

Los pacientes se dividieron en dos grupos según el periodo de inicio de CNB: P1 (2021-2022) y P2 (2023). Se compararon ambos grupos según características clínico-demográficas y variables de eficacia (reducción crisis ≥ 50% y libertad de crisis).

Resultados: Se incluyeron 66 pacientes en P1 (57,6% hombres) y 126 en P2 (57,9% hombres). El origen más frecuente fue temporal en P2 (51,2 vs. 28,6%; p = 0,003) y multifocal en P1 (31,7 vs. 13,2%; p = 0,003). Al inicio de CNB, la mediana de FAC concomitantes (2 vs. 3; p < 0,001) y la frecuencia de crisis mensuales (4 vs. 20; p < 0,001) fue inferior en P2, igual que la mediana de dosis a los 3 (100 vs. 150; p < 0,001) y 6 meses (150 vs. 200; p < 0,001) y la tasa de EA a los 3 meses (37,1 vs. 53,1%, p = 0,037). No hubo diferencias en la tasa de retención (90,3% P2 vs. 90,9% P1 a los 6 meses, p = 0,817) ni en la tasa de respuesta a los 3 (67,5 vs. 70,3%; p = 0,699) y 6 (67,0 vs. 77,6%; p = 0,166) meses. Observamos mayor libertad de crisis a los 3 meses en P2 (27,4 vs. 14,1%; p = 0,041).

Conclusión: Hay un cambio de tendencia en el uso del CNB, tratándose actualmente pacientes con menos FAC y menos crisis mensuales, con buena tolerabilidad y eficacia, y manteniendo elevada tasa de retención.

21290. EXPERIENCIA EN EL USO DE CANNABIDIOL (EPIDYOLEX®) COMO TRATAMIENTO PARA LOS SÍNDROMES DE LENNOX-GASTAUT Y DE DRAVET EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Sánchez Gamino, S.; Rodríguez Jiménez, L.; Sánchez-Guijo Benavente, Á.; García Martín, G.; López Moreno, Y.; Cabezudo García, P.; Serrano Castro, P.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Objetivos: Tanto el síndrome de Dravet como el de Lennox-Gastaut pertenecen al grupo de encefalopatías epilépticas infantiles graves y farmacorresistentes. El cannabidiol constituye una terapia coadyuvante e innovadora que permite mejor control de crisis en pacientes con dichos síndromes. Nuestro objetivo es describir los resultados terapéuticos con cannabidiol y su tolerancia en un centro de tercer nivel.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio descriptivo observacional retrospectivo con los datos obtenidos a día de hoy en pacientes tratados con cannabidiol en nuestro centro, un total de 20. Describimos si hubo cambios o no en sus crisis habituales, así como efectos adversos y abandono del tratamiento.

Resultados: En 14 pacientes se consiguió una mejoría franca en la frecuencia y duración de las crisis, de los cuales 4 volvieron a su estado basal posteriormente. En 4 pacientes no se objetivó mejoría de las crisis, aunque en 2 casos se apreció mejoría a nivel cognitivo y mayor interacción con el medio. Con respecto a los efectos adversos hubo 3 reportes de somnolencia, 2 de irritabilidad, 1 de insomnio, otro de aumento del apetito y otro de retención urinaria. Hubo un paciente en el que se reportó un efecto paradójico con el aumento de dosis y otro con mejoría de unas crisis, pero empeoramiento de otras, necesitando un ajuste personalizado. Solo 2 pacientes abandonaron el tratamiento por somnolencia excesiva.

Conclusión: El cannabidiol representa una terapia concomitante esperanzadora para pacientes con epilepsia farmacorresistente (síndromes de Dravet y Lennox-Gastaut), con buena tolerancia general y pocos efectos adversos reseñables.

21157. EFECTIVIDAD, ADHERENCIA Y SEGURIDAD DE CENOBAMATO EN EL TRATAMIENTO DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA: ESTUDIO CIFES

Ruiz Perelló, M.; López López, M.; Salazar Hernández, F.; Gómez González, B.; Bermejillo Barrera, J.; Fajardo Sanchís, J.; Maija

Savolainen, A.; López Segura, D.; Vidal Mena, D.; Espinosa Oltra, T.; Ortega Ortega, M.; García Carmona, J.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía.

