

VIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
**EPILEPSIA**  
SANTANDER 20-22 DE OCTUBRE DE 2022



HAZTE SOCIO

[www.seepnet.es](http://www.seepnet.es)

#VIII CONGRESO SEEP

  @SEEpilepsia



SPONSOR ORO



SPONSOR PLATA





Queridos compañeros,

El pasado año tuvimos la gran suerte de poder reunirnos de nuevo y disfrutar en Santander del VII Congreso de la SEEP. Pudimos compartir experiencias, conocimientos y reflexiones tras un año alejados.

Este año retomamos la VIII edición con más energía y procurando seguir mejorando, aún más si cabe, la calidad del programa. El programa congregará a importantes ponentes de la epileptología a nivel nacional e internacional, que hará que el congreso sea una cita indispensable para todos los profesionales de este apasionante sector.

Volveremos a encontrarnos en la ciudad de Santander, durante los días 20, 21 y 22 de octubre de 2022. Queremos animaros a participar en este VIII Congreso, ya que se convertirá en una oportunidad de compartir experiencias y mejorar competencias. El congreso contará con varios talleres, simposios, sesiones plenarias y presentaciones de comunicaciones orales y posters a los que os invitamos a participar activamente.

Sin duda, seguiremos contando con todos los protocolos y condiciones suficientes para que esta convocatoria se desarrolle bajo los mayores estándares de seguridad sanitaria.

Agradeciendo de antemano a todos los que, de algún modo, durante todos estos años, continuáis con nosotros apoyando a la SEEP y esperando que esta sea una excelente oportunidad para animaros a participar a los que todavía no lo habéis hecho.



Mª del Mar Carreño Martínez  
Presidenta de la Sociedad Española de Epilepsia



**COMITÉ  
ORGANIZADOR  
Y CIENTÍFICO**

---



Mª del Mar Carreño Martínez  
*H. Clínic, Barcelona*



Jose M Serratos Fernández  
*H. U. Fundación Jiménez, Madrid*



Antonio Gil-Nagel  
*H. Ruber Internacional, Madrid*



Juan José García Peñas  
*H. Infantil U. Niño Jesús, Madrid*



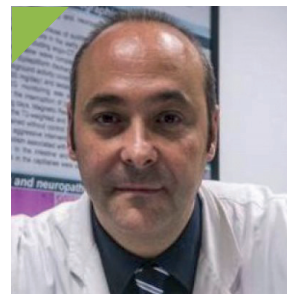
Manuel Toledo Argany  
*H. Vall d'Hebron, Barcelona*



Pedro Serrano Castro  
*H. Regional de Málaga, Málaga*



Mª Ángeles Pérez Jiménez  
*H. Infantil U. Niño Jesús, Madrid*



Jose Luis Fernández Torre  
*H. U. Marqués de Valdecilla, Santander*



Es un placer darle la bienvenida al VIII Congreso de la SEEP. A continuación, encontrará toda la información importante y útil que facilitará su llegada y participación. No dude en acercarse a la Secretaría Técnica en sede para obtener información adicional.

#### SEDE DEL CONGRESO

Hotel Santemar  
Calle Joaquín Costa 28, 39005 Santander, Cantabria  
942 27 29 00

#### WEB DEL CONGRESO

<https://2022.congresoseep.es>

#### INFORMACIÓN DE MEDIOS DE TRANSPORTE

Si desea desplazarse en autobús municipal por Santander, por favor consulte la página web del Servicio Municipal de Autobuses:

<https://www.tusantander.es>

#### INFORMACIÓN SOBRE LA CIUDAD DE SANTANDER

Si desea hacer turismo por la ciudad de Santander o sus alrededores, por favor consulte la página web:

<https://turismo.santander.es>

#### SECRETARÍA TÉCNICA EN SEDE

La Secretaría Técnica del congreso estará ubicada en el hall del hotel en el siguiente horario:

Jueves, 20/10/22 de 09:00 a 21:00 h.  
Viernes, 21/10/22 de 09:00 a 20:30 h.  
Sábado, 22/10/22 de 09:00 a 15:00 h.

