

Conclusión: Las crisis epilépticas reflejas musicogénicas son una entidad poco frecuente pero bien descrita. Es importante descartar su asociación con anticuerpos anti-GAD, tanto en presencia de encefalitis límbica u otros síndromes asociados a anti-GAD, como de forma aislada para su correcto manejo.

19493. EPILEPSIA REFLEJA EN SÍNDROME DE JANZ

Gudín Rodríguez-Magariños, M.; Gallardo Alcañiz, M.; Quirós Illán, L.; Martín Sobrino, I.; Vaamonde Gamo, J.; Carrasci García de León, S.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Objetivos: En algunos estudios se ha encontrado que en un 15% de los pacientes con epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) muestran crisis reflejas a distintos tipos de praxis. Se han revisado 3 pacientes diagnosticados de EMJ con epilepsia reflejas para valorar las manifestaciones clínicas y neurofisiológicas.

Material y métodos: Se trata de tres pacientes, dos varones y una mujer, a quienes se reclutó mediante revisión de historias clínicas en la base de datos de la consulta monográfica de epilepsia. A los tres pacientes se les realizó video-EEG y a uno de ellos MEG.

Resultados: Los tres pacientes mostraron en el EEG convencional descaras punta onda de predominio frontal. Las manifestaciones clínicas de los pacientes fueron en el caso I descargas mioclónicas tras la realización de tareas prácticas tipo manipulación de un cubo de Rubik. En el caso II se caracterizaba por presentar mioclónias al realizar cálculos complejos, de tal modo que si se mantenía la actividad aritmética las mioclónias se generalizaban. Por último, el caso III se relacionaba también con la realización de cálculos matemáticos. El caso II fue estudiado mediante magnetoencefalografía (MEG). La reconstrucción de la fuente localizó el área epileptogénica a la corteza frontal premotora derecha.

Conclusión: La EMJ es un síndrome heterogéneo que consiste en una hiperexcitabilidad neuronal generalizada a la que se asocian características focales, como muestra la presencia de crisis reflejas que muestran un origen frontoparietal, como demuestra el caso estudiado mediante MEG.

Epilepsia P3

19835. NÚMERO DE DÍAS LIBRES DE CRISIS CON CENOBAMATO: ANÁLISIS POST HOC DE UN ESTUDIO DE EXTENSIÓN ABIERTA

Álvarez Barón Fuentes, E.¹; Brandt, C.²; Fabó, D.³; Milovanovic, M.⁴; Thangavelu, K.⁵; Milanov, I.⁶

¹Medical Affairs. Angelini Pharma; ²Department of General Epileptology. Bethel Epilepsy Centre, Mara Hospital; ³Department of Neurology. National Institute of Mental Health Neurology and Neurosurgery; ⁴Department for Epilepsy and Clinical Neurophysiology. University of Belgrade; ⁵MeDaStats; ⁶Neurology Clinic. Medical University of Sofia.

Objetivos: El estudio NCT01866111 (C017) fue un ensayo clínico internacional doble-ciego controlado con placebo con una extensión abierta (OLE) que evaluó cenobamato en adultos con crisis focales no controladas. La reducción de la carga de las crisis, medida como el porcentaje de días libres de crisis, proporciona información adicional de la eficacia de cenobamato a las medidas clásicas de eficacia.

Material y métodos: Pacientes que completaron el período de tratamiento doble-ciego y con ≥ 1 año de seguimiento. Análisis *post hoc* comparó el porcentaje de días libres de crisis al inicio y después del inicio.

Resultados: Hasta junio de 2020, 206 pacientes entraron al OLE-C017 con ≥ 4 años de seguimiento. Los pacientes que tomaban cenobamato experimentaron un 86,3% de días libres de crisis en comparación con un 64,4% al inicio del estudio. En general, durante la OLE, el *odds ratio* de tener días libres de crisis es de 3,47 en comparación con la basal. Los resultados se mantuvieron constantes durante todo el período del OLE. El porcentaje de días libres de crisis al año 1 fue del 83,7% (N = 354); año 2, 86,2% (N = 272); año 3, 87,3% (N = 237); año 4, (87,8% (N = 221); y año 5, 88,6% (N = 206).