Objetivos: Los pacientes con epilepsia refractaria tienen mayor riesgo de muerte prematura y peor calidad de vida. El cenobamato es un nuevo fármaco para el tratamiento de epilepsia de inicio focal. Nuestro objetivo fue determinar la efectividad y seguridad del cenobamato en una cohorte de pacientes con epilepsia focal refractaria en práctica clínica habitual.

Material y métodos: CiFES (Cenobamate in Focal Epilepsy Study) es un estudio observacional y retrospectivo en el que se comparan las siguientes variables hasta 3 meses después de iniciar cenobamato: número de crisis epilépticas mensuales, fármacos antiepilepticos concomitantes, tasa de retención a los 3 meses y efectos secundarios.

Resultados: 21 pacientes fueron incluidos. 14 (66,7%) varones, el 71% entre 30-50 años de edad, el 57% diagnosticados hace 10-20 años, el 48% con crisis focales motoras y 4,13 ± 0,52 crisis mensuales. El tratamiento con cenobamato redujo significativamente el número de crisis epilépticas al mes ($1,78 \pm 0,37$, t_{1,22} = 4,476; p = 0,001) y a los 3 meses ($0,74 \pm 0,29$, t_{1,22} = 6,041; p = 0,001). 4 (19%) quedaron libres de crisis epilépticas a los 3 meses. Además, el número de FAEs concomitantes fue significativamente menor a los 3 meses tras el inicio del cenobamato ($2,57 \pm 0,20$ vs. $2,91 \pm 0,23$, t_{1,22} = 2,336; p = 0,029). No se reportó ningún efecto secundario y la tasa de adherencia a los 3 meses fue del 100%.

Conclusión: El cenobamato es un antiepileptico eficaz para pacientes que padecen epilepsia focal resistente a fármacos. Además de la reducción o libertad de crisis, es bien tolerado.

20903. DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y DEL NEURODESARROLLO (EED) EN EL ADULTO: EXPERIENCIA EN UNA UNIDAD CSUR DE EPILEPSIA REFRACTARIA

Somovilla García-Vaquero, A.¹; de Toledo Heras, M.¹; Paños Basterra, P.¹; Sanabria Gago, C.¹; Sánchez-Rodríguez, C.¹; Vivancos, J.¹; Navas, M.²; Torres, C.²; Pulido, P.²; Fernández Alén, J.²; Serra López-Matencio, J.³; Navas, D.⁴; Escribano, V.⁴; Pastor, J.⁵; Vega-Zelaya, L.⁵; Vieira Campos, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa;

²Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario de La Princesa;

³Servicio de Farmacia. Hospital Universitario de La Princesa;

⁴Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario de La Princesa;

⁵Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario de La Princesa.

Objetivos: Las encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo (EED) son entidades complejas caracterizadas por alta incidencia de epilepsia farmacorresistente e impacto significativo en la calidad de vida de pacientes y cuidadores. Su correcta caracterización resulta esencial para optimizar su manejo. Este estudio describe el diagnóstico, evolución y tratamiento de adultos con EED.

Material y métodos: Estudio unicéntrico retrospectivo en una cohorte de pacientes ≥ 18 años con EED en una Unidad CSUR de Epilepsia. Se analizaron datos demográficos y clínico-terapéuticos.

Resultados: Se incluyeron 65 pacientes: 63% varones, edad media 31,7 y epilepsia de 25 (DE 12,5) años de evolución media con EED de inicio neonatal (33,8%), infantil (53,8%) o edad variable (12,3%). La mayoría presentó estado epiléptico (60%; 20% en últimos 5 años) y/o crisis graves (70% CTCG y 40% con caídas). La etiología se documentó en el 70%, destacando la estructural (27,7%) y genética (26,2%). Los fenotipos sindrómicos más comunes fueron Lennox-Gastaut (60%), espasmos epilépticos infantiles (11,4%), Rett (6,8%), Dravet (4,5%), FIRES (2,3%) y Sturge-Weber (2,3%). Las comorbilidades incluyeron: retraso psicomotor (69,2%) o del aprendizaje (93,8%), discapacidad intelectual leve/moderada/grave (29,2%, 30,8%, 32,3% respectivamente), trastornos

