

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

Arranz Horro, 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.

Existen retrasos importantes en los tiempos de atención y diagnóstico en nuestro entorno, que enfatizan la necesidad de implementar estrategias para optimizar la atención sanitaria en estos casos.

20974. TIEMPOS DE ATENCIÓN A LAS CRISIS URGENTES: DATOS DE UN REGISTRO MULTICÉNTRICO

Sala Padró, J.¹; Fonseca Hernández, E.²; Quintana, M.²; Hernández Pérez, G.¹; López Maza, S.²; Campos Fernández, D.²; Abraira del Fresno, L.²; Santamarina Pérez, E.²; Veciana de las Heras, M.¹; Falip Centellas, M.¹; Toledo Argany, M.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: En el tratamiento del estado epiléptico (EE) son vitales los tiempos de acceso a la atención, al tratamiento y al diagnóstico adecuados. Nuestro objetivo es revisar esta atención, comparando los tiempos de activación del SEM (Sistema de Emergencias Médicas), el tratamiento prehospitalario y el acceso al EEG.

Material y métodos: Desde 2023, se ha completado un registro prospectivo en dos centros terciarios introduciendo todos los pacientes que consultan por crisis urgentes. Se ha registrado el momento de las crisis, el momento de activación del SEM, el tratamiento prehospitalario, el momento del EEG y el diagnóstico final.

Resultados: Se han recogido 1.887 episodios, el 50,9% (960) atendidos por el SEM; en 502 se registró el tiempo de activación. De estos pacientes, 90 tenían un EE. La atención prehospitalaria llegó más tarde en los pacientes con EE (25 vs. 55 minutos, $p = 0,006$). La mayoría de los pacientes (78,2%) no recibieron ningún tratamiento, si bien los pacientes con EE recibieron más veces tratamiento (38,9 vs. 14,6%, $p < 0,0001$). Se realizó EEG en 285 pacientes, 87 con EE. Sobre los tiempos de acceso al EEG, no hubo diferencias significativas (15,5 vs. 17 horas, $p = 0,518$).

Conclusión: Los pacientes con EE reciben atención prehospitalaria tardía y a menudo no reciben tratamiento adecuado. El tiempo a EEG urgente es prolongado y similar para todos los pacientes. Es necesario optimizar los protocolos para garantizar un diagnóstico y tratamiento más rápido y efectivo.

20445. PREDICTORES DE DESARROLLO DE EPILEPSIA TRAS HEMORRAGIA INTRACEREBRAL ESPONTÁNEA

Giramé Rizzo, L.¹; Campos Fernández, D.²; Toledo Argany, M.²; Fonseca Hernández, E.²; López Maza, S.²; Quintana Luque, M.²; Montalvo Olmedo, C.¹; Pancorbo Rosal, O.³; Rodríguez Luna, D.³; Santamarina Pérez, E.²; Abraira, L.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Grupo de Investigación del Estado Epiléptico y Crisis Agudas. Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Unidad de Ictus. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: La aparición de crisis epilépticas tras una hemorragia intracerebral espontánea (HIC) se ha asociado a un peor pronóstico funcional y deterioro de la calidad de vida. Nuestro objetivo es describir factores predictores de epilepsia en pacientes con HIC espontánea de cara a un diagnóstico y tratamiento precoces.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo sobre una base de datos prospectiva de pacientes con HIC espontánea atendidos en un hospital terciario entre enero 2018 y mayo 2023. Se recogieron variables demográficas, clínico-radiológicas, crisis sintomáticas agudas (CSA) (≤ 7 días desde debut) y desarrollo de epilepsia, definido como aparición de crisis remotas no provocadas > 7 días.