Conclusión: Este análisis *post hoc* de los días libres de crisis durante el OLE del estudio C017 respalda aún más la eficacia de cenobamato, al demostrar una mejora sostenida en el porcentaje de días libres de crisis en comparación con la basal. El tratamiento con cenobamato puede reducir la carga diaria de crisis en pacientes con crisis focales no controladas.

19841. TASA DE RESPONDEDORES DEL $\geq 90\%$ SOSTENIDA Y LIBERTAD DE CRISIS EN PACIENTES CON CRISIS DE INICIO FOCAL TRATADOS CON CENOBAMATO

Álvarez Barón Fuentes, E.¹; Thangavelu, K.²; Villanueva, V.³

¹Medical Affairs. Angelini Pharma; ²MeDaStats; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: El mantenimiento de la respuesta clínica a lo largo del tiempo es una preocupación en los pacientes con epilepsia. Desafortunadamente, muchos estudios no han logrado demostrar una libertad de crisis sostenida en el tiempo. Aquí analizamos el control sostenido de las crisis en pacientes tratados con cenobamato.

Material y métodos: Pacientes que completaron el período de tratamiento doble-ciego entraron en la fase de extensión de abierta (OLE). 354 pacientes se incluyeron en la población por intención de tratar modificada, 265 originalmente asignados al grupo de cenobamato y 90 a placebo. Este análisis *post hoc* examinó la tasa de respondedores sostenida (TRS) $\geq 90\%$ y la libertad de crisis sostenida (LCS).

Resultados: Durante la OLE, se logró una TRS $\geq 90\%$ durante al menos un año en aproximadamente el 38,5% de los pacientes, y aproximadamente el 23,6% mostró una LCS. Entre estos pacientes, la mitad de ellos lograron una TRS $\geq 90\%$ desde el día 1 y el tiempo hasta alcanzar la LCS fue de 12 meses. Se estima que el 28,4% de los pacientes lograron TRS $\geq 90\%$ durante al menos 2 años, y el 14,3% estuvieron libres de crisis. La TRS $\geq 90\%$ durante al menos 3 años se logró en aproximadamente el 23,9% de los pacientes y el 7,5% estuvo libre de crisis.

Conclusión: Estos resultados sugieren que el cenobamato es un fármaco prometedor y puede ser un tratamiento adecuado a largo plazo para pacientes con crisis de inicio focal, ya que logra mantener una elevada respuesta clínica, incluida la libertad de crisis.

18796. UTILIDAD DIAGNÓSTICA DEL EEG URGENTE EN NIÑOS

Olmedo Menchén, T.¹; Ruhland Paulete, S.¹; Navacerrada Barrero, F.¹; de Ojeda Ruiz de Luna, J.¹; Abenza Abildúa, M.¹; Algarra Lucas, C.¹; Cordero Martín, G.¹; Martínez Ubierna, S.¹; Jimeno Moreno, C.²; Pérez Villena, A.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ³Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Sofía.

Objetivos: En la edad pediátrica la anamnesis es complicada. Ante una sospecha de epilepsia, trastorno paroxístico o alteración del nivel de conciencia el EEG es una herramienta sencilla, inocua y realizable en urgencias. Analizamos la utilidad diagnóstica del EEG urgente realizado en niños menores de 16 años en nuestro centro.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo, observacional, de pacientes de entre 0 y 16 años, con EEG urgente realizado en nuestro centro de enero a diciembre de 2022.

