

### 21358. EPILEPSIA DE ETIOLOGÍA GENÉTICA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y NEUROFISIOLÓGICA DE PACIENTES ADULTOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Arranz Horno, P.<sup>1</sup>; Abaira del Fresno, L.<sup>2</sup>; Quintana Luque, M.<sup>2</sup>; Campos Fernández, D.<sup>2</sup>; López Maza, S.<sup>2</sup>; Fonseca Hernández, E.<sup>2</sup>; Santamarina Pérez, E.<sup>2</sup>; Salas Puig, J.<sup>2</sup>; Raspall Chaure, M.<sup>3</sup>; Sala Coromina, J.<sup>3</sup>; Macaya Ruiz, A.<sup>3</sup>; Lasa Aranzasti, A.<sup>4</sup>; Tizzano, E.<sup>4</sup>; Toledo Argany, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Área de Genética Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

**Objetivos:** La epilepsia de etiología genética se asocia a un gran nivel de discapacidad en los pacientes afectados. Nuestro objetivo es la caracterización clínica y neurofisiológica de una cohorte de pacientes con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia de etiología genética. **Material y métodos:** Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron pacientes adultos con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia de etiología genética. Las variables clínicas, neurofisiológicas y hallazgos genéticos se recogieron desde el registro electrónico del hospital.

**Resultados:** Se incluyeron 105 pacientes (n = 61; 58,1% mujeres) con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia genética, con una edad media de 29,2 años (DE 11,1). El tipo de epilepsia más prevalente fue la focal (n = 51; 48,6%), mientras que el tipo de crisis más frecuente fueron las tónico-clónicas (64,8%), seguidas de las focales (61%). El 47,6% de los pacientes tenían epilepsia farmacorresistente. Se realizó estudio EEG en 99 pacientes, con resultado patológico en 88,9% (hallándose anomalías epileptiformes en 62,6%). En 89 pacientes se realizó estudio genético, siendo el tipo de estudio más utilizado el array-CGH (38,1%), seguido de exoma (22,2%), con resultado patológico en 79 pacientes (88,8%). Las variables asociadas a un diagnóstico genético definitivo fueron el sexo femenino (95,8% mujeres vs. 80,5% hombres, p = 0,022) y las crisis focales (94,4 vs. 80%, p = 0,045).

**Conclusión:** La epilepsia genéticamente determinada presenta una gran heterogeneidad clínica y genética, así como una elevada tasa de farmacorresistencia. El presente estudio observamos que el sexo femenino y las crisis focales se asociaban a diagnóstico positivo de epilepsia genética.

## Epilepsia III

### 20140. CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN LA ENCEFALOPATÍA RELACIONADA CON STXBP1: EL PAPEL DEL ÁREA DE SUPERFICIE ACCESIBLE EN LA ESTRUCTURA TERCIARIA DE LA PROTEÍNA

Beltrán Corbellini, Á.<sup>1</sup>; Sierra Marcos, A.<sup>2</sup>; López González, J.<sup>3</sup>; Paramio, M.<sup>4</sup>; Arribas, E.<sup>5</sup>; Esteban, F.<sup>6</sup>; Álvarez-Dolado, M.<sup>7</sup>; Valls Carbó, A.<sup>8</sup>; Sánchez-Miranda Román, I.<sup>9</sup>; Toledano, R.<sup>9</sup>; García Morales, I.<sup>9</sup>; Gil-Nagel, A.<sup>9</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; <sup>2</sup>Unidad de Epilepsia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Unidad de Epilepsia. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; <sup>4</sup>Fundación Lukiss; <sup>5</sup>Fundación Querer; <sup>6</sup>Departamento de Biología Celular. Universidad de Jaén; <sup>7</sup>Centro Andaluz de Biología Celular y Medicina Regenerativa (CABIMER); <sup>8</sup>Fundación Iniciativa para las Neurociencias; <sup>9</sup>Programa de Epilepsia. Hospital Ruber Internacional.

**Objetivos:** La correlación genotipo-fenotipo en la encefalopatía relacionada con STXBP1 no está bien establecida. Hipotetizamos que las variantes de cambio de sentido que afectan a aminoácidos más

accesibles dentro de la estructura terciaria de la proteína podrían asociarse con fenotipos más graves.