conductuales (41,5%) y del sueño (27,7%). La RM resultó informativa (55,4%) de alteración del desarrollo cortical (16,9%), displasia cortical (12,3%), lesión vascular (10,8%) o esclerosis mesial (7,7%); y los estudios genéticos en un 26,2%. La mediana de fármacos antiepilepticos probados fue 11 (RIQ:7-14) y activos 4 (RIQ: 3-5). El 50,8% requirió cirugía: estimulador de nervio vago (32%), cerebral profunda (3%), resectiva (14%), callosotomía (4,6%) o varias (12,3%).

Conclusión: Las EED destacan por su heterogeneidad nosológica, comorbilidades y refractariedad al tratamiento médico-quirúrgico. Nuestro trabajo enfatiza en la importancia del estudio etiológico en la edad adulta mediante genética y neuroimagen, por su potencial influencia en el manejo terapéutico y/o asesoramiento genético.

21107. IMPACTO DE LA ACTIVIDAD EPILEPTIFORME DURANTE EL SUEÑO EN EL RENDIMIENTO COGNITIVO DE LOS PACIENTES CON EPILEPSIA

López Maza, S.¹; Cambrodí, R.²; Bellido, E.¹; Ferré, À.²; Fonseca, E.¹; Jurado, M.²; Abraira, L.¹; Quintana, M.¹; Seijó, I.³; Lallana, S.⁴; Campos-Fernández, D.¹; Santamarina, E.¹; Romero, O.²; Toledo, M.¹

¹Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Unidad del Sueño. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurofisiología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Objetivos: Evaluar el rendimiento cognitivo de pacientes con epilepsia que presentan descargas epileptiformes intercríticas (DEI) durante el sueño.

Material y métodos: Estudio observacional transversal de pacientes con epilepsia de un centro terciario a los que se realizó una polisomnografía (PSNG) y una evaluación neuropsicológica (NPS), con tiempo entre ambas inferior a 1 año, desde 2020 a 2024. Se recogieron variables clínico-demográficas, de PSNG y NPS. Se evaluaron variables asociadas a cada dominio cognitivo mediante modelos de regresión lineal. **Resultados:** Se incluyeron 137 pacientes (57% mujeres; edad media $46,9 \pm 19,6$ años). La duración media de la epilepsia fue 10 años (RIQ 4-24). La epilepsia focal (90%) fue más frecuentemente origen temporal (48%), y etiología desconocida (54%). El 58% eran farmacorresistentes. En la PSNG, 74% presentaron una actividad de base normal, 71% tenían DEI en sueño, de las que 21% se identificaron durante la fase REM. En la NPS, los dominios más afectados fueron: atención (40%), velocidad de procesamiento (38%) y construcción espacial (30%). La lentificación difusa o la asimétrica en la actividad de base del EEG se asoció con alteración en la atención ($p = 0,013$) y velocidad de procesamiento ($p = 0,01$). La presencia de DEI durante el REM se asoció únicamente con alteración en atención ($p = 0,018$). Observamos mayor afectación cognitiva, a mayor número de FAC ($p < 0,01$).

Conclusión: La presencia de DEI durante el sueño REM se asocia a un peor rendimiento en funciones atencionales en adultos con epilepsia. La actividad cerebral de base y el patrón de aparición de las DEI pueden proporcionar información útil en la evaluación del rendimiento cognitivo.

21435. HELIOTROPISMO Y EPILEPSIA. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE GIRASOL

Brenlla Lorenzo, C.; Rosa, I.; Brengaret, O.; Conde, E.; Donaire, A.; Centeno, M.

Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: El síndrome del girasol es una epilepsia generalizada fotosensible rara que se inicia en la infancia, caracterizada por heliotropismo y crisis epilépticas con movimientos manuales que producen fotoestimulación. La fisiopatología de las crisis se desconoce a día de hoy. A menudo se confunde con tics u otras formas de epilepsia fotosensible. Es farmacorresistente y provoca múltiples crisis diarias, afectando significativamente a la calidad de vida de los pacientes.

