

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 EPILÉPTICA Y DEL NEURODESARROLLO SECUNDARIA A LEUCODISTROFIA POR DELECIÓN DELETÉREA EN GEN PEX11-BETA: TRASTORNO DE LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA-TRASTORNO DEL ESPECTRO ZELLWEGER

Pérez Prol, C.; Villino Rodríguez, R.; Espinoza Vinces, 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 mioclonicas 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 trío).

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 cárboxílico.

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.; Foncea Beti, N.; Azkune Calle, I.; Pinedo Brochado, A.

Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.

Objetivos: Describir un caso de una paciente con epilepsia debida 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 objetivaban 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. Ingrera 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.¹; Garayoa Irigoyen, V.¹; Tejada Meza, H.¹; Tique Rojas, L.¹; García Alonso, I.¹; Ramos Barrau, L.¹; García Rubio, S.¹; Seral Moral, M.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet;

²Servicio 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 $35,4 \pm 18,5$ 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

valproato fueron los fármacos más empleados (33,33%, 25%) con un aceptable control de crisis para los pacientes.

Conclusión: La MMA es una causa infrecuente de epilepsia, especialmente en países occidentales. La prevalencia de epilepsia entre nuestros pacientes parece ser superior a la reportada en otras series de entornos similares al nuestro. El manejo terapéutico de la epilepsia en MMA es bastante heterogéneo, lo que invita a continuar estudiando este aspecto de la enfermedad.

21486. VALOR PRONÓSTICO DE LOS PATRONES DE LA TC PERFUSIÓN EN CRISIS EPILÉPTICAS ATENDIDAS COMO CÓDIGO ICTUS

Valiente Gordillo, E.¹; Sanabria, C.²; González-Martínez, A.²; Sánchez-Rodríguez, C.²; Ramos, C.²; Zhan, D.³; Collada, J.³; Alonso, C.³; Vega, J.³; Vieira, A.²; Toledo, M.²; Vivancos, J.²; Trillo, S.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario de La Princesa.

Objetivos: Las crisis epilépticas (CE) son frecuentes en los pacientes atendidos como código ictus (CI) y en ocasiones pueden diagnosticarse con TC perfusión (TCP). El objetivo de nuestro estudio es estudiar el valor pronóstico de las alteraciones de TCP en pacientes atendidos como CI con diagnóstico final de CE.

Material y métodos: Estudio retrospectivo con recogida prospectiva de datos de pacientes atendidos como CI durante enero 2015 y diciembre 2021, con diagnóstico de CE. Se recogieron características basales y patrón de alteración en TCP. En el patrón se recogió topografía (focal vascular y no vascular, hemisférica, multifocal, afectación talámica, unihemisférico o bihemisférico), mapa afectado (CBV, CBF, temperatura máxima) y tipo (hiper e hipoperfusión). Se estudió su asociación con diagnóstico final de estado epiléptico (EE), mortalidad y dependencia al alta.

Resultados: n = 242. Edad media 73 (DE 14,7). Hombres 126 (52,1%). 37 (15,3%) con diagnóstico final de EE. mRS alta mediana 1 (RIC 6). En 125 (51,7%) se objetivaron alteraciones en TCP. Patrones más frecuentes: focal territorio no vascular 49 (20,2%) y hemisférica difusa 30 (12,4%). El mapa más frecuentemente alterado fue temperatura máxima 111 (45,9%) con hipoperfusión en 85 (35,27%). Se identificó asociación con peor mRS alta el patrón focal no vascular (rango 54,4 vs. 40,7; p = 0,011) y menor probabilidad de dependencia la afectación de CBV (47,1 vs. 31,4%; p = 0,027). No se identificaron patrones asociados a EE, siendo el TCP alterado en el 60% de ellos.

Conclusión: En nuestro estudio se identificaron alteraciones en TCP en la mitad de CE atendidas como CI. Una alteración focal no vascular podría asociarse a mayor riesgo de mala evolución y la afectación del CBV ser más favorable. No se identificaron patrones asociados a EE, aunque más de la mitad presentaron alteraciones.

20459. SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT SECUNDARIO A MICRODELECIÓN 15Q13.3. A PROPÓSITO DE UN CASO

Aguado Oliveira, A.¹; Ogando Pérez, S.¹; Fernández Martín, I.¹; Castro Montenegro, A.¹; Pose Cruz, E.¹; Dorta Expósito, B.¹; Repáraz Andrade, A.²; Castro Vilanova, M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²Unidad de Genética y Patología Molecular. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Objetivos: El síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) es una encefalopatía epiléptica del desarrollo (EED), de etiología heterogénea, caracterizada por la triada de discapacidad intelectual (DI), múltiples tipos de crisis y anomalías características en el electroencefalograma (EEG). La delección 15q13.3 desempeña un papel importante en la susceptibilidad a epilepsia, así como a un amplio espectro de trastornos del

neurodesarrollo. Describimos una paciente con diagnóstico en la infancia de SLG y hallazgo, en la edad adulta, de una microdelección 15q13.3.

Material y métodos: Mujer de 55 años seguida en neurología con diagnóstico de epilepsia farmacorresistente. Presentaba desde la infancia diversos tipos de crisis (tónico-clónicas, tónicas, atónicas, focales) y DI. Los EEG mostraban complejos punta-onda lenta (< 3 Hz) con aumento durante el sueño y brotes de puntas rápidas generalizadas de 1-3 segundos, hallazgos compatibles con SLG. En el estudio etiológico se solicitó array basado en hibridación genómica comparada (aCGH).

Resultados: El aCGH objetivó en heterocigosis la delección patogénica recurrente de 1,5 Mb en la región 15q13.3 entre los puntos de ruptura 4 y 5, que abarcaban los genes CHRNA7 y OTUD7A entre otros. Al no objetivarse en la madre y desconocerse en el padre (fallecido), consideramos que puede tratarse de una variante *de novo* o heredada de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta.

Conclusión: Los avances genéticos continúan incrementando la identificación de genes relacionados con las EED incluyendo el SLG. Tras revisar la literatura sería el primer caso descrito relacionado con una microdelección 15q13.3 que incluyen los genes CHRNA7 y OTUD7A, considerados los principales reguladores de su fenotipo.

20898. EPILEPSIA VS. PARASOMNIA: LA IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA

Lorenzo Montilla, A.; Alarcón Morcillo, C.; Rodríguez Herrera, A.; Rodríguez, J.; Valenzuela Rojas, F.; Olmedilla González, M.

Servicio de Neurología. Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla.

Objetivos: Las crisis epilépticas presentan una semiología muy diversa que puede generar confusión con otros trastornos como las parasomnias. La baja rentabilidad de las pruebas complementarias dificulta el diagnóstico de certeza. Es de gran importancia realizar una anamnesis minuciosa en busca de síntomas acompañantes e indagar los antecedentes familiares. Presentamos un caso clínico que ilustra esta situación.

Material y métodos: Varón de 38 años diagnosticado de sonambulismo en la infancia, consulta por incremento de frecuencia de episodios nocturnos, despertándose confuso tras ellos. Se solicita estudio con polisomnografía. Antes de realizarse ingresa para estudio de primera crisis durante el sueño. Ampliando la anamnesis refiere episodio previo similar por el que no había consultado, así como fenómenos de *déjà vu* con conducta automática posterior y alertamientos por ideas forzadas durante el sueño. No se había tenido en cuenta el diagnóstico de epilepsia de hermano e hija.

Resultados: Polisomnografía: episodio de agitación durante el estadio III compatible con el diagnóstico de terror nocturno; no aumento de tono muscular durante el sueño REM. EEG: grafoelementos aislados de morfología aguda sobre región temporal izquierda en fase N2. RM cerebral: sin hallazgos. Genética: mutación en DEPDC5.

Conclusión: El diagnóstico genético está adquiriendo más importancia en la práctica clínica habitual. Gracias a él podemos obtener una confirmación de hipótesis clínicas en las que las pruebas complementarias habituales no son concluyentes. En este caso se confirma que no se trata de una parasomnia, sino de una epilepsia focal con un *network* frontotemporal con crisis con diferentes semiologías clínicas durante la vigilia y el sueño.

20220. UTILIDAD DE LA MATRIZ DE DENSIDAD ESPECTRAL PARA LA MONITORIZACIÓN DE ESTATUS EPILÉPTICO. ANÁLISIS OBSERVACIONAL RETROSPETIVO EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Montero Ramírez, E.¹; Sánchez Fernández, F.¹; Laviana Marín, Á.¹; Bocero García, A.¹; Dinca Avarvarei, L.²