

Objetivos: Las mutaciones en el gen DEPDC5 se encuentran en más de un tercio de las epilepsias focales familiares. Se caracterizan por penetrancia reducida y fenotipo variable en edad de inicio, tipo de crisis, gravedad y respuesta al tratamiento. En ocasiones se relacionan con alteración del neurodesarrollo o trastornos psiquiátricos. Pretendemos dar a conocer la utilidad de pruebas genéticas que permiten el diagnóstico.

Material y métodos: Realizamos una revisión bibliográfica y exponemos el caso de una paciente con epilepsia focal y mutación DEPDC5 previamente considerada epilepsia por déficit de piridoxina.

Resultados: Mujer de 23 años con epilepsia focal temporal farmacorresistente. Debut con varios meses de edad con espasmos, destacando trastorno conductual. Progresión a crisis focales con alteración del nivel de conciencia, semiología emocional y ocasional progresión tónico-clónica con crisis diarias o semanales con predominio nocturno. Discapacidad intelectual leve, TDAH y trastorno grave conductual. Durante un tiempo considerada una epilepsia metabólica por déficit de piridoxina. Presenta antecedentes familiares de crisis epilépticas en padre y tío. Entre las pruebas complementarias realizadas destaca actividad temporal bilateral en EEG, múltiples RM normales, PET con hipometabolismo bitemporal, estudio metabólico y cariotipo normal. Solicitamos nuevo estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) de genes asociados a epilepsia, siendo la paciente heterocigota para una variante patogénica del gen DEPDC5.

Conclusión: Es necesario reconsiderar el diagnóstico de epilepsia focal farmacorresistente no lesional sobre todo en inicio temprano, crisis nocturnas, fenotipo frontal temporal e historia familiar positiva. Las nuevas tecnologías como NGS han permitido la filiación y reclasificación de epilepsias previamente consideradas criptogénicas.

20077. EPILEPSIA AUTOINMUNE: EL ENIGMA DETRÁS DE LOS EPISODIOS DE DESCONEXIÓN Y AUTOMATISMOS EN UNA ADOLESCENTE DE 15 AÑOS

Alba Camilo, R.; Izquierdo Ramírez, P.; Domínguez Morán, J.; Piera Balbastre, A.; García López, D.; Láinez Andrés, J.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valencia.

Objetivos: Mujer de 15 años sin antecedentes de interés, valorada en urgencias por episodios repetidos de desconexión del medio y automatismos manuales de 1-2 minutos de duración en las últimas 48-72 horas, asociando confusión, bradipsiquia, bradilalia y apraxia. Infección afebril de vías respiratorias superiores en días previos.

Material y métodos: En la exploración neurológica, elevada latencia pregunta-respuesta y liberación del reflejo palmomentoniano, sin otros hallazgos. Ante sospecha de crisis epilépticas focales y encefalopatía subaguda, ingresa para estudio. Analítica sérica normal y RM cerebral sin lesiones estructurales. En video-EEG presenta ritmo theta-delta generalizado y actividad epileptiforme intercrítica. Se detectó linfocitosis policlonal y anticuerpos antirreceptor de NMDA positivos 1/10. La bodyTC y la revisión ginecológica sin evidencia de neoplasia subyacente. Con el diagnóstico de epilepsia autoinmune secundaria a encefalitis antirreceptor de NMDA se inició inmunoterapia con metilprednisolona 1 g e inmunoglobulinas intravenosas cinco días más biterapia con brivaracetam 75 mg y lacosamida 200 mg/12 h. A pesar de ello, empeoramiento progresivo con ausencia de emisión de lenguaje, aparición de discinesias orales y apendiculares, además de marcada agresividad. Se inició plasmaféresis, pero, ante mejoría no sostenida, se añadió inmunoterapia de segunda línea con dos infusions de rituximab 1 g separadas dos semanas.