Material y métodos: Se describe el caso clínico de una paciente con síndrome del girasol discutiendo su fisiopatología y nuevas aproximaciones terapéuticas.

Resultados: Mujer diestra de 18 años con retraso en el desarrollo psicomotor, que desde los 5 años presenta múltiples episodios diarios de movimientos estereotipados de la mano sobre la cara, parpadeo y desconexión del medio al acercarse a fuentes de luz. El electroencefalograma mostró descargas de tipo punta-onda generalizada a 3-3,5 Hz y hasta 6 crisis de mioclonías palpebrales en una hora orientándose inicialmente como un síndrome de Jeavons. Fue tratada con ethosuximida y lamotrigina, que abandonó por intolerancia o ineficacia. Actualmente, el tratamiento con ácido valproico 500 mg cada 24 horas no lograba el control de las crisis. Se reorientó el diagnóstico como síndrome del girasol y se inició tratamiento con fenfluramina.

Conclusión: Es crucial reconocer y diferenciar el síndrome del girasol de otras epilepsias fotosensibles para ajustar el tratamiento y minimizar su impacto negativo en la vida de los pacientes. La fenfluramina podría ser una opción terapéutica efectiva, especialmente en los primeros dos años de tratamiento.

20628. DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS DE ETIOLOGÍA GENÉTICA CONOCIDA EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA DE EPILEPSIA

Goyena Morata, O.¹; Fernández Soberón, S.¹; Sifre Peña, C.¹; Gamboa Berastegui, A.¹; Cortes Rubiales, M.¹; Rodríguez Valer, A.¹; Cajaraville Vicente, S.¹; Escalza Cortina, I.¹; Foncea Beti, N.¹; Vázquez Picón, R.¹; Ruisánchez Nieva, A.¹; Catalli, C.²; Pinedo Brochado, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces.

Objetivos: Localizar y describir los pacientes con diagnóstico genético en una consulta monográfica de epilepsia de adultos.

Material y métodos: Revisamos la consulta monográfica de epilepsia de nuestro centro durante un año, en total 272 pacientes. Clasificamos los pacientes según la causa de su epilepsia y recogimos información sobre sus antecedentes, edad de inicio y tipo de crisis, pruebas complementarias realizadas (EEG, resonancia magnética, estudios genéticos...), comorbilidades asociadas y tratamiento utilizado.

Resultados: Con el desarrollo de las técnicas de secuenciación masiva se ha visto que muchas epilepsias de origen desconocido tenían un origen genético. En nuestro caso, en los últimos años hemos realizado cada vez más estudios genéticos que han sido positivos. En 2023 se atendieron 272 pacientes de los cuales 23 (8,45%) tienen un diagnóstico genético conocido. El síndrome de Rett y las alteraciones que afectan a la región 15q11-q13 son las causas más frecuentes en nuestra serie con 3 casos en ambas. Le siguen los síndromes epilépticos auto-limitados familiares y el síndrome KBG con 2 casos ambos. Además, hemos encontrado pacientes con diferentes metabolopatías como el déficit de GLUT1, MELAS, aspartilglucosaminuria y otras causas como afectaciones del gen QRICH1, NEXMIF, OPHN1.

Conclusión: La confirmación de un defecto genético resulta útil sobre todo a la hora de confirmar el diagnóstico, conocer el pronóstico e incluso elegir el tratamiento adecuado en algunas epilepsias metabólicas (GLUT1) y evitar tratamientos deletéreos. Además, en un futuro es posible que existan dianas terapéuticas más precisas.

21421. CENOBAMATO TRAS CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA. ANÁLISIS RETROSPETIVO DE SU USO EN UN CENTRO DE REFERENCIA

Paz Tamayo, A.; Peral Dorado, F.; Gallego Zamora, J.; Guillén Martínez, V.; Escobar Delgado, T.; Ruiz Giménez, J.; Herrera García, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves.