

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 anticrisis 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; Abreira, 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 ± 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 psicomotriz, 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 etosuximida 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 encontrados pacientes con diferentes metabolopatías como el déficit de GLUT1, MELAS, aspartilglucosaminuria y otras causas como afectaciones del gen QRIH1, 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 RETROSPECTIVO 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.