

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 EPILEPTICAS 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 patológica recurrente de 1,5 Mb en la región 15q13.3 entre los puntos de ruptura 4 y 5, que abarcan 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 hermana 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 EPILEPTICO. ANÁLISIS OBSERVACIONAL RETROSPECTIVO 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

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Virgen Macarena.

Objetivos: El abordaje diagnóstico-terapéutico del estatus epiléptico representa un reto clínico. Dado que no siempre existe disponibilidad de electroencefalograma (EEG) urgente, resulta difícil establecer el cese de la actividad epiléptica solo mediante criterios clínicos.

Material y métodos: Cohorte retrospectiva de los estados epilépticos diagnosticados entre enero 2020 y mayo 2024. Se realiza análisis descriptivo y se clasifica de acuerdo con los últimos criterios diagnósticos. Se comparan los resultados del EEG convencional con la matriz de densidad espectral del monitor BIS (MDE-BIS) de los pacientes monitorizados.

Resultados: Del total de 101 pacientes, 60 (59,41%) fueron mujeres, con edad media 55,68 años (rango 0-91). 41 (40,59%) tenían diagnóstico previo de epilepsia. 41 (40,59%) ingresaron en UCI. 32 (31,68%) fallecieron. Se registran 13 posibles estados convulsivos tónico-clónicos (12,87%); 21 estados focales con evolución a generalizado tónico-clónico (20,79%); 9 estados mioclónicos (8,91%); 1 estado de ausencias mioclónicas (0,99%); 24 estados no convulsivos (23,76%); 22 estados focales con alteración de consciencia (21,78%); y 11 estados focal motor (10,89%). 39 pacientes fueron registrados con monitorización BIS en UCI y en 26 se describían alteraciones sugestivas de crisis. De estos últimos, una vez realizado en horario de disponibilidad el EEG convencional, solamente en 4 no se objetivaron datos concordantes con actividad epiléptica en el registro.

Conclusión: En ausencia de disponibilidad de EEG convencional urgente, la MDE-BIS es una herramienta útil para la monitorización del tratamiento y evolución tras el diagnóstico de estatus epiléptico.

20141. SÍNDROME CROMOSOMA 20 EN ANILLO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ruiz López, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

Objetivos: Mujer de 38 años en seguimiento en nuestro centro por discapacidad intelectual leve y crisis epilépticas que se manifiestan como estereotipias a nivel bimanual con posterior desarrollo de mioclonías. Embarazo y parto normales. El desarrollo psicomotor fue normal. Exploración neurológica, fenotipo normal. Es una enfermedad rara de base genética conocida. Se produce por rotura cromosómica en los extremos y fusión de las regiones rotas. En la mayoría de los casos se trata de una condición espontánea sin riesgo de recurrencia. Se caracteriza por epilepsia refractaria, estatus epiléptico no convulsivo, electroencefalograma característico, trastorno de conducta y discapacidad intelectual leve-moderada.

Material y métodos: EEG: presencia en hemisferio izquierdo de brote continuo de ondas theta a 5-6 Hz de morfología triangular e irregular, rítmico, sin presencia de crisis sintomática (característico de síndrome 20). RMN: sin anomalías estructurales ni alteraciones isquémicas agudas. Cariotipo: pérdida de región subtelomérica del cromosoma 20.

Resultados: Nuestra paciente presenta un grado de mosaicismo leve (a más mosaicismo mayor farmacoresistencia y peor cognitivamente) asociado a intervalos libres de crisis mayores y menor deterioro cognitivo. Tras el diagnóstico se inicia tratamiento con ácido valproico con regular control de crisis. Se añade vimpat posteriormente (libre de crisis hasta actualidad).

Conclusión: Sospechar en caso de EEG con anomalías frontales, SENC y discapacidad intelectual. Realizar cariotipo en epilepsias que cursen con hallazgos característico de cromosoma 20 en anillo. El EEG característico, aunque no patognomónico. Se trata de una epilepsia con frecuencia farmacoresistente no susceptible al tratamiento quirúrgico (tratamiento limitado).

Epilepsia P3

20446. CONSENSO DE EXPERTOS PARA EL TRATAMIENTO DE UNA CRISIS EPILÉPTICA EN EL ÁMBITO NO SANITARIO: TIEMPO DE TRATAR

Toledo Argany, M.¹; Carreño Martínez, M.²; García Morales, I.³; García Peñas, J.⁴; Gil-Nagel Rein, A.⁵; Serrano Castro, P.⁶; Serratos Fernández, J.⁷; Smeyers Durá, P.⁸; Soto Insuga, V.⁹; Villanueva Haba, V.¹⁰; Rodríguez Uranga, J.¹¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Unidad de Epilepsia. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ³Unidad de Epilepsia. Hospital Ruber Internacional; ⁴Unidad de Epilepsia. Hospital San Rafael; ⁵Programa de Epilepsia. Hospital Ruber Internacional; ⁶Unidad de Neurociencias. Hospital Regional Universitario de Málaga; ⁷Unidad de Epilepsia. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz; ⁸Programa de Epilepsia Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁹Sección de Neurología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús; ¹⁰Unidad de Epilepsia Refractaria. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ¹¹Unidad de Epilepsia. Centro de Neurología Avanzada.

Objetivos: Determinar el tiempo en el que se deben administrar medicamentos de acción rápida para la finalización precoz de crisis epilépticas (CE) (REST) en ámbitos no sanitarios.

Material y métodos: Once epileptólogos revisaron y discutieron la literatura científica en reuniones de trabajo presenciales, seguidas de trabajo individual. Se establecieron recomendaciones para tratar CE prolongadas y en racimo en ámbitos no sanitarios.

Resultados: Salvo contraindicaciones, los pacientes con epilepsia son susceptibles de REST, incluyendo epilepsia refractaria y presencia de factores de riesgo de crisis complicadas. Respecto a las CE prolongadas, las CE con componente motor (CM) y las tónico-clónicas generalizadas deben tratarse a los 2 minutos desde su inicio, pudiéndose tratar antes según su frecuencia y duración habitual. Las CE sin CM, con o sin pérdida de consciencia, deben tratarse individualmente según la duración y evolución habitual. Respecto a las crisis en racimo, las CE con CM, y sin CM y alteración de consciencia, deben tratarse si duplican su frecuencia habitual en 8 horas. Las CE tónico-clónicas generalizadas deben tratarse en la segunda en 24 horas. Las CE sin CM ni alteración de consciencia deben tratarse individualmente según la progresión habitual.

Conclusión: La administración de REST por personal no sanitario debe seguir estas recomendaciones, que establecen administrarlos en CE de 2 minutos de duración o ante un incremento del doble de la frecuencia habitual como crucial en la mayoría de casos. La intervención precoz sobre CE prolongadas y en racimo puede evitar graves consecuencias y la evolución a *status epilepticus*.

21396. RESPUESTA POSITIVA A CBD Y CLB EN UN CASO DE DEFICIENCIA DE TRANSPORTADOR DE CREATINA CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Borrell Pichot, M.¹; Aldama Martín, Á.¹; Ros Castelló, M.²; Barguilla Arribas, A.¹; Turón, E.³; Boronat, S.³; Sierra Marcos, A.²

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Servicio de Pediatría. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: Los trastornos por deficiencia de creatina son un conjunto de enfermedades raras genéticamente determinadas que afectan al neurodesarrollo y la conducta. Los pacientes con deficiencia de transportador de creatina (DTC) frecuentemente desarrollan epilepsia. Actualmente no hay evidencia sobre qué fármacos anticrisis (FACE) son más adecuados para estos pacientes.