebro con atrofia global moderada. En video-electroencefalograma urgente lentificación difusa sin patrón de EE ni crisis epilépticas. Extubado a las 48 horas con reducción progresiva de fármacos anticrisis y mejoría del nivel de consciencia. Es dado de alta en situación basal.

Conclusión: En la evolución natural de la enfermedad de Alexander se debe incluir la posibilidad de desarrollar un EE que puede empeorar la morbilidad y mortalidad asociadas a la enfermedad.

19357. CONSENSO SOBRE UN ACRÓNIMO CON LOS SIGNOS DE ALARMA PARA LA IDENTIFICACIÓN DE PACIENTES ADULTOS CON SOSPECHA DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO (EED)

Villanueva Haba, V.¹; Rodríguez Uranga, J.²; Smeyers Durá, P.³; Aledo Serrano, A.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

²Servicio de Neurología. Centro de Neurología Avanzada (CNA);

³Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe;

⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Vithas Madrid La Milagrosa.

Objetivos: Las EED se consideraron una categoría diferenciada por la ILAE en 2001 y numerosos pacientes adultos continúan incorrectamente diagnosticados, fuera de los cauces asistenciales adecuados y con un tratamiento inapropiado. Su correcto diagnóstico y manejo es fundamental para mejorar su calidad de vida y la de sus cuidadores. Un grupo de especialistas se propone definir un acrónimo sencillo, recogiendo los signos que ayuden a los profesionales no especialistas a identificar a estos pacientes y reintroducirlos en el proceso asistencial apropiado.

Material y métodos: Se celebraron 3 sesiones de 5 horas en total con un panel de expertos en epilepsia. Mediante la metodología de *brainstorming* se identificaron y consensuaron los signos para identificar pacientes con EED. Se establecieron los criterios mínimos que habrían de cumplirse y eligieron los términos para generar un acrónimo con un significado fácil recordar.

Resultados: Se consensuó que los principales signos estarían contenidos en los términos e iniciales “motor - M”, “epilepsia - E”, “discapacidad intelectual - DI”, “trastorno de la conducta - T” y “autismo - A”. Se conformó así el acrónimo “MEDITA” y se consensuó que los criterios mínimos serían “epilepsia - E” y “discapacidad intelectual - DI”.

Conclusión: El acrónimo MEDITA recoge los signos que permitirían a facultativos no especialistas en epilepsia, e incluso a la población general, identificar de forma sencilla a adultos con una posible EED. La difusión y conocimiento del acrónimo podría así contribuir a la mejora de la asistencia sanitaria y de su calidad de vida.

19818. ESTATUS EPILEPTICO SINTOMÁTICO A MENINGOENCEFALITIS ASÉPTICA INMUNOMEDIADA COMO REACCIÓN ADVERSA DE UN INHIBIDOR DEL CHECKPOINT INMUNITARIO

Moreno Franco, C.¹; Guillén Martínez, V.¹; Triguero Cueva, L.¹; Gallego Zamora, J.²; Casanova Leitao Moreira, P.¹; Peral Dorado, F.¹; Herrera García, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves;

²Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio.

Objetivos: Exponemos el caso de una paciente con estatus epiléptico secundario a reacción adversa a un inhibidor del *checkpoint*.

Material y métodos: Descripción de la historia clínica, pruebas complementarias y tratamientos realizados.

Resultados: Mujer de 39 años con linfoma de Hodgkin en recaída pulmonar tras alotrasplante de progenitores hematopoyéticos tratada con varios ciclos de quimioterapia y recibiendo segundo ciclo de nivolumab. El tercer día de infusión presenta de forma aguda cuadro de meningismo con fiebre. En urgencias se realizaron tomografía craneal con resultado normal y punción lumbar que mostró pleocitosis (30 mononucleares) e hiperproteínorraquia (154 mg/dL) con estudio microbiológico y autoinmunidad negativos. Se inició antibioterapia empírica a pesar de la cual empeoró progresivamente su nivel de conciencia los siguientes días precisando ingreso en UCI e intubación. Electroencefalogramas seriados mostraron progresivo aumento en actividad intercrítica focal hemisférica izquierda hasta conformar patrón de estatus epiléptico. La RM craneal mostraba engrosamiento paquimeníngeo sin realce contrastado. Las pruebas analíticas en suero y LCR no evidenciaban infección, infiltración meníngea carcinomatosa ni presencia de anticuerpos antineuronales. Recibió tratamiento con bolos de metilprednisolona (1 g/día por 5 días) y plasmaféresis con mejoría clínica progresiva y normalización de electroencefalogramas los siguientes días. Además, precisó varios antiepilépticos añadidos secuencialmente (levetiracetam, lacosamida y perampán). En seguimiento al alta persiste libre de crisis pasados dos años.