Resultados: De los 418 EEG realizados, 70 eran de pacientes menores de 16 años, de los cuales, 47 tuvieron un EEG normal (67,14%) y 15 (28,57%) presentaron anomalías epileptiformes, 2 (2,85%) cumplieron criterios de encefalopatía y 3 (4,28%) de estatus eléctrico. De los 20 pacientes con anomalías en el EEG, 19 recibieron la confirmación diagnóstica clínica y recibieron tratamiento específico. Ningún caso de los pacientes con sospecha de síntoma o trastorno paroxístico (17 pacientes, 24,28%) tuvo alteraciones en el EEG.

Conclusión: De los datos obtenidos en nuestro estudio, se puede concluir que el EEG urgente en edad pediátrica es de elevada utilidad, observándose un 23% de los mismos con alteraciones patológicas, con confirmación del diagnóstico clínico en el 95% de los casos. De los pacientes con EEG normal, el 21,27% recibieron igualmente un diagnóstico clínico de epilepsia. Ningún paciente con diagnóstico de síntoma o trastorno paroxístico tuvo alteraciones en el EEG.

19838. QUÉ SIGNIFICAN LAS TASAS DE RESPONDEDORES DEL 90-99% EN PACIENTES TRATADOS CON CENOBA-MATO: RESULTADOS DE UN ESTUDIO DE EXTENSIÓN ABIERTO

Álvarez Barón Fuentes, E.¹; Serratosa, J.²; Gil-Nagel, A.³; Toledo, M.⁴; Thangavelu, K.⁵; Villanueva, V.⁶

¹Medical Affairs. Angelini Pharma; ²Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Diaz; ³Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional;

⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

⁵MeDaStats; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: Mantener la libertad de crisis es el objetivo del tratamiento de la epilepsia. Sin embargo, no siempre es posible lograrlo. Aquí analizamos la tasa de respondedores del 90-99% con cenobamato durante la fase de extensión de abierta (OLE) del estudio C017 en pacientes adultos con crisis de inicio focal no controladas.

Material y métodos: Pacientes que completaron el período de tratamiento doble-ciego entraron en el OLE. Se realizó un análisis *post hoc* en pacientes que lograron tasas de respondedores (TR) $\geq 90\%$ pero que no alcanzaron la libertad de crisis para cuantificar los días libres de crisis durante todo el OLE.

Resultados: El 17% de los participantes lograron TR entre el 90-99% durante toda su participación en el OLE (mediana 291,3 semanas). Los respondedores del 90-99% tuvieron una mediana de duración de la epilepsia de 24 años en comparación con los 23 años de la población mITT (intención de tratar modificada). La frecuencia inicial de crisis fue de 8,75 para los respondedores del 90-99% frente a 9,5 para mITT. La proporción de días con crisis durante el período basal fue similar en ambas poblaciones: el 43,3% en los respondedores del 90-99% estuvieron libres de crisis durante el 99% de los días y más del 90% no tuvieron crisis durante al menos el 95% de los días.

Conclusión: Si bien la libertad de crisis es el objetivo terapéutico en la epilepsia, la reducción de crisis de $\geq 90\%$ obtenida con cenobamato también podría ser un resultado clínicamente relevante a largo plazo.

18854. UTILIDAD DIAGNÓSTICA DEL EEG URGENTE EN EL ESTUDIO DE CASOS DE ALTERACIÓN DEL NIVEL DE CONCIENCIA

Ruhland Paulete, S.¹; Olmedo Menchén, T.¹; Navacerrada Barrero, F.¹; Pérez Villena, A.²; de Ojeda Ruiz de la Luna, J.¹; Algarra Lucas, C.¹; Cordero Martín, G.¹; Martínez Ubierna, S.¹; Jimeno Montero, C.¹; Miralles Martínez, A.¹; Martínez Martínez, M.¹; Fernández Travieso, J.¹; Abenza Abildúa, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía;

²Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Infanta Sofía.

Objetivos: Analizamos la casuística mediante EEG de nuestro centro en las alteraciones del nivel de conciencia.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo, observacional, de pacientes consecutivos mayores de 16 años, a los que se ha realizado un EEG urgente en hospital de segundo nivel en el año 2022.

