

## 21199. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y FUNCIÓN COGNITIVA DE PACIENTES CON EPILEPSIA DE INICIO TARDÍO

Gómez Ibáñez, A.; Menasanch Gómez, E.; Marín Gracia, M.; Montoya Murillo, G.; Rognoni Trueba, T.

*Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra.*

**Objetivos:** Describir las características clínicas de los pacientes diagnosticados de epilepsia de inicio tardío. Analizar la función cognitiva de los pacientes con epilepsia de inicio tardío.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de los pacientes con inicio de la epilepsia a partir de los 60 años en nuestra Unidad de Epilepsia.

**Resultados:** De una base de datos de 850 pacientes identificamos 84 pacientes con epilepsia de inicio tardío. El 83% tenían una epilepsia focal y el 60% tenían únicamente crisis focales. La etiología es más frecuentemente vascular (56%), seguida de causas neurodegenerativas y tumorales. Respecto a la respuesta terapéutica, el 75% quedaron libres de crisis con el primer o segundo fármaco anticrisis (FAC), la mayoría en monoterapia (75%). El FAC más utilizado era levetiracetam (34 pacientes). Las comorbilidades más importantes de estos pacientes fueron las relacionadas con los factores de riesgo vascular (32%). Respecto a la función cognitiva, 9 de los 16 pacientes a los que se le realizó una valoración cognitiva tenían alteraciones en alguno de los dominios; 6 de ellos tenían una afectación multidominio compatible con deterioro cognitivo ligero. El dominio más afectado era la memoria.

**Conclusión:** La epilepsia de inicio tardío se manifiesta más frecuentemente como crisis focales, la etiología suele ser vascular, degenerativa o tumoral. Además, suele asociar comorbilidades como el deterioro cognitivo ligero y es generalmente sensible a los FAC.

## 21278. ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL NEURODESARROLLO SECUNDARIA A LEUCODISTROFIA POR DELECCIÓN DELETÉREA EN GEN PEX11-BETA: TRASTORNO DE LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA-TRASTORNO DEL ESPECTRO ZELLWEGER

Pérez Prol, C.; Villino Rodríguez, R.; Espinoza Vines, C.; Abedrabbo Lombeyda, F.; Atorrasagasti Villar, A.; Gómez, A.; Marín Gracia, M.

*Servicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra.*

**Objetivos:** Los trastornos de la biogénesis del peroxisoma son un espectro de enfermedades del neurodesarrollo con baja incidencia y fenotipo variable. Presentamos el caso de un paciente con encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo secundaria a leucodistrofia por delección deletérea en gen PEX11-beta, con una epilepsia refractaria.

**Material y métodos:** Varón de 32 años, presenta discapacidad intelectual (con retraso del desarrollo psicomotor), polineuropatía axonal sensitivo-motora, hipoacusia neurosensorial y cataratas congénitas. El debut de epilepsia fue a los 11 años, hasta entonces independiente para sus actividades. Desde ese momento presenta una inestabilidad progresiva y episodios de desconexión que fueron aumentando en frecuencia e intensidad. Actualmente presenta crisis pluricotidianas: ausencias mioclónicas y crisis tónicas con caída, precisando silla de ruedas. En la exploración destaca baja estatura, escaso cabello, marcha equina, debilidad distal e inestabilidad. Se realizó un estudio diagnóstico extenso incluyendo monitorización video-EEG, RM craneal, electromiografía, electroneurografía, metabólico y genético (exoma en trio).

**Resultados:** El paciente fue diagnosticado de una encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo secundaria a leucodistrofia por delección deletérea en gen PEX11-beta, con herencia autosómica recesiva. La epilepsia que presenta es refractaria a > 18 medicamentos anticrisis, dieta cetogénica, inmunoglobulinas y estimulador del nervio vago. Durante años ha permanecido en tratamiento con ácido valproico. Tras

revisión de la literatura el paciente fue tratado con ácido cólico.

**Conclusión:** Presentamos el caso de un paciente adulto afecto de una enfermedad huérfana, cuyo diagnóstico y tratamiento han supuesto un desafío desde el comienzo. Los diagnósticos de precisión son necesarios para poder ofrecer una medicina personalizada.

## 21061. CUANDO LOS INTRONES HABLAN

Gamboa Berastegui, A.; Cortes Rubiales, M.; Rodríguez Valer, A.; Cajaraville Vicente, S.; Sifre Peña, C.; Goyena Morata, O.; Fernández Soberón, S.; Barquín Toca, A.; Escalza Cortina, I.; Martínez Arroyo, A.; Fonca Beti, N.; Azkune Calle, I.; Pinedo Brochado, A.

*Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.*

**Objetivos:** Describir un caso de una paciente con epilepsia debía a mutación intrónica.

**Material y métodos:** Mujer de 44 años diestra, sin antecedentes personales de interés ni antecedentes relevantes para la historia de epilepsia. Presenta una enfermedad familiar (padre, tía y abuela) con patrón autosómico dominante consistente en ataxia de la marcha + temblor + mioclonías progresivas, no filiada. Ella presenta su primera crisis tónico-clónica generalizada a los doce años. Fue diagnosticada de epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) y se inició tratamiento con valproico. A la exploración: temblor mioclónico cefálico. No déficit de vías largas. ROT normales. RCP flexor bilateral. Temblor de actitud e intencional en EESS y EEII. No se objetivan datos de semiología cerebelosa ni síndrome rígido hipocinético. Marcha es normal. El EEG, tanto en vigilia como en privación del sueño, así como la RM son normales. En el EMG presenta ondas C en ambos nervios medianos y PESS gigantes. Ingresa en unidad de epilepsia donde presenta sacudidas bruscas de extremidades que se siguen de CTCG que empeoran con falta de sueño y estrés.

**Resultados:** Ante sospecha de un síndrome de epilepsia mioclónica familiar se decide realizar estudio genético que muestra una expansión intrónica en MARCH 6, mutación que confirma el diagnóstico BAFME tipo 3.

**Conclusión:** Ante un paciente con temblor mioclónico, ataxia de la marcha y CTCG aisladas y AF positivos se debería valorar el diagnóstico de FAME.

## 21343. EPILEPSIA EN LA ANGIOPATÍA DE MOYAMOYA: NUESTRA EXPERIENCIA EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL

Bautista Lacambra, M.<sup>1</sup>; Garayoa Irigoyen, V.<sup>1</sup>; Tejada Meza, H.<sup>1</sup>; Tique Rojas, L.<sup>1</sup>; García Alonso, I.<sup>1</sup>; Ramos Barrau, L.<sup>1</sup>; García Rubio, S.<sup>1</sup>; Seral Moral, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet;

<sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital General San Jorge.

**Objetivos:** Describir una muestra de pacientes con angiopatía de moyamoya (MMA) que padecen epilepsia.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo, multicéntrico y de base hospitalaria que incluyó todos los pacientes diagnosticados de MMA en nuestra comunidad (enero 1981 a mayo 2024). El estudio se centró en aquellos pacientes con MMA que habían presentado un diagnóstico de epilepsia según la definición de la ILAE. Se estudiaron factores demográficos, características de la epilepsia, comorbilidades, aspectos diagnóstico-terapéuticos y seguimiento.

**Resultados:** Se recuperaron 26 pacientes con MMA (50% de mujeres, edad media al diagnóstico 35,4 ± 18,5 años). De todos ellos, 12 pacientes (46,15%) presentaron una crisis epiléptica y de ellos, ocho fueron diagnosticados de epilepsia y el resto, de crisis sintomáticas agudas durante un ictus. En ocho pacientes se diagnosticaron crisis focales (66,66%). Se sospechó origen estructural en el 58,33% de los pacientes. El 50% de los pacientes con MMA y epilepsia presentaban un síndrome de moyamoya (la neurofibromatosis tipo I fue la causa más frecuente). Con respecto al manejo terapéutico, el levetiracetam, seguido del