#### IDENTIFICATIVO

Unos días antes del congreso, recibirá en su email un código QR que deberá presentar a su llegada a la sede para obtener su credencial.

#### PROCESO DE REGISTRO EN SEDE

Todos los participantes del congreso deberán pasar por la Secretaría Técnica ubicada en la planta 0 del hotel. A su llegada se le entregará el identificativo y la documentación del congreso. Le rogamos que use su credencial durante todas las sesiones del mismo y lo lleve siempre visible.

#### PAUSA CAFÉ / ALMUERZOS

Los cafés y el almuerzo del viernes, se ofrecerán en la zona comercial ubicada en la planta 1, en el horario indicado en el programa.



## RECEPCIÓN DE BIENVENIDA

Los asistentes inscritos están invitados a la Recepción de Bienvenida e Inauguración de la Exposición Comercial, que tendrá lugar el jueves 20 de octubre a las 20:00h. en dicha zona.

## CENA DE GALA

Si estaba inscrito previamente a la cena de gala, durante su proceso de registro en sede recibirá un ticket que le dará acceso a la misma. Tendrá lugar el viernes 21 de octubre a las 21:00h. en el Eurostars Hotel Real. Se ruega puntualidad.

## INFORMACIÓN PARA LAS PRESENTACIONES ORALES

En la planta 1 estarán ubicados los técnicos, que le ayudarán a cargar su presentación y revisarla. Para el correcto desarrollo de las presentaciones, rogamos acudan con una hora de antelación previa a su exposición y con la presentación en el formato correcto.

El horario de carga de comunicaciones será el mismo que el de la Secretaría Técnica.

## SESIÓN DE POSTERS

Los paneles para posters están localizados en la zona de exposición comercial.

Debido al volumen de posters recibidos en las últimas ediciones, el Comité Organizador y Científico del congreso ha decidido que la exposición de posters se realice en dos turnos: 29 posters se expondrán desde el jueves 20 a las 15:00h. hasta el viernes 21 a las 13:15h. y los otros 29 desde el viernes 21 a las 13:30h. hasta el sábado a las 15:00h.

En el proceso de consulta de la evaluación se les indicará "jueves" o "viernes" informando así del día asignado para la colocación del póster (siendo los del "jueves" su retirada el viernes a las 13.15h y los del "viernes" su retirada el sábado a las 15.00h).

## CERTIFICADO DE ASISTENCIA

Todos los asistentes podrán descargarse su certificado de asistencia, así como los de presentación oral y póster, desde la página web del congreso una vez finalizado el mismo. Los certificados de ponente y moderador serán entregados por las azafatas en la misma sala una vez concluida la sesión.

## WIFI

El hotel Santemar ofrece servicio WIFI durante todo el evento. Le informaremos en la Secretaría Técnica de las claves de acceso.

## SECRETARÍA TÉCNICA

AFID Congresos, S.L.  
C/ Menéndez Pelayo, 6 Entlo. A  
39006 Santander (Cantabria)

Tfno.: +34 942 318 180  
[info@congresoseep.es](mailto:info@congresoseep.es)  
[www.afidcongresos.com](http://www.afidcongresos.com)



HORARIO

## JUEVES 20 DE OCTUBRE

09:00 - 12:00 h Entrega de acreditaciones y documentación

10:00 - 14:00 h **TALLERES DE TRABAJO SEEP**

10:00 - 12:00 h **Taller de Neuroimagen (Colabora SIEMENS)**

Sala: **Agumar**  
Juan Álvarez Linera. *Hospital Ruber Internacional, Madrid*

10:00 - 12:00 h **Taller de Técnicas de Neurocirugía en Epilepsia**

Sala: **Palma**

**Hemisferotomía, lobectomía temporal y tumores con epilepsia**  
Mario Alonso. *Centro Internacional de Cirugía de Epilepsia de Coyoacán, México*

**Callosotomía, displasia con electrodos y desconexión endoscópica de Hamartoma hipotalámico**  
Marcelo Budke. *Hospital Ruber Internacional. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

12:00 - 14:00 h **Taller de Vídeo-EEG (Patrocinado por EISAI): Epilepsias mioclónicas**

Sala: **Valencia** | Modera: **Jose M Serratosa**

**Epilepsias Mioclónicas progresivas**  
María Machio Castello. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

**Síndrome de Jeavons**  
Beatriz Parejo Carbonell. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

**Epilepsia Mioclónica juvenil**  
Rafael Toledano. *Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid*

**FAME y otras Epilepsias Mioclónicas raras**  
Beatriz González Giráldez. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

12:00 - 14:00 h **Taller de Vídeo-EEG para Enfermería (Patrocinado por Angelini)**

Sala: **Palma** | Modera: **Juan Linares Torres**

**Módulo 1. Monitorización Video-EEG Prolongada (MPVEEG)**

**Planificación, preparación y desarrollo de la monitorización con electrodos de scalp**  
Víctor Méndez Sánchez. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

**Planificación, preparación y desarrollo de la monitorización con electrodos intracraneales**  
Juan Linares Torres. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

**Importancia de la Electrocardiografía durante MPVEEG**  
María Palanca Cámara. *Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

**Identificación de los artefactos y su corrección en el registro vídeo-EEG**  
Ana Pérez Vidal. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*



12:00 - 14:00 h **Taller de Vídeo EEG para Enfermería (Patrocinado por Angelini)**

Sala: **Palma** | Modera: **Juan Linares Torres**

**Módulo 2. Gestión y Coordinación de Enfermería en la Unidad de Epilepsia**

**Gestión y enfermería**

Rocío Vallejo Expósito. *Centro de Neurología Avanzada, Sevilla*

**Gestión de pacientes de la enfermera de práctica avanzada de epilepsia**

Isabel Manzanares Téllez. *Hospital Clinic, Barcelona*

12:00 - 14:00 h **Casos abiertos en epilepsia**

Sala: **Convención** | Modera: **Pedro Serrano Castro, Juan Jesús Rodríguez Uranga**

**Listen to the music and you'll find the answer: epilepsia farmacorresistente de inicio en la edad adulta**

Sofía Lallana Serrano. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

**Lo que Penfield nos enseñó**

Jose María Sánchez Caro. *Centro de Neurología Avanzada, Sevilla*

**Estatus epiléptico superrefractario febril. Un diagnóstico sindrómico sin etiología conocida**

Einés Monteagudo Vilavedra. *Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela*

**Síndrome corticobasal "like" tras estado epiléptico no convulsivo: acertijos en la oscuridad**

Marta Marín Gracia. *Hospital Regional Universitario de Málaga*

14:00 - 15:30 h **Taller de genética (Colabora PTC Therapeutics)**

Sala: **Convención** | Modera: **Beatriz González Giráldez**

**Tipos de test genéticos e indicación de estudio genético en epilepsia**

Jose M Serratosa Fernández. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

**Utilidad de los estudios genéticos en niños con epilepsia**

Carme Fons Estupiñà. *Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona*

**Utilidad de los estudios genéticos en adultos con epilepsia**

Ángel Aledo Serrano. *Hospital Ruber Internacional, Madrid*

**Interpretación de resultados de los test genéticos en epilepsia**

Beatriz González Giráldez. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

15:00 - 20:00 h Entrega de documentación

16:00 - 16:30 h Inauguración oficial del VIII Congreso de la SEEP | Sala: **Convención**





16:30 - 18:00 h

**SESIÓN 1A (Paralela)**

**Malformaciones del desarrollo cortical: Desde la epigenética a la cirugía**

Sala: Convención | Modera: **Rafael Toledano, Ángel Aledo Serrano**

**Epigenética y nuevas clasificaciones histológicas de las malformaciones del desarrollo cortical: ¿qué aportan?**

Katja Kobow. *Erlangen University Hospital, Germany*

**Técnicas de localización en displasias corticales ocultas**

Rafael Toledano. *Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid*

**Genética en la cirugía de displasias corticales**

Stephanie Baulac. *Institut du Cerveau (ICM) Paris, France*

**Técnicas de abordaje de las malformaciones del desarrollo cortical**

Marcelo Budke Neukamp. *Hospital Ruber Internacional. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid*

