

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

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

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Área 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 afectos. 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.¹; Sierra Marcos, A.²; López González, J.³; Paramio, M.⁴; Arribas, E.⁵; Esteban, F.⁶; Álvarez-Dolado, M.⁷; Valls Carbó, A.⁸; Sánchez-Miranda Román, I.⁹; Toledano, R.⁹; García Morales, I.⁹; Gil-Nagel, A.⁹

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

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

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida;

⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; ⁵Centre de Competència Funcional ARGOS. Àrea de Sistemes de la Informació. Institut Català de la Salut; ⁶Oficina ARGOS Vall d'Hebron. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁷Centro de Innovación Tecnológica. ViewNext; ⁸Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari de Bellvitge.

Objetivos: Describir la implementación del “procés epilepsia”, 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.