Resultados: Se registraron 418 pacientes a los que se ha realizado un EEG urgente. De los que 96 tenían alteración del nivel de conciencia subaguda o crónica. La edad media es de 73,52 años ($\pm 18,12$), 45 (46,9%) son varones y 51 (53,1%) son mujeres. De los 96 pacientes seleccionados, los motivos de consulta: 27 (28,1%) pacientes con sospecha de estatus, 17 (17,7%) con somnolencia, 15 (15,6%) con síndrome confusional agudo, 15 (15,6%) con desconexión, 13 (13,5%) con encefalopatía, 8 (8,3%) con desorientación. De los 96 pacientes seleccionados, las alteraciones en EEG: 39 (40,6%) normal, 21 (21,6%) enlentecimiento difuso leve, 20 (20,8%) encefalopatía, 9 (9,4%) epilepsia estructural, 2 (2,0%) estatus generalizado, 1 (1,0%) estatus focal. De los 96 pacientes seleccionados, el diagnóstico final: 25 (26,0%) encefalopatía, 18 (18,8%) síndrome confusional agudo, 8 (8,3%) trastorno no neurológico, 8 (8,3%) y otros.

Conclusión: El 59,4% de los EEG urgentes realizados en pacientes con alteración de nivel de conciencia muestran alteraciones, siendo la más frecuente enlentecimientos difusos o encefalopatías (42,4%), epilepsias o estatus un 5%. La tasa de epilepsias identificadas es baja, acorde a publicaciones previas, siendo más rentable en pacientes con sospecha de encefalopatías. Menos de un 10% son trastornos no neurológicos.

19485. RELACIÓN ENTRE LA POTENCIA ESPECTRAL DEL EEG CUANTITATIVO, FRECUENCIA DE CRISIS Y DETERIORO COGNITIVO EN EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL FARMACORRESISTENTE

Lallana Serrano, S.; Fonseca Hernández, E.; Quintana Luque, M.; Abraira del Fresno, L.; Campos Fernández, D.; López Maza, S.; Santamarina Pérez, E.; Toledo Argany, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Evaluar cambios en la actividad cerebral de base relacionados con el rendimiento cognitivo y características clínicas en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal (ELT).

Material y métodos: Estudio transversal comparando pacientes con ELT farmacorresistente y controles sanos. Se realizó un análisis EEG cuantitativo (qEEG) de la actividad de base aplicando la transformada rápida de Fourier (FFT). El espectro de potencia se dividió en cuatro bandas: delta (1-3,9 Hz), theta (4-7,9 Hz), alfa (8-12,9 Hz) y beta (13-18 Hz). Se realizó un estudio neuropsicológico a los pacientes con ELT.

Resultados: Se incluyeron 29 pacientes (edad media $42 \pm 8,2$ años; 44,8% mujeres) y 23 controles. Duración media de la epilepsia de 14,1 12,6 años, presentando deterioro cognitivo leve (DCL) el 86,2% (58,6% amnésico). Los pacientes con ELT presentaban un aumento en la densidad de potencia ipsilateral al foco epileptógeno para las bandas theta ($p = 0,045$), alfa ($p = 0,023$) y beta ($p = 0,029$), en la región anterior, y delta en la posterior ($p = 0,03$). La ratio alfa/theta fue menor en el hemisferio epileptógeno, especialmente en el cuadrante posterior ($p = 0,013$), relacionándose con una mayor frecuencia de crisis ($r: -0,425$; $p = 0,0219$). El DCL-amnésico se correlacionó con un aumento de densidad de todas las bandas de frecuencia ($p < 0,005$), relacionándose esto con alteraciones en memoria verbal y función ejecutiva en el estudio por dominios cognitivos.

Conclusión: Existen cambios en la actividad de base detectables mediante qEEG en pacientes con ELT refractaria que se relacionan con el rendimiento cognitivo y con la frecuencia de crisis. Esta técnica puede tener utilidad en la evaluación diagnóstica de estos pacientes.

