

20643. EFECTOS DEL ESTIMULADOR VAGAL SOBRE LA FRECUENCIA DE CRISIS Y LA CALIDAD DE VIDA DE LOS CUIDADORES EN PACIENTES EPILEPTICOS FARMACORRESISTENTES. UNA SERIE DE 29 PACIENTES

Capdevila Lalmolda, J.; García Alonso, I.; Esteban Estallo, L.; Garayoa Irigoyen, V.; Bertol Alegre, V.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet.

Objetivos: La implantación de estimuladores vagales (EV) es una opción terapéutica efectiva en cuanto a frecuencia de crisis, disminución de fármacos y mejoría en la calidad de vida del paciente con epilepsia farmacorresistente. El efecto sobre la calidad de vida de los cuidadores es todavía desconocido. El objetivo del presente estudio es describir el efecto de la terapia con EV sobre la epilepsia del paciente y la calidad de vida de sus cuidadores.

Material y métodos: Estudio observacional y retrospectivo. Se analizaron los datos de 29 pacientes con epilepsia farmacorresistente y EV: 16 hombres y 13 mujeres, con una mediana de edad de 35 años.

Resultados: Se produjo disminución en el número de crisis en 16 (55,2%) pacientes. Solo en 10 (34,5% del total) supuso una disminución superior al 50%. 11 pacientes (37,9%) consiguieron una disminución en la dosis y/o número de fármacos. Aparecieron efectos secundarios en 14 (48,3%) de los casos, todos ellos leves. No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre respuesta mayor al 50% y variables previamente descritas como predictoras de la misma: lesional vs. no lesional ($p = 0,283$), focal vs. generalizada ($p = 0,899$) e inicio en mayores de 12 años ($p = 0,233$). Existió una mejoría subjetiva de la calidad de vida en 16 (55%) cuidadores principales siendo 7 (24%) una mejoría importante, 6 (21%) moderada y 3 (10%) ligera.

Conclusión: La EV supone una alternativa efectiva y segura en pacientes con epilepsia farmacorresistente. Los datos presentados apuntan hacia una mejoría en la calidad de vida de los cuidadores que debe ser objeto de futuras investigaciones.

20587. EFICACIA DE LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA DEL NÚCLEO CENTROMEDIAL PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA NO FOCAL FARMACORRESISTENTE

Iglesias i Cels, C.¹; del Moral Sahuquillo, B.²; Burneo, J.³; Steven, D.³; Pellegrino, G.⁴; Lau, J.³; MacDougall, K.³; Elnazali, M.³; Suller Martí, A.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Son Dureta; ²Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa; ³Department of Clinical Neurological Sciences. University of Western Ontario; ⁴Epilepsy Program. Department of Clinical Neurological Sciences. University of Western Ontario.

Objetivos: Un tercio de los pacientes con epilepsia son farmacorresistentes, resultando en un aumento de la morbilidad. Cuando la cirugía resectiva está contraindicada, la estimulación cerebral profunda (ECP) debe considerarse como alternativa. Este es un tratamiento neuromodulador que actúa estimulando distintas dianas del cerebro. La más usada y con mayor evidencia es el núcleo anterior del tálamo (NA). Recientemente el interés por el núcleo centromediano (CM) ha crecido, ofreciendo resultados prometedores, principalmente para epilepsia generalizada.

Material y métodos: Revisión de casos con epilepsia no focal farmacorresistente tratados con ECP-CM.

Resultados: Nueve pacientes se han considerado para la implantación de ECP-CM. Cinco de ellos se han implantado en CM; en un caso, además también se implantó en NA, aunque sin ser estimulado actualmente. La edad media al momento de implantación son 35 años y el 60% son mujeres. Tres tienen epilepsia idiopática generalizada, la cuarta síndrome Lennox-Gastaut y la última epilepsia generalizada y multifocal; el 80% con resonancia normal. El 60% se implantaron inicialmente

con estimulador del vago con respuesta variable. Un paciente sufrió SUDEP. Los otros cuatro tienen seguimiento hasta 24 meses. En los que presentan seguimiento mayor a 6 meses, dos describen una reducción del número de crisis mayor al 50%; otra el mismo número, pero duración más corta. No hubo complicaciones posoperatorias ni efectos adversos asociados a la estimulación.

Conclusión: La ECP-CM parece ser un tratamiento efectivo y seguro que debe considerarse en pacientes con epilepsia no focal farmacorresistente no candidatos a cirugía resectiva, especialmente en epilepsias generalizadas.

21614. MENINGOENCEFALOCELE FRONTAL COMO CAUSA DE EPILEPSIA TARDÍA SINTOMÁTICA

Salazar Cabrera, M.; Castillo Ruiz, A.; Acuña Enríquez, E.; Sánchez Villanueva, E.; Mena Gómez, G.

Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.

Objetivos: Describir el caso clínico de un paciente que debuta con crisis epiléptica en sueño, con hallazgo en resonancia de lesión frontal y defecto craneal.

Material y métodos: Varón de 43 años que ingresa por primer episodio de crisis tónico-clónica generalizada durante el sueño.