16:30 - 18:00 h

**SESION 1B (Paralela)**

**Epilepsia e Ictus**

Sala: Palma | Modera: **Pedro Serrano Castro, Estevo Santamarina**

**¿Qué ocurre después de un ictus? Mecanismos asociados al desarrollo de crisis**

Alejandro Bustamante. *Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona*

**Herramientas de predicción de epilepsia post-ictus**

Laura Abraira. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

**¿Podemos prevenir con fármacos la epilepsia postictus?**

Eugen Trinkla. *Christian Doppler Klinik, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria*

18:00 - 18:30 h

**Pausa - Café - Exhibición de posters**

18:30 - 20:00 h

**Simposium UCB**

**¿Y tú qué opinas? Controversias sobre el tratamiento de la epilepsia**

Sala: Convención | Modera: **Jose M Serratosa**

**Cuando un fármaco no ha conseguido controlar las crisis ¿debería prescribirse preferentemente un medicamento con un mecanismo de acción diferente como siguiente opción?**

**SI.** Javier Salas Puig. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

**NO.** Vicente Villanueva. *Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

**¿Debe utilizarse la terapia combinada como tratamiento de primera línea para el estado epiléptico (SE)?**

**SI.** Beatriz Parejo Carbonell. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

**NO.** Xiana Rodríguez Osorio. *Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela*

20:00 - 21:00 h

Inauguración de Exposición Comercial y Recepción de Bienvenida | Sala: Exposición Comercial

20:30 - 23:00 h

Asamblea Jóvenes Epileptólogos - Cena



Sala: **Convención I** Modera: **Víctor Soto Insuga, Laura Abraira**

**CO-01 EPILEPSIA Y LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER: LA DIABETES MELLITUS TIPO III MEDIANDO LAS ALTERACIONES NEUROPATOLÓGICAS**

Rui Milton Patrício da Silva-Júnior<sup>1</sup>; Suélen Santos Alves<sup>2</sup>; Norberto Garcia-Cairasco<sup>2</sup>; Dolores E. López<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Neuroscience Institute of Castilla y León (INCyL, Faculty of Medicine. University of Salamanca (USAL), Salamanca, Spain.; <sup>2</sup>Neuroscience and Behavioral Sciences Department, Ribeirão Preto School of Medicine, University of São Paulo, Ribeirão Preto, Brazil

**CO-02 ¿ES LA ETIOLOGÍA GENÉTICA FRECUENTE EN EL SÍNDROME DE LENNOX GASTAUT ?**

Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; Verónica Cantarín Extremera<sup>1</sup>; Beatriz Bernardino Cuesta<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

**CO-03 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ELECTROENCEFALOGRÁFICAS DE LA TRANSICIÓN INFANCIA-ADULTO EN EL SÍNDROME DE DRAVET**

Victoria Fernandez<sup>1</sup>; Patricia Navas<sup>1</sup>; Rocío Calvo<sup>1</sup>; Guillermo Milano<sup>1</sup>; Matilde Velasco<sup>1</sup>; Pedro Serrano<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga

**CO-04 DIAGNÓSTICO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DESDE LA CONSULTA DE EPILEPSIA**

Zuriñe Ortiz de Zarate Caballero<sup>1</sup>; Amaia Salmón Rodríguez<sup>2</sup>; Ainhoa Garcia Ribes<sup>1</sup>; María Jesús Martínez González<sup>1</sup>; Julia Sala Coromina<sup>3</sup>; Miquel Raspall Chaure<sup>4</sup>; Manuel Toledo Argany<sup>3</sup>; Alejandro Martínez de la Ossa Vela<sup>3</sup>; Monica Vicente-Rasoamalala<sup>3</sup>; Clara Carnicer Caceres<sup>3</sup>; José Antonio Arranz Amo<sup>4</sup>; Ana Felipe-Rucián<sup>4</sup>; Lucy Dougherty De Miguel<sup>3</sup>; Mireia Del Toro Riera<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces; <sup>2</sup>Hospital Universitario Cruces; <sup>3</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron

**CO-05 EPILEPSIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 22 CASOS**

Matilde Velasco Mérida<sup>1</sup>; Guillermo Milano Sebastián<sup>1</sup>; Patricia Navas Sánchez<sup>2</sup>; Rocío Calvo Medina<sup>2</sup>; Lucía Rodríguez Santos<sup>2</sup>; Victoria Eugenia Fernández Sánchez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga; <sup>2</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga-Hospital Materno Infantil

**CO-06 ES POSIBLE HALLAR LA CAUSA GENÉTICA EN EPILEPSIAS GENERALIZADAS: FENOTIPO VARIABLE DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA SECUNDARIO A MUTACIONES EN GEN TRMT1**

Nuria Lamagrande Casanova<sup>1</sup>; Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; Anna Duat Rodriguez<sup>1</sup>; Victor Soto Insuga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>hospital Universitario Niño Jesus

**CO-07 PROYECTO BIO-KCNQ2. ULTRA-FENOTIPADO Y CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UNA SERIE ESPAÑOLA DE CUARENTA Y CUATRO PACIENTES CON CANALOPATÍA-KCNQ2**

Carmen Fons<sup>1</sup>; Didac Casas<sup>2</sup>; Anna Aguilar<sup>1</sup>; Itziar Alonso<sup>1</sup>; Amaia Alquiza<sup>3</sup>; Oscar Casis<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; <sup>3</sup>Departamento de Fisiología, Universidad País Vasco, Vitoria; <sup>4</sup>Departamento de Fisiología, Universidad País Vasco, Vitoria

**CO-08 D-GALACTOSA COMO TRATAMIENTO DE PRECISIÓN EN PACIENTES CON MOGHE: ENSAYO PILOTO COMO PRUEBA DE CONCEPTO**

Angel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Rikke Moller<sup>2</sup>; Rafael Toledano Delgado<sup>1</sup>; Irene Garcia Morales<sup>1</sup>; Alvaro Beltran Corbellini<sup>1</sup>; Marcelo Budke<sup>1</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional; <sup>2</sup>Danish Epilepsy Center



### **CO-09 RESULTADOS COGNITIVOS Y DE CALIDAD DE VIDA TRAS TERAPIA TÉRMICA INTERSTICIAL CON LÁSER (LITT) EN PACIENTES CON EPILEPSIA TEMPORAL MESIAL DOMINANTE: DATOS PRELIMINARES Y ESTUDIO COMPARATIVO**

Carmen Pérez-Enríquez<sup>1</sup>; Nazaret Infante Santos<sup>2</sup>; Luísa Panadés de Oliveira<sup>1</sup>; Jaume Capellades Font<sup>3</sup>; Gerardo Conesa Bertrán<sup>2</sup>; Rodrigo Rocamora<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital del Mar. Barcelona; <sup>3</sup>Servicio de Radiología. Hospital del Mar. Barcelona

## 09:00 - 10:30 h **COMUNICACIONES ORALES 2**

Sala: **Palma** | Modera: **Laura Olivé, Juan Jesús Rodríguez Uranga**

### **CO-10 ESTUDIO GENÉTICO DE LA EPILEPSIA, DATOS DE LA VIDA REAL**

Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; Barbara Fernández Garoz<sup>1</sup>; Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Laura López Marín<sup>1</sup>; María Jiménez Legido<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>; Luis González Gutierrez Solana<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

### **CO-11 FENOTIPO ANATOMO-ELECTRO-CLÍNICO DE CUATRO PACIENTES CON MUTACIONES EN DYNC1H1**

Eva Gutiérrez Delicado<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>; Anna Duat Rodríguez<sup>1</sup>; Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; María Angeles Pérez Jiménez<sup>1</sup> Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

### **CO-12 MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA, UNA TÉCNICA CITOGÉNÉTICA PARA DOMINARLAS A TODAS**

Bárbara Fernández Garoz<sup>1</sup>; Beatriz Bernardino Cuesta<sup>1</sup>; Verónica Cantarin Extremera<sup>1</sup>; Anna Duat Rodríguez<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; María Luz Ruiz-Falcó Rojas<sup>1</sup>; Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

