

Material y métodos: Hombre de 29 años diagnosticado de DTC, con retraso grave del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual grave. A los 2,5 años debuta con crisis epilépticas de elevada frecuencia, inicialmente bilaterales tónico-clónicas (dos episodios de estatus con necesidad de coma barbitúrico) y actualmente crisis focales con alteración de conciencia, automatismos manuales y posición tónica de la mano izquierda. En la RM craneal se observa hipomielinización subcortical biparietal y niveles bajos de creatina por espectroscopia. El estudio genético muestra una delección en el gen SLC6A8 (c.942_944delCTT) en el cromosoma X. Tras probar numerosos FACE en combinación, suplementos de arginina, creatina y glicina, y dieta cetogénica, siendo tratado entonces con BRV + LTG + PHT, las crisis continuaban con frecuencia de 10-20/mes.

Resultados: Se introducen en su tratamiento CBD y CLB (5 mg/kg/día y 20 mg/día respectivamente). Durante 6 meses de seguimiento, el paciente no ha experimentado crisis, además de presentar mejoría en la colaboración y atención, con buena tolerancia.

Conclusión: Este caso ilustra una remisión completa de crisis en un caso de DTC con la combinación de CBD y CLB, la cual podría suponer una terapia individualizada en este tipo de encefalopatías epilépticas y del desarrollo.

20249. EXPERIENCIA CON CENOBAMATO (CNB) EN UNA SERIE DE PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL FARMACORRESISTENTE

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

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Objetivos: Presentar nuestra experiencia con cenobamato en pacientes con crisis focales farmacorresistentes.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de pacientes con crisis focales con y sin evolución a tónico-clónicas bilaterales tratados con cenobamato. Análisis eficacia y seguridad en aquellos con al menos tres meses de seguimiento.

Resultados: 31 pacientes con una mediana de edad de 44 años (17-67). Mediana evolución epilepsia: 40 años (1-56). Habían ensayado como mediana 7 fármacos anticrisis (FAC) (0-15) y tomaban una mediana de 3 (2-6). Con una mediana de 14 crisis mensuales (1-100), 6 portaban estimulador del nervio vago (ENV) y 5 habían recibido cirugía resectiva/paliativa. Seguimiento: mediana 9 meses (3-24). Mediana dosis: 125 mg (50-200) a los 3 meses, 200 mg a los 6 y 9 y 250 mg a los 18 y 24 meses. Respondedores (reducción > 50% crisis): 52%, 73%, 53%, 47%, 58%, 55% a los 3, 6, 9, 12, 18 y 24 meses respectivamente. Libres de crisis: 4 a los 6 meses y 1 a los 9. En el subgrupo de portadores de ENV el 50% (3/6) fueron respondedores a los 6 meses y el 33% a los 24 meses. Presentaron efectos adversos (EA) el 50% (16/31): somnolencia (35%) e inestabilidad (17%). La mayoría leves, transitorios, y/o resueltos tras ajustar dosis de otros FAC. Un paciente lo interrumpió en los tres primeros meses por ineficacia y EA.

Conclusión: El tratamiento concomitante con cenobamato en epilepsia focal farmacorresistente supuso una reducción significativa en la frecuencia de las crisis. En la mayoría de los casos los EA fueron transitorios o se resolvieron ajustando dosis de FAC asociados.

20609. CANNABIDIOL Y SU REPERCUSIÓN EN CALIDAD DE VIDA, A RAZÓN DE UNA SERIE DE CASOS

Guerrero Carmona, N.; Damas Hermoso, F.; Córdova Infantes, M.; Jiménez Ureña, K.; Pinedo Córdoba, J.; Cienfuegos Fernández, A.

Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Valme.

Objetivos: El cannabidiol es un fármaco anticrisis con un mecanismo de acción innovador. Hemos querido objetivar su efectividad y repercusión en calidad de vida durante un año.

Material y métodos: Estudio observacional longitudinal prospectivo tipo serie de casos, incluyendo a pacientes epilépticos pertenecientes a nuestra área sanitaria que han iniciado cannabidiol.

Resultados: Incluimos 7 pacientes (57,1% hombres, 42,9% mujeres), con mediana de edad de 26 años (RIQ 24-3), 100% diagnosticados de un síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). Presentando previo al inicio una mediana de 60 crisis mensuales (RIQ 12-270), objetivándose una tendencia a la reducción/estabilización del número de crisis, pasando al año a una mediana de 6 (RIQ 0,5-22,5), resultando esta reducción estadísticamente significativa ($p = 0,010$). En el número de fármacos no se consigue una reducción estadísticamente significativa ($p = 0,89$), pero sí reducción de dosis de fármacos concomitantes en el 100% de los pacientes. Al tercer mes se reportan efectos secundarios en un 42,9% por fármacos concomitantes con mejoría tras reducción de dosis. Solo 2 pacientes abandonaron el tratamiento. Al primer mes ya el 57,2% refería mejoría en su calidad de vida, pasando al 100% al año de tratamiento (80% mejoría sustancial, 20% mejoría moderada), resultando estadísticamente significativa ($p = 0,05$).

Conclusión: El SLG es una encefalopatía epiléptica farmacorresistente que requiere un diagnóstico temprano para un mejor pronóstico. El cannabidiol ha demostrado reducir de forma mantenida la frecuencia de crisis, aportando un efecto positivo en la esfera cognitiva con una repercusión muy positiva en la calidad de vida, como se demuestra en los resultados obtenidos.

20208. FENOTIPO DEL ADULTO CON SÍNDROME DE DRAVET MÁS ALLÁ DE LA EPILEPSIA: ESTUDIO OBSERVACIONAL TRANSVERSAL REALIZADO DESDE UNA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA

Benetó Andrés, H.¹; Villanueva Haba, V.²; Garcés Sánchez, M.²; Hampel, K.²

¹Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Objetivos: Las variantes patogénicas dominantes en el gen SCN1A condicionan una pérdida de función por haploinsuficiencia de los canales de sodio dependientes de voltaje en las neuronas inhibitorias y son una de las causas más frecuentes de epilepsia monogénica. Su espectro clínico es variable, pudiéndose presentar como síndrome de Dravet en su forma más grave. Presentamos un estudio observacional, transversal, cuyo objetivo fue definir las características de los pacientes con síndrome de Dravet en seguimiento por una unidad especializada en epilepsia refractaria.

Material y métodos: Se recogieron datos de 15 pacientes con síndrome de Dravet confirmado genéticamente a través de la historia clínica y de una entrevista telefónica con el cuidador principal en la que se evaluaron la epilepsia, la cognición, la conducta y los trastornos del movimiento utilizando, para guiar la entrevista, la escala MDS-UPDRS y el cuestionario de Connors y, posteriormente, se realizó un análisis descriptivo de los mismos.

Resultados: Se describen datos sobre la epilepsia (grado de control y tratamiento), los trastornos de conducta/psiquiátricos y del movimiento, así como de la percepción de calidad de vida por parte de la familia en la población estudiada.

Conclusión: Conocer la historia natural del síndrome Dravet y el fenotipo clínico con el que se presenta en las diferentes etapas de la vida es fundamental para poner fin al retraso diagnóstico en este grupo de pacientes y de esta manera poder plantear un manejo personalizado de forma precoz, evitándose fármacos deletéreos y facilitándose el acceso a tratamientos específicos e incluso a ensayos clínicos.