Resultados: Paciente sin focalidad neurológica durante el ingreso, con estudio electroencefalográfico normal y resonancia magnética con hallazgo de un área de solución de continuidad en el techo orbitario, junto con herniación cortical frontal derecha. Ante sospecha de imagen tumoral, se amplía estudio con TAC-TAP que resulta normal. El paciente refiere asimetría facial desde la adolescencia. Se inicia tratamiento monoterápico con lacosamida y se decide intervención quirúrgica. Se utiliza la manta de electrodos intraoperatoria para localizar el área epileptógena y se realiza exéresis de tal área junto con reconstrucción de la base del cráneo. Desde entonces, se mantiene libre de crisis sin necesidad de asociar fármacos antiepilépticos.

Conclusión: Los encefaloceles frontales son una causa infrecuente de crisis epilépticas, siendo la localización frontal poco común. La reparación quirúrgica con monitorización intraoperatoria permite un tratamiento definitivo para estos pacientes, con una tasa de éxito mucho mayor, permitiendo llegar a una situación libre de crisis sin tratamiento farmacológico.

20281. ESTATUS EPILEPTICO NO CONVULSIVO ASOCIADO A TRATAMIENTO QUIMIOTERAPICO CON IFOSFAMIDA

Valero López, Á.¹; Sánchez García, C.¹; Arnaldos Illán, P.¹; Ibáñez Gabarrón, L.¹; Baharani, R.²; Llorente Iniesta, E.¹; Martínez García, F.¹; Torres Núñez, D.¹; Miñano Monedero, R.¹; Galdo Galián, D.¹; Belmonte Hurtado, I.¹; Valero López, G.¹; Vázquez, P.²; Tortosa Conesa, D.¹; Villegas Martínez, I.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca;

²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Objetivos: Ifosfamida es un fármaco utilizado en oncología que puede causar encefalopatía aguda (5-30% de los casos). Presentamos un caso de estatus no convulsivo superrefractario en relación con la administración de este medicamento.

Material y métodos: Varón, 22 años, diagnosticado de sarcoma de Ewing. A las 24 horas del inicio de ifosfamida y etopósido comenzó con desorientación, afasia y alteración de consciencia. Se realizó protocolo de neuroimagen a las 12 horas del inicio, analítica y punción lumbar, que resultaron normales. Ante la sospecha de estatus asociado a ifosfamida se solicitó un EEG urgente, se inició azul de metileno en asociación con tiamina y se paró la infusión de ifosfamida.

Resultados: En EEG de duración intermedia se registró, al comienzo, una actividad delta rítmica de hasta 2,5 Hz, frontotemporal bilateral, intercalada con onda aguda-onda lenta, acompañándose de movimientos mioclonicos sutiles. Se administró 5 mg de diazepam apreciándose actividad theta, con rápida adquisición del ritmo inicial. Se iniciaron dosis altas de levetiracetam y ácido valproico sin mejoría clínica. Se decidió ingreso en UCI añadiendo clonazepam y perampán, observándose mejoría clínica progresiva en las 48 horas siguientes. El EEG > 72 horas resultó normal y el paciente volvió a su situación basal.

Conclusión: El diagnóstico de encefalopatía asociada a ifosfamida debe ser sospechado de forma rápida con el fin de evitar el empeoramiento del cuadro. De igual manera, disponer de un EEG urgente es esencial para detectar la presencia de un estatus no convulsivo para evitar añadir mayor comorbilidad.

20467. IMPACTO DE LA EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE EN LAS CONSULTAS EXTERNAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO: UN ESTUDIO PROSPECTIVO BASADO EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Grávalos Orellana, M.; Mayol, J.; Fonseca, E.; Quintana, M.; López-Maza, S.; Campos-Hernández, D.; Abaira, L.; Santamarina, E.; Toledo, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Describir factores que aumentan la carga de enfermedad en la epilepsia farmacorresistente (EFR).

Material y métodos: Estudio prospectivo longitudinal que incluye pacientes adultos con epilepsia evaluados en consultas externas de un hospital terciario durante 2023. Se recogieron datos demográficos y clínicos. En cada visita se documentaron visitas a urgencias y fármacos anticrisis (FAC). Los pacientes se clasificaron como EFR según los criterios de la ILAE.

Resultados: De los 2.835 pacientes incluidos (51,1% hombres; 4.935 visitas), 785 (27,7%) tenían EFR. La resistencia al tratamiento fue más frecuente en epilepsia focal respecto a la generalizada (29,7 vs. 19,6%; $p < 0,001$), pacientes más jóvenes ($44,1 \pm 17,8$ vs. $51,1 \pm 20,7$ años; $p < 0,001$) y con un inicio más precoz ($24,3 \pm 22,4$ vs. $42,4 \pm 26,0$ años; $p < 0,001$). La tasa de EFR fue significativamente mayor ($p < 0,001$) en la esclerosis temporal mesial (ETM) (69,9%), malformaciones del desarrollo cortical (54,4%), síndromes genéticos (46,1%) e hipoxia perinatal (44,4%). Los pacientes con EFR generaron más visitas ambulatorias [mediana por paciente/año: 2 (1-3) vs. 1 (1-2), $p < 0,001$], más visitas a urgencias (25,5 vs. 16,9%; $p < 0,001$) y sufrieron más lesiones traumáticas asociadas a crisis (2,1 vs. 0,8%; $p = 0,014$). Los cambios de FAC fueron más frecuentes en pacientes con EFR (43,7 vs. 20,2%, $p < 0,001$), especialmente en la etiología tumoral (54,4 vs. 42,7%, $p = 0,005$) y la ETM (52,3 vs. 42,8%, $p = 0,017$).