Resultados: Tras ello, mejoría progresiva hasta quedar asintomática. Sin secuelas cognitivas durante 3 años de seguimiento, consiguiéndose retirar tratamiento anticrisis y no requiriendo inmunoterapia nuevamente.

Conclusión: Se presenta este caso para destacar la importancia de la etiología dismórfica en el diagnóstico de epilepsias *de novo*, ya que un abordaje temprano puede prevenir complicaciones y recidivas que pueden resultar en un deterioro neurológico progresivo e incluso en fallecimiento.

20859. ESTATUS DE AUSENCIA COMO DEBUT TARDÍO DE EPILEPSIA GENERALIZADA

Barrios Álamo, L.; Gómez Dunlop, M.; Huimann, P.; Martín de la Morena, C.; Barrios Álamo, C.; Martín Manueco, L.; Ebrat Mancilla, E.; García Fleitas, B.; Gómez-Porro Sánchez, P.; Abarrategui Yagüe, B.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Objetivos: Presentamos un caso de estatus de ausencia como debut tardío de una epilepsia generalizada genética en la edad adulta.

Material y métodos: Descripción de un caso.

Resultados: Nos avisan inicialmente por varón de 47 años con alteración del lenguaje, por lo que se activa código ictus, siendo TC basal, TC perfusión y angioTC craneal normal. El paciente presenta cuadro de inattention muy marcada, con aumento de la latencia pregunta-respuesta, con lenguaje confuso y repetitivo, pero preservando capacidad de nombrar y obedecer órdenes. Se descarta causa tóxico-metabólica sistémica. Se realiza prueba terapéutica con 2,5 mg de diazepam con mejoría instantánea, por lo que se instaura tratamiento con lacosamida al interpretarse como un cuadro de estatus focal. Sin embargo, a la hora y media reaparece clínica de estatus epiléptico, por lo que se realiza video-electroencefalograma (vEEG) urgente que evidencia estatus generalizado de punta-onda a 2,5 Hz. Se consigue resolución del cuadro clínico y eléctrico con administración intravenosa de 200 mg de brivaracetam intravenoso. Se rehistória posteriormente al paciente, evidenciando posibles crisis de ausencia no diagnosticadas durante su vida.

Conclusión: El estatus epiléptico no convulsivo (EENC) es una patología que cursa con síntomas sutiles y de difícil diagnóstico en urgencias. Concretamente, el estatus de ausencias en adultos puede cursar con clínica de confusión y bradipsiquia, por lo que es fácilmente confundible con otras patologías, especialmente en casos como el presente, sin antecedente de epilepsia conocida. Destacar la importancia del acceso a un vEEG urgente ante la sospecha y la posibilidad de una medición anticrisis intravenosa efectiva y rápida.

20454. PATRÓN CONTINUUM ICTAL-INTERICTAL, UN DESAFÍO TERAPÉUTICO

Bravo Blanco, I.; Ruggiero García, M.; Casajús García, A.; Jiménez Clopes, C.; Rovira Sirvent, D.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias.

Objetivos: Presentar un caso clínico donde se objetiva la presencia de un patrón *continuum* ictal-interictal y la relevancia que podría tener dicho hallazgo a la hora de decidir el manejo de los pacientes.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de datos clínicos y pruebas complementarias de la paciente de 2015 a 2024 recogidas mediante el programa HCIS.

Resultados: Mujer de 64 años con episodios recurrentes de encefalitis aguda en contexto de cuadros infecciosos víricos con buena respuesta a corticoterapia, con positividad a anticuerpos tiroideos antimicrosomas y sin otros hallazgos patológicos, con diagnóstico de encefalopatía respondedora a corticoides asociada a tiroiditis autoinmune (SREAT). En último ingreso por misma clínica, se objetiva en EEG un patrón periódico delta rítmico generalizado (GRDA), compatible con *continuum* ictal-interictal. Tras dicho hallazgo se potencia tratamiento antiepileptico, asociándolo a corticoterapia y tratamiento antiviral con remdesivir por infección SARS-CoV-2 concomitante, presentando