Conclusión: Desde la introducción de los tratamientos inhibidores del *checkpoint* inmunitario se han puesto de manifiesto diversas complicaciones inmunomediadas de los mismos, incluyendo la meningoencefalitis. Resulta esencial sospechar precozmente estas reacciones adversas para retirar el tratamiento e iniciar tratamiento inmunomodulador dirigido.

19412. ASOCIACIÓN DE HEMIATROFIA FACIAL PROGRESIVA Y EPILEPSIA FOCAL: CUANDO LA ATROFIA VA MÁS ALLÁ DEL TEJIDO CUTÁNEO

Toscano Prat, C.; Sainz Torres, R.; Fernández Vidal, J.; Albertí Vall, B.; Sierra Marcos, A.

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: El síndrome de Parry-Romberg (SPR) es un trastorno infrecuente que se manifiesta con atrofia hemifacial. El 15-34% de los casos asocian alteraciones neurológicas, principalmente crisis focales. Aproximadamente en un 20-30% de los pacientes la neuroimagen evidencia

atrofia cortical unilateral. Por otro lado, la encefalitis de Rasmussen (ER) es una entidad inflamatoria crónica grave, caracterizada por atrofia hemisférica progresiva y epilepsia farmacorresistente.

Material y métodos: Reportamos dos casos diagnosticados de SPR (varón de 33 años y mujer de 57 años) con debut de crisis epilépticas focales en la infancia. En la adolescencia, ambos comienzan a presentar anomalías craneofaciales unilaterales, en el primer caso relevantes y progresivas y en el segundo más discretas y estables.

Resultados: La RM craneofacial expone pérdida de tejido graso subcutáneo en ambos casos. La RM cerebral muestra en el paciente varón atrofia hemisférica izquierda que progresa en controles posteriores, y en la paciente mujer mínima atrofia temporoinular derecha. El EEG objetiva enlentecimiento hemisférico izquierdo y actividad epileptiforme interictal temporal derecha respectivamente. En el primer caso, las crisis se controlaron con biterapia y se inició metotrexato para frenar la atrofia mientras que en el segundo las crisis se controlaron con monoterapia.

Conclusión: El SPR y la ER, aunque de gravedad distinta, comparten diversas características (tejidos embriológicos, atrofia unilateral como principal aspecto clínico-radiológico y hallazgos inflamatorios en la anatomopatología), hecho que nos llevaría a considerarlas variantes clínicas dentro del espectro de un mismo síndrome neurocutáneo. Ante un cuadro de epilepsia y alteraciones faciales es esencial realizar RM para la detección precoz de atrofia cortical.

19804. EXPERIENCIA EN ESTATUS EPILÉPTICO SUPERREFRACTARIO DE LARGA DURACIÓN (EESRLD)

Bermejillo Barrera, J.; López López, M.; García Carmona, J.; Fajardo Sanchis, J.; Gómez Gozávez, B.; Conesa García, E.; Vidal Mena, D.; Díaz Jiménez, I.; Espinosa Oltra, T.; Báidez Guerrero, A.; Carreón Guarnizo, E.; Cerdán Sánchez, M.; Pérez Vicente, J.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía.

Objetivos: Analizar la experiencia en nuestro centro con EESRLD para comprender mejor esta patología y llevar a cabo tratamientos más eficaces.

Material y métodos: Aportamos una serie de casos en nuestro centro recogidos de los últimos 5 años. Se recogieron datos epidemiológicos, antecedentes epilépticos, características del estatus, líneas de tratamiento, estancia hospitalaria y pronóstico.

