

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 mioclónicos 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 perampanel, 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 TERCARIO: UN ESTUDIO PROSPECTIVO BASADO EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Grávalos Orellana, M.; Mayol, J.; Fonseca, E.; Quintana, M.; López-Maza, S.; Campos-Hernández, D.; Abraira, 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 DELECIÓN 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 perioratoria, 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 EPILÉPTICA 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.