### **CO-13 ANÁLISIS DE LA IMAGEN DE FUENTE ELÉCTRICA EN PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA**

Paloma Parra-Díaz<sup>1</sup>; Ángel Aledo-Serrano<sup>2</sup>; Irene García-Morales<sup>3</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>2</sup>; Jaime Masjuan<sup>4</sup>; Rafael Toledano<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ramón y Cajal, Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>2</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>3</sup>Hospital Clínico San Carlos, Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>4</sup>Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España

### **CO-14 CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA EN ESCLEROSIS TUBEROSA EMPLEANDO ELECTRODOS INTRACRANEALES PROFUNDOS**

Marcelo Budke Neukamp<sup>1</sup>; María Ángeles Pérez Jiménez<sup>1</sup>; María Concepción Fournier del Castillo<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Eva Gutiérrez Delicado<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

### **CO-15 RESULTADOS DE LA CIRUGÍA DE ABLACIÓN CON LÁSER EN PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA. EXPERIENCIA EN 12 CASOS**

Marcelo Budke Neukamp<sup>1</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>; Ángel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Rafael Toledano Delgado<sup>1</sup>; Irene García Morales<sup>1</sup>; Álvaro Beltrán Corbellini<sup>1</sup>; Juan Álvarez Linera<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional

### **CO-16 SÍNDROME DE LEIGH: MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y HALLAZGOS VÍDEO-EEG EN DOS HERMANOS**

Alicia Paramio Paz<sup>1</sup>; María Socorro Pérez Poyato<sup>1</sup>; Victoria Hoyo Santisteban<sup>1</sup>; Pedro Orizaola Balaguer<sup>1</sup>; Enrique Marco de Lucas<sup>1</sup>; José Luis Fernández-Torre<sup>1</sup>. <sup>1</sup>H.U. Marqués de Valdecilla

### **CO-17 DISPLASIAS CORTICALES FOCALES TIPO II, DIEZ AÑOS DE EXPERIENCIA EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA**

Anxo Manuel Minguillon Pereiro<sup>1</sup>; Jesús García de Soto<sup>1</sup>; Jessica María Pouso Diz<sup>1</sup>; Esperanza Ortegón Aguilar<sup>1</sup>; José Antonio Castiñeira Mourenza<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Santiago de Compostela

**CO-18 EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LA EPILEPSIA DE INICIO TARDIO Y ETIOLOGÍA DESCONOCIDA**

Samuel López-Maza<sup>1</sup>; Sofía Lallana<sup>1</sup>; Laura Abraira<sup>1</sup>; Marc Turon<sup>1</sup>; Enric Bellido<sup>1</sup>; Elena Fonseca<sup>1</sup>; Ariadna Gifreu<sup>1</sup>; Daniel Campos- Fernández<sup>1</sup>; Manuel Quintana<sup>1</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>; Estevo Santamarina<sup>1</sup>; Alex Rovira<sup>2</sup>; Silvana Sarria-Estrada<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona.; <sup>2</sup>Sección de Neurorradiología, Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona

**09:00 - 10:30 h COMUNICACIONES ORALES 3**

Sala: Valencia | Modera: Irene García Morales, Francisco Gil López

**CO-19 CALIDAD DEL SUEÑO Y SOMNOLENCIA DIURNA EN EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE**

Ainara Barguilla Arribas<sup>1</sup>; Elva Zegarra Maldonado<sup>1</sup>; Luisa Panadés de Oliveira<sup>1</sup>; Alessandro Píncipe<sup>2</sup>; Riccardo Zucca<sup>3</sup>; Rodrigo Rocamora<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar; <sup>2</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar - IMIM, Barcelona - Universidad Pompeu i Fabra, Barcelona; <sup>3</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar - Universidad Pompeu i Fabra, Barcelona