Resultados: Obtuvimos 5 casos; edad media 30,2 años, 3/5 fueron varones, 2 eran NORSE, 3 tenían antecedentes de epilepsia refractaria (1/3 focal, 1/3 generalizada, 1/3 encefalopatía) tratada con 3 FAE de media (rango 1-6). Todos fueron de predominio motor. Solo uno tuvo desencadenantes. La duración media del estatus fue 21,4 días (rango 11-31), la estancia en UCI 51,8 días (rango 11-119). Utilizamos 6 FAEs diferentes (levetiracetam 5/5, lacosamida 3/5, ácido valproico 5/5, fenitoína 4/5, perampanel 2/5, brivaracetam 3/5). Todos recibieron sedación (midazolam 5/5, propofol 5/5, tiopental 2/5, ketamina 1/5, fentanilo 3/5, isoflurano 1/5, sevoflurano 1/5). Inmunoterapia se utilizó en 4/5 pacientes (IgG 4/4, corticoides 3/4). Dieta cetogénica se empleó en 3/5 pacientes, solo 2/3 alcanzaron cetosis y en una media de 3,5 días, siendo 13 la media de días desde el inicio de la dieta hasta la resolución del estatus. Falleció 1/5 pacientes.

Conclusión: EESR supone un desafío importante en unidades de neurocríticos. Esta serie muestra la variedad y dificultad de manejo de estos pacientes, que precisa abordaje multidisciplinar, así como la necesidad de establecer un protocolo de actuación terapéutica. La dieta cetogénica es una opción segura a tener en cuenta.

19541. DIAGNÓSTICO GENÉTICO REALIZADO EN LA EDAD ADULTA EN UNA SERIE DE PACIENTES CON ALTERACIÓN DEL NEURODESARROLLO Y EPILEPSIA

Núñez Santos, L.¹; Vallés Serrano, C.¹; Chilangua Canaval, L.¹; Asensio Landa, V.²; Heine Suñer, A.²; Verdi Vaca, J.¹; Massot Cladera, M.¹; Barceló Artigues, I.¹; Martínez García, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Son Espases.

Objetivos: Describir los resultados patogénicos encontrados en el estudio genético de una serie de pacientes adultos con encefalopatía del neurodesarrollo y/o epilepsia farmacorresistente de etiología desconocida, atendidos en consulta monográfica de epilepsia.

Material y métodos: Se revisa una serie de pacientes con diagnóstico de encefalopatía del neurodesarrollo y/o epilepsia en los que se ha realizado estudio genético. Se seleccionan aquellos con una variante en un gen relacionado con su fenotipo, considerada probablemente patogénica y/o patogénica (contrastando con bases de datos genéticas). Se registran sus características demográficas, clínicas (fenotipo, epilepsia, comorbilidades, trastorno del desarrollo), resultados de pruebas complementarias (EEG, RM, estudio genético) y tratamiento. **Resultados:** Se describen 15 pacientes. La edad mediana de inicio de epilepsia en estos pacientes es 2 años. La mediana de tiempo transcurrido hasta el diagnóstico genético es 25 años. Se detectan las siguientes variantes genéticas consideradas patogénicas (exoma y array): ARX, AUTS2, CHD2, DEPDC5, GABRA1, GRIN2A, PCDH19, PMM2, SCN1A, SLC2A1, SLC6A1, UBE3A, UBTF, delección 1q21.1 a q21.2 - 2.65 Mb.

Conclusión: Muchos pacientes adultos con encefalopatía del neurodesarrollo y de la epilepsia permanecen sin diagnóstico etiológico. Con este trabajo se pretende resaltar la importancia de insistir en la búsqueda del mismo, ya que algunos de ellos tienen una causa genética que puede ser diagnosticada en la actualidad gracias al avance en el campo de la genética y, con ello, contribuir a la mejora de su atención integral, en ocasiones con tratamientos más dirigidos, así como permitir el asesoramiento genético y una mayor comprensión de la enfermedad para la familia y el clínico.

18651. EPILEPSIA EN LA INFANCIA CON CRISIS FOCAL MIGRATORIAS SECUNDARIA A VARIANTE DE NOVO KCNT1 (C.1438G>A, P.ASP480ASN): SEGUNDO CASO REPORTADO

León Ruiz, M.¹; Gómez Moroney, A.¹; Bautista Villavicencio, C.¹; Roa Escobar, J.²; Oliva Navarro, J.²; Alonso Singer, P.²; Naranjo Castresana, M.¹; Merino Andreu, M.¹; Castañeda Cabrero, C.¹

¹Sección de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario La Paz;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.

Objetivos: Presentamos un caso excepcional de epilepsia en la infancia con crisis focales migratorias (EICFM).