Conclusión: La mayor carga de enfermedad en la EFR se explica por un inicio más precoz, visitas ambulatorias más frecuentes y más consultas a urgencias, complicaciones derivadas de las crisis y una tasa mayor de cambios de tratamiento, siendo necesario un seguimiento más estrecho.

21153. SÍNDROME DE DELECCIÓN 22Q11.2 ASOCIADO A EPILEPSIA DE DIAGNÓSTICO EN LA EDAD ADULTA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

Fernández Martín, I.¹; Castro Montenegro, A.¹; Pose Cruz, E.¹; Dorta Expósito, B.¹; Ogando Pérez, S.¹; Aguado Oliveira, A.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 delección 22q11.2, aunque infrecuente, presenta fenotipos extremadamente heterogéneos. Las anomalías cardíacas y el hipoparatiroidismo son frecuentes. Presenta elevada incidencia de patología psiquiátrica, discapacidad intelectual, epilepsia y trastornos del movimiento. Los pacientes pueden presentar crisis sintomáticas agudas (CSA) en relación con hipocalcemia, hipoxia perioperatoria, cirugía, antipsicóticos y fiebre. Presentamos dos casos diagnosticados en edad adulta, durante el estudio etiológico de su epilepsia.

Material y métodos: Caso 1: varón de 44 años, con ductus arterioso y válvula aorta bicúspide, discapacidad intelectual y neumonías de repetición en la infancia. Comenzó con crisis tónico-clónicas generalizadas a los 7 años. Los electroencefalogramas mostraban actividad paroxística generalizada. Diagnóstico de epilepsia generalizada con buena respuesta farmacológica. Caso 2: mujer de 28 años con desarrollo psicomotor normal. Presenta comunicación interventricular, anomalías palatinas, antecedente de episodio psicótico e hipotiroidismo autoinmune. Diagnóstico a los 12 años de epilepsia focal actualmente farmacorresistente. Ambos sin antecedentes familiares.

Resultados: En los dos, la resonancia mostró focos aislados inespecíficos de gliosis/desmielinización; añadiendo en el primero atrofia corticosubcortical supratentorial, *cavum septum pellucidum* y *vergae*. En ambos casos, el *array* de hibridación genómica comparada (aCGH) mostró delección recurrente 22q11.2 proximal (A-D), clasificada como patogénica. Tras el estudio de progenitores, ambos casos son *de novo*.

Conclusión: La epilepsia forma parte de las posibles manifestaciones clínicas de síndrome de delección 22q11.2, pudiendo manifestar como epilepsia focal o generalizada. Como en nuestros pacientes, la mayoría son *de novo* (93%). Su diagnóstico es relevante para un adecuado manejo de los pacientes (prevención CSA, estudio otros órganos), planificación familiar y consejo genético.

20260. REPORTE DEL PRIMER CASO CONOCIDO EN POBLACIÓN ESPAÑOLA DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO POR MUTACIÓN EN GEN KCNH5

Luque Ambrosiani, A.¹; Salgado Irazábal, M.¹; Correa Vela, M.²; Pareja Bosch, A.²; Muñoz Cabello, B.²; Calderón Romero, M.²; González Hernández, L.²; Muñoz Cabeza, M.²; Arce Portillo, E.²; Blanco Martínez, B.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ²Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: Se estima que en un 30% de casos de epilepsia subyacen mutaciones patogénicas, en su mayoría asociadas a genes que codifican subunidades de canales iónicos. Presentamos una paciente con una mutación relacionada con el canal de potasio, detectada en el estudio de una encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED).

Material y métodos: Niña de 4 años con antecedentes familiares de primo materno con epilepsia y personales de fallo de medro, con embarazo y parto normales. Comienza con crisis comiciales a los 9 meses, generalizadas, así como posterior episodio de estatus epiléptico a los 15 meses, requiriendo múltiples anticomiciales para control de crisis. A su vez, asocia retraso global del desarrollo con mayor afectación del lenguaje sin comunicación eficaz, microcefalia, estereotipias y marcha inestable.

Resultados: Se realizan inicialmente cariotipo y CGH-*array* que resultan negativos. Se solicita exoma clínico de mutaciones asociadas a EED, encontrándose en heterocigosis variante probablemente patogénica NM_139318.4:c.980G>A;p.(Arg327His) en el gen KCNH5, con patrón autosómico dominante y estudio de segregación negativo, de tipo mutación con cambio de sentido. En base a ello, se optimizan anticomiciales iniciando valproato por la buena respuesta descrita en casos publicados similares, retirándose levetiracetam, obteniéndose mejor control de crisis y menor irritabilidad.