18711. "CEREBRO EN LLAMAS": ¿ENCEFALITIS AUTOINMUNES "FRUSTRADAS" O EPILEPSIA RELACIONADA CON LA AUTOINMUNIDAD?

Villino Rodríguez, R.¹; Pérez Prol, C.¹; Espinoza Vinces, C.¹; Atorrasagasti Villar, A.¹; Gimeno Rodríguez, M.¹; Abedrabbo Lombeyda, F.¹; Horrillo Maysonnial, A.²; Montoya, G.¹; Urrestarazu Bolumburu, E.²; Gómez Ibáñez, A.¹; Marín García, M.¹

¹Servicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Clínica Universitaria de Navarra.

Objetivos: Descripción de un caso de encefalitis autoinmune por CASPR2 de curso subagudo y lenta evolución.

Material y métodos: Varón de 51 años, sin antecedentes personales de interés. Consulta por cuadro de 8 meses de evolución dado por crisis epilépticas, trastornos mnésicos, labilidad emocional y calambres musculares en miembros inferiores. Las crisis consistían en desconexión del medio con alteración del lenguaje. La RM cerebral mostró hiperintensidad bitemporal medial. En estudio EEG se registró actividad intercética bitemporal independiente, de predominio izquierdo. Las crisis cesaron con biterapia con levetiracetam y lacosamida. En estudio de LCR se objetivó pleocitosis linfocitaria e hiperproteinorraquia, y positividad para anticuerpos CASPR2, tanto sérica como en LCR. El PET-FDG corporal descartó patología neoplásica activa, evidenciando hipometabolismo temporal bilateral y dorsofrontal derecho. Fue tratado con corticoterapia a altas dosis e inmunoglobulinas con mejoría sintomática.

Resultados: Las encefalitis por CASPR2 se puede manifestar como: encefalitis límbica, síndrome de Morvan o afectación del sistema nervioso periférico. Presentamos el caso de un paciente con encefalitis mediada por CASPR2 de curso subagudo. El curso clínico puede ser de lenta evolución, de hasta 12 meses según series. Las crisis epilépticas aparecen en un tercio de los pacientes. Hasta el 80% de ellos puede presentar algún síntoma cardinal de la enfermedad: cambios cognitivos, neuromiotonía y dolor neuropático, entre otros. Generalmente responden a inmunoterapia, pero un 25% recurren.

Conclusión: La encefalitis autoinmune mediada por CASPR2 presenta un espectro clínico amplio que puede seguir un curso larvado. Es fundamental sospecharla ante la aparición de epilepsia asociada a patología de nervio periférico.

18891. SÍNDROME DE LAMB-SHAFFER: A PROPÓSITO DE UN CASO

Alonso García, G.; Torres Iglesias, C.; Pose Cruz, E.; Dorta Expósito, B.; Martínez Vásquez, J.; Castro Vilanova, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Objetivos: El síndrome de Lamb-Shaffer es un trastorno del neurodesarrollo causado por alteraciones genéticas que producen insuficiencia del gen SOX5 (*SRY-related high-mobility-group box5*). Este gen se encuentra en el cromosoma 12p12.1 y es clave durante el desarrollo neural.

Material y métodos: Presentamos el caso de una mujer de 32 años valorada en neurología por episodios iniciados a los 16 años consistentes en desconexión del medio con aleteo palpebral, versión ocular y temblor de ambas manos de segundos de duración. Estos episodios consiguieron ser controlados con lamotrigina (100 mg/12h) y valproico (400 mg/12h), encontrándose libre de crisis desde los 26 años. Como antecedentes, destacaba la presencia de retraso del desarrollo psicomotor, incluyendo retraso en la adquisición del lenguaje, discapacidad intelectual y autismo leves, así como talla corta, estrabismo y estenosis ureteral. Los sucesivos electroencefalogramas mostraron la presencia de actividad paroxística epileptiforme generalizada en forma de brotes de complejos punta y polipunta-onda bilaterales.

Resultados: Como estudio etiológico se realizó una RM cerebral, un análisis de sangre completo y un array de CGH con resultados norma-

les. Posteriormente se procedió a realizar un exoma, en el que se objetivó una mutación del gen SOX5 (NM006940.6):c.1017+1G>T en heterocigosis, con alta probabilidad de tratarse de una mutación *de novo* al no objetivarse en sus progenitores.

Conclusión: El síndrome de Lamb-Shaffer consiste en un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, desarrollo pobre del lenguaje y anomalías conductuales. Además, pueden estar presentes otras características como epilepsia, estrabismo, talla baja, problemas de aprendizaje o rasgos faciales dismórficos.

19933. SEGUIMIENTO A MÁS DE 10 AÑOS DE PACIENTES CON EPILEPSIA EN POLITERAPIA

Hernando Jiménez, I.¹; Fouz Ruiz, D.¹; Ballester Martínez, C.¹; Lapeña Motiva, J.²; Ogando Durán, G.¹; Herrezuelo Lafuente, M.¹; Gómez Enjuto, s.¹; Juárez Torrejón, N.¹; Huertas González, N.¹; Hernando Requejo, V.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Severo Ochoa;

²Servicio de Neurología. Hospital 12 de Octubre.

Objetivos: La mayoría de pacientes epilépticos consiguen estabilidad clínica con uno/dos fármacos antiepilepticos (FAE). Solo si fracasan se emplean asociaciones de politerapia con 3 o más FAE.

Material y métodos: Hemos estudiado la evolución de un grupo de pacientes (N = 21) con epilepsia farmacorresistente en tratamiento con 3 o más fármacos desde el año 2009. Comparamos su situación inicial con la que presentan después de al menos 10 años.

Resultados: Seguimos a los pacientes durante una mediana de 12 años (rango 10-14). La media de edad es 58 años (rango 33-79), siendo 42% mujeres y 58% hombres. Un 67% tiene crisis focales y 33%, generalizadas. Encontramos que al inicio del seguimiento estaban en tratamiento con una media de 3 fármacos y en el momento actual con 2,95 FAE. El motivo de cambio de tratamiento más frecuente es ineficacia/mal control (63%), seguido de efectos adversos (18%) e intento de biterapia (9%). Respecto al número de crisis se encontró mejoría: de 24,01 (rango 0-270) crisis mensuales de media inicialmente, hasta 9,52 (rango 0-165) crisis/mes posteriormente ($p = 0,02$). Para ello, se realizaron una media de 7,85 combinaciones de fármacos diferentes en cada paciente (rango 2-15). Por último, los fármacos más utilizados fueron valproato (15,6% inicialmente, 17,4% actualmente), levetiracetam (15,6% / 11,1%); y carbamacepina (17,9% y 10,9% respectivamente).

Conclusión: Nuestros pacientes han presentado mejoría significativa respecto al número de crisis al cabo de los años. Si bien el número de fármacos se mantiene relativamente constante, recomendamos probar varias combinaciones distintas.

Historia de la neurología + Trastornos de la vigilia y el sueño P

18970. THEODORE RASMUSSEN: MÁS ALLÁ DEL EPÓNIMO DE UN SÍNDROME

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Calvo Alzola, M.²; Cisneros Llanos, J.²; Huertas Arroyo, R.²; Villa Rodríguez, D.³; Botía Paniagua, E.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro y Hospital de Tomelloso; ²Servicio de Neurología. Hospital General La Mancha Centro; ³Medicina de Familia. Hospital General La Mancha Centro.

Objetivos: La curiosidad, el espíritu crítico y la observación minuciosa han sido a lo largo de la historia de la Medicina grandes revulsivos y motivaciones para avanzar en el conocimiento y en la innovación: este