Material y métodos: Varón de 1 mes, sin antecedentes perinatales de interés, remitido por febrícula de 37,5 °C y crisis focal tónica yugulada con midazolam oromucoso (x2). La TAC craneal fue normal. La RT-PCR en LCR fue positiva para Cocksackievirus B3. Se inició tratamiento con aciclovir intravenoso, con resolución de la fiebre y RT-PCR negativa una semana después. El nivel de consciencia del paciente continuó empeorando. Se solicitó resonancia magnética cerebral y video-EEG.

Resultados: La RM cerebral mostró hiperintensidades bitemporales y el V-EEG continuo un patrón migratorio, junto con crisis clínicas tónico/clónicas refractarias a medicación anticrisis y dieta cetogénica. Se logró el patrón de brote-supresión. Las pruebas de laboratorio fueron normales (incluidos estudios metabólicos e inmunológicos). La RM cerebral de seguimiento a los 2 meses mostró atrofia generalizada grave. El estudio de exoma completo reveló mutación *de novo* en KCNT1 (c.1438G>A, p.Asp480Asn), siendo el segundo caso comunicado. El paciente falleció 2 meses después por shock séptico urinario.

Conclusión: Los síndromes epilépticos (SE) tienen causas genéticas, estructurales, metabólicas, autoinmunes e infecciosas específicas y poseen características electroclínicas, terapéuticas y pronósticas diferenciadas. La mayoría de los SE neonatales son encefalopatías epilépticas.

ticas y del desarrollo. Su caracterización guía la elección y duración terapéutica y la predicción de resultados. Se debe sospechar EICFM si existen regresión del neurodesarrollo, crisis focales tónicas/clónica y crisis migratorias focales eléctricas, que pueden pasar desapercibidas si no se realiza una monitorización video-EEG continua. Los hallazgos del video-EEG sirven como marcador pronóstico en tiempo real, ayudando a orientar el manejo diagnóstico-terapéutico.

19682. EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE EN DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA O ENFERMEDAD DE MORSIER: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Acsente, A.¹; Mena Gómez, G.¹; Sánchez Villanueva, E.¹; Coquillat Mora, H.¹; García Casanova, P.¹; Castillo Ruiz, A.¹; Martínez Martínez, J.²

¹Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; ²Servicio de Radiología. ASCIRES.

Objetivos: Describir un caso clínico de displasia septo-óptica asociada a epilepsia y los hallazgos en neuroimagen.

Material y métodos: Varón de 20 años con discapacidad intelectual y epilepsia desde los 7 años. Crisis breves de desconexión del medio seguida de postura tónica, desviación oculocefálica izquierda y clonías, frecuencia de una cada 4-5 meses. Seguimiento en nuestro servicio desde los 18 años tras aumento en número de crisis. Resonancia previa informa de displasia cortical, ausencia de *septum pellucidum* y esquizencefalia de labio abierto. Electroencefalograma muestra actividad intercrítica epileptógena parietotemporal de predominio derecho. Tratamiento previo con valproato 1.000-500-1.000 y topiramato 50-0-50. Inicialmente se sospecha epilepsia focal frontotemporal derecha secundaria a trastorno de la migración neuronal.

Resultados: Confirmamos en EEG descargas intercríticas de predominio temporal derecho. En resonancia de 3 Teslas se observa ausencia de *septum pellucidum*, glándula hipofisaria con tamaño en límite bajo de la normalidad, hendidura esquizencefálica temporo-parieto-occipital derecha tapizada de extensa polimicrogiria comunicada a extenso quiste aracnoideo temporal derecho, opérculos parietales toscos polimicrogíricos. Hipoplasia de nervios ópticos y quiasma, predominantemente en vertiente lateral y cintilla óptica derechas. Se diagnostica síndrome SOD plus, actualmente pendiente de estudio genético. Progresivamente se introduce eslicarbazepina, perampanel y cenobamato, retirando valproato. Se consigue control de crisis y mejoría cognitiva parcial.

Conclusión: El síndrome SOD plus es una causa inhabitual de epilepsia farmacorresistente de inicio en infancia y discapacidad intelectual que se debe sospechar ante la ausencia de *septum pellucidum* en neuroimagen y se asocia a otras alteraciones y síntomas. Un adecuado manejo farmacológico tiene importantes consecuencias en la calidad de vida del paciente.