**Material y métodos:** Estudio observacional transversal que incluyó pacientes con variantes patogénicas (P) o probablemente patogénicas (LP) en STXBP1 evaluados en tres centros españoles hasta abril de 2024. La estructura terciaria de la proteína se predijo con AlphaFold. **Resultados:** Se incluyeron 22 pacientes (31,8% mujeres), con una mediana de edad de 9,7 años (rango intercuartílico 4,2-13,1). La frecuencia mensual mediana de crisis fue de 2 (0-48,8). El 72,7% presentaba discapacidad intelectual grave, el 27,3% descompensaciones conductuales moderadas-graves y el 63,6% trastorno motor moderado-grave. El 73% de las familias consideró una terapia como parcialmente efectiva (43,8% GABAérgicos y 25% levetiracetam o brivaracetam), con una tasa de respondedores 50% del 60%, y el 28,6% refiriendo mejoría de comorbilidades. Entre las variantes P/LP en STXBP1, el 54,5% fueron de cambio de sentido. El 41% presentó variantes de significado incierto adicionales en otros genes. Los pacientes con variantes de cambio de sentido en los aminoácidos con superficies más accesibles medidas en Angstroms (Val58, Gly193 y Pro242) presentaron una frecuencia de crisis mensuales significativamente mayor (p < 0,01) ajustada por uso de GABAérgicos, y una tendencia a fenotipos cognitivos y motores más graves.

**Conclusión:** La superficie accesible de los aminoácidos afectados podría asociarse con la gravedad del fenotipo en la encefalopatía relacionada con STXBP1.

### 20350. DESARROLLO E IMPLEMENTACIÓN DE UN SISTEMA DE DATOS ESTRUCTURADOS EN LAS CRISIS EPILÉPTICAS URGENTES. DATOS DESCRIPTIVOS PRELIMINARES

Fonseca Hernández, E.<sup>1</sup>; Sala i Padró, J.<sup>2</sup>; Quintana Luque, M.<sup>1</sup>; Quílez Martínez, A.<sup>3</sup>; Coll Presa, C.<sup>4</sup>; Segura Martínez, L.<sup>5</sup>; Quílez Jover, D.<sup>3</sup>; Montserrat Orri, I.<sup>6</sup>; Puigpey Velasco, A.<sup>7</sup>; Hernández Pérez, G.<sup>2</sup>; López Maza, S.<sup>1</sup>; Campos Fernández, D.<sup>1</sup>; Abaira del Fresno, L.<sup>1</sup>; Santamarina Pérez, E.<sup>1</sup>; Veciana de las Heras, M.<sup>8</sup>; Falip Centellas, M.<sup>2</sup>; Toledo Argany, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; <sup>5</sup>Centre de Competència Funcional ARGOS. Àrea de Sistemes de la Informació. Institut Català de la Salut; <sup>6</sup>Oficina ARGOS Vall d'Hebron. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>7</sup>Centro de Innovación Tecnológica. ViewNext; <sup>8</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari de Bellvitge.

**Objetivos:** Describir la implementación del “procés epilèpsia”, y realizar un análisis descriptivo de la atención de las crisis epilépticas (CE) urgentes en dos hospitales terciarios.

**Material y métodos:** Se desarrolló un formulario customizado para la entrada estructurada de datos relacionados con la atención a los pacientes que consultan a urgencias por sospecha de CE, integrado en el sistema informático. Se implementó el formulario en los centros designados y se realizó una extracción de datos de los episodios registrados entre noviembre-2021 y abril-2024.

**Resultados:** Se registraron 1.887 episodios en 1.852 pacientes (59,5 ± 19,8 años; 54,2% hombres). El origen más frecuente fueron las derivaciones del Servicio de Emergencias Médicas (SEM) (960; 50,9%) y las CE intrahospitalarias (394; 20,9%). El diagnóstico fue de epilepsia en 641 (34,2%), estado epiléptico en 317 (16,9%), y crisis sintomática aguda en 226 (12,1%). La mediana de tiempo CE-aviso al SEM fue de 40 minutos (RIC 14-243), el tiempo CE-llegada a urgencias de 124 minutos (RIC 61-393). Se realizó EEG urgente en 1.264 casos (mediana de retraso de 18,6 horas [RIC 10,9-27,2]). El destino más frecuente fue ingreso en planta (783; 41,5%), UCI (320; 17%) y alta a domicilio (362; 19,2%). **Conclusión:** El registro de datos estructurados proporciona información útil en la práctica clínica habitual en pacientes con CE urgentes.