Resultados: Se incluyeron 234 pacientes, con edad media de $70,5 \pm 14,0$ años, 63,2% varones, mediana mRS basal de 1 (RIQ 0-2). Tras una mediana de seguimiento de 2,5 años (RIC 1,1-4,7), 28 pacientes (12%) desarrollaron epilepsia con una latencia mediana de 329 días. Los factores asociados de forma significativa al desarrollo de epilepsia fueron NIHSS inicial > 12 ($p = 0,032$), aparición de CSA ($p = 0,019$), etiología no hipertensiva ($p < 0,001$) y mayor volumen basal del hematoma ($p < 0,001$), que además permite diferenciar 3 grupos de riesgo: < 15 ml (3,3% de crisis remotas), 15-30 ml (17,9%) y > 30 ml (38,1%). El desarrollo de epilepsia también se asoció a mayor discapacidad funcional (mRS 90 d > 2) tras la HIC ($p = 0,019$).

Conclusión: La gravedad clínica, la etiología no hipertensiva y un mayor volumen de sangrado aumentan el riesgo de desarrollar epilepsia tras una HIC, que a su vez podría empeorar el pronóstico funcional de estos pacientes.

21501. ENCEFALITIS AUTOINMUNES. ANÁLISIS DESCRIPTIVO Y RIESGO DE DESARROLLO DE EPILEPSIA POSTERIOR

Carbonell Gisbert, J.; Jiménez González, M.; Ciurans Molist, J.; Grau López, L.; Izquierdo Gracia, C.; Presas Rodríguez, S.; Ramo Tello, C.; Bécerra Cuñat, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

Objetivos: Las crisis epilépticas sintomáticas agudas (CSA) son una manifestación frecuente de las encefalitis autoinmunes (EA), pero el riesgo de desarrollo de epilepsia posterior es desconocido. Realizamos un estudio descriptivo de los pacientes con EA que presentaron CSA con el objetivo de analizar los factores asociados al desarrollo de epilepsia.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de pacientes con EA que presentaron CSA con al menos 1 año de seguimiento posterior, desde 2010 hasta la actualidad. Se analizaron variables demográficas, clínicas, radiológicas y neurofisiológicas.

Resultados: Se incluyeron 12 pacientes con una media de seguimiento de 7,67 años. El 41,7% ($n = 4$) eran mujeres, edad media al debut de $48 \pm 17,9$ años. En el 41,7% ($n = 5$) se identificaron anticuerpos contra antígenos de superficie, 33,3% ($n = 4$) contra antígenos intracelulares y 25% ($n = 3$) restante fueron seronegativos. El 8,3% ($n = 1$) debutó con un estado epiléptico. En el 25% se diagnosticó una neoplasia ($n = 3$, todas microcíticas de pulmón). Un 25% ($n = 3$) falleció durante el seguimiento. El 50% desarrolló epilepsia, siendo farmacorresistente en el 33,3% ($n = 4$). La presencia de una esclerosis mesial en la RM de control se asoció de forma significativa al desarrollo de epilepsia ($p = 0,008$). El 100% recibieron tratamiento de primera línea ($n = 6$ corticoides, $n = 6$ corticoides e inmunoglobulinas), el 33,3% ($n = 4$) tratamiento de segunda línea ($n = 2$ rituximab, $n = 1$ ciclofosfamida, $n = 1$ ciclofosfamida, rituximab y azatioprina) y un 8,3% ($n = 1$) de tercera línea ($n = 1$ anakinra).

Conclusión: La mitad de los pacientes de nuestra serie desarrollaron epilepsia. La presencia de esclerosis mesial en la RM de control se asoció al desarrollo de epilepsia.

21653. HISTORIA NATURAL Y FENOTIPO DEL SÍNDROME POR DEFICIENCIA DE CDKL5 EN LA EDAD ADULTA: ESTUDIO MULTICÉNTRICO INTERNACIONAL

Núñez Manjarres, G.¹; Lewis-Smith, D.²; Morcos, R.³; González Giráldez, B.⁴; Steensbjerre Møller, R.⁵; Aledo Serrano, Á.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea;

²Clinical Lecturer. Newcastle University; ³Servicio de Neurología. Instituto de Neurociencias Synaptia. Grupo Hospitalario Vithas;

⁴Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz; ⁵Danish Epilepsy Center.