Epilepsia P2

20011. CIRUGÍA DE DESCONEXIÓN COMO ALTERNATIVA EFICAZ EN EL TRATAMIENTO DE EPILEPSIA REFRACTARIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Juiz Fernández, A.¹; Prieto González, Á.²; Pita Fuentes, P.³; Castiñeiras Mourenza, J.⁴; Pardellas Santiago, E.⁵; López González, F.¹; Rodríguez Osorio, X.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ²Servicio de Neurocirugía. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ³Servicio de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ⁴Servicio de Neurorradiología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ⁵Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Objetivos: Todo paciente con epilepsia farmacorresistente debe ser sometido a una evaluación prequirúrgica. Cuando la epilepsia es sintomática a lesiones extensas o multilobares, una resección quirúrgica amplia implica mayor morbilidad y peor pronóstico, con potenciales riesgos anatómicos o funcionales. En estos casos, las técnicas de desconexión parcial pueden ser una opción válida para limitar la recurrencia de crisis.

Material y métodos: Presentamos dos pacientes con epilepsia farmacorresistente evaluados en nuestro centro recientemente a los que se les realizó cirugía de desconexión parcial tras evaluación prequirúrgica.

Resultados: El primer paciente es un chico de 13 años diagnosticado de síndrome de Lennox-Gastaut sintomático a una extensa DCF tipo 1 temporo-occipital derecha. La monitorización video-EEG reveló crisis focales de inicio temporal derecho. Tras evaluación prequirúrgica identificando la zona epileptógena en el lóbulo temporal derecho, se realiza cirugía de desconexión temporo-parieto-occipital derecha. El segundo paciente es un hombre de 47 años. En la resonancia cerebral mostró una heterotopia nodular temporo-parieto-occipital izquierda y EMT ipsilateral. En la monitorización video-EEG se registraron crisis temporales mesiales de inicio focal izquierdo. Dada la presencia de un angioma venoso temporobasal ipsilateral con alto riesgo de sangrado se realiza cirugía de desconexión temporal izquierda. Ambos pacientes no sufrieron complicaciones y quedaron libres de crisis tras cirugía (Engel I).

Conclusión: Las cirugías de desconexión parcial son una alternativa segura y eficaz en pacientes seleccionados en los que una cirugía resectiva no es posible. Es esencial la realización de una evaluación prequirúrgica para considerar todas las posibles opciones, incluso cuando aparentemente no son candidatos a una cirugía directa.

18726. LUCHANDO CONTRA EL TIEMPO; DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA INFANTIL PCDH19

Hernández Ramírez, M.¹; González Gómez, M.¹; Villamor Rodríguez, J.¹; Sánchez García, F.¹; Celi Celi, J.¹; López-Zuazo Aroca, I.¹

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Objetivos: La encefalopatía epiléptica infantil precoz tipo 9 se caracteriza por convulsiones de inicio en la infancia, así como comorbilidad conductual y psiquiátrica y diversos grados de discapacidad intelectual. Se debe a mutaciones en el gen PCDH19, cuya expresión fenotípica variada dificulta su diagnóstico. Nuestro objetivo es revisar esta entidad infrecuente.

Material y métodos: Mediante la revisión de la historia clínica de una paciente y una búsqueda bibliográfica. Se trata de una mujer de 18 años, derivada desde neuropediatría para seguimiento de epilepsia criptogénica y farmacorresistente.

Resultados: La paciente debutó con crisis febriles a los 15 meses, precisando múltiples ingresos. Durante la infancia, presentó crisis generalizadas, crisis focales con alteración de consciencia e incluso estatus epilépticos. Los electroencefalogramas mostraban un fondo entelecido, siendo habitualmente patológicos. La neuroimagen, los estudios de laboratorio y metabólicos sin anomalías. Fueron necesarios múltiples FAE por refractariedad. Paralelamente, retraso en el desarrollo psicomotor con CI límite y deterioro importante del comportamiento. A los 18 años, ya en seguimiento por neurología, se solicitó video-EEG, resultando anodino. Epilepsia controlada con lacosamida, lamotrigina, levetiracetam y clobazam. Finalmente, se solicitó un estudio genético, que reveló variante patogénica en heterocigosis del gen PCDH19, siendo compatible con encefalopatía epiléptica infantil precoz tipo 9.

Conclusión: Las variantes patogénicas PCDH19 se manifiestan con un espectro clínico muy variable, lo cual conlleva frecuentemente a una demora en el diagnóstico y, por tanto, un difícil abordaje terapéutico.