**CO-20 DESARROLLO DE UN DISPOSITIVO INTELIGENTE PARA LA MONITORIZACIÓN DE CONSTANTES VITALES EN ENTORNOS NO CLÍNICOS**

Guillermo Miguel Besné Villanueva<sup>1</sup>; Jesús Daniel Trigo<sup>2</sup>; Julio Artieda<sup>1</sup>; Luis Serrano Arriezu<sup>3</sup>; Francisco Falcone<sup>2</sup>; Miguel Valencia<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Universidad de Navarra, CIMA, Pamplona, España; <sup>2</sup>Institute for Smart Cities, Universidad Pública de Navarra, Pamplona, España; <sup>3</sup>Institute for Smart Cities, Universidad Pública de Navarra, Pamplona, España

**CO-21 DESARROLLO DE UNA ESCALA PREDICTORA DE RIESGO DE EPILEPSIA TRAS UNA HEMORRAGIA SUBARACNOIDEA ANEURISMÁTICA**

Daniel Campos Fernández<sup>1</sup>; Marc Rodrigo Gisbert<sup>1</sup>; Manel Santafé Colomina<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>; Sofía Lallana Serrano<sup>1</sup>; Ariadna Gifreu Fraixinó<sup>1</sup>; Elena Fonseca Hernández<sup>1</sup>; Manuel Toledo Argany<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron

**CO-22 PATOLOGÍA AMILOIDE Y DETERIORO COGNITIVO RELACIONADOS CON EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL FÁRMACO-RESISTENTE**

Elena Fonseca<sup>1</sup>; Sofía Lallana<sup>1</sup>; Marta Marquí<sup>2</sup>; Gemma Ortega<sup>2</sup>; Mercè Boada<sup>2</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Servicio de Neurología. Grupo de investigación del estado epiléptico y crisis agudas, Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona.; <sup>2</sup>ACE Alzheimer Center Barcelona – Universitat Internacional de Catalunya. Centro de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). Instituto de Salud Carlos III, Madrid

**CO-23 ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS: REGISTRO DE ASPECTOS ELECTROCLÍNICOS, HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN Y DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES VISTOS EN CONSULTA DE EPILEPSIA REFRACTARIA**

Alvaro Juiz Fernández<sup>1</sup>; Elva Pardellas Santiago<sup>1</sup>; Jesús Eirís Puñal<sup>1</sup>; Francisco Barros Angueira<sup>2</sup>; Ángel Prieto González<sup>1</sup>; José Antonio Castiñeira Mourenza<sup>1</sup>; Francisco Javier López González<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela

**CO-24 PROYECTO CHARLOTTE: CONSENSO MULTIDISCIPLINAR DE RECOMENDACIONES PARA EL USO DE PATIENT REPORTED OUTCOMES (PROS) EN LA PRÁCTICA CLÍNICA DE ATENCIÓN AL SÍNDROME DE DRAVET (SD)**

Ángel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Vicente Villanueva<sup>2</sup>; Juan José García Peñas<sup>3</sup>; Susana Boronat<sup>4</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>; Rocio Sánchez Carpintero<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional; <sup>2</sup>Hospital La Fe; <sup>3</sup>Hospital Niño Jesús; <sup>4</sup>Hospital San Pau; <sup>5</sup>Clínica Universidad de Navarra

**CO-25 ESTUDIO OBSERVACIONAL UNICÉNTRICO PROSPECTIVO DEL ESTADO EPILÉPTICO REFRACTARIO Y SUS CARACTERÍSTICAS, ETIOLOGÍA Y PRONÓSTICO**

Miriam Paul Arias<sup>1</sup>; Marion Baraldés Rovira<sup>1</sup>; Alejandro Quilez<sup>1</sup>; Yhovany Gallego<sup>1</sup>; Francisco Purroy<sup>1</sup>; Daniel Vázquez Justes<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Arnau de Vilanova de Lleida



**CO-26 PRONÓSTICO DEL ESTADO EPILÉPTICO: RELACIÓN ENTRE EL RETRASO DEL TRATAMIENTO Y EL RIESGO SUBSECUENTE DE DESARROLLO DE EPILEPSIA**

Laura Gómez Dabó<sup>1</sup>; Marc Rodrigo Gisbert<