

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.<sup>1</sup>; Sanabria, C.<sup>2</sup>; González-Martínez, A.<sup>2</sup>; Sánchez-Rodríguez, C.<sup>2</sup>; Ramos, C.<sup>2</sup>; Zhan, D.<sup>3</sup>; Collada, J.<sup>3</sup>; Alonso, C.<sup>3</sup>; Vega, J.<sup>3</sup>; Vieira, A.<sup>2</sup>; Toledo, M.<sup>2</sup>; Vivancos, J.<sup>2</sup>; Trillo, S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; <sup>3</sup>Servicio 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.<sup>1</sup>; Ogando Pérez, S.<sup>1</sup>; Fernández Martín, I.<sup>1</sup>; Castro Montenegro, A.<sup>1</sup>; Pose Cruz, E.<sup>1</sup>; Dorta Expósito, B.<sup>1</sup>; Repáraz Andrade, A.<sup>2</sup>; Castro Vilanova, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; <sup>2</sup>Unidad 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.<sup>1</sup>; Sánchez Fernández, F.<sup>1</sup>; Laviana Marín, Á.<sup>1</sup>; Bocero García, A.<sup>1</sup>; Dinca Avarvarei, L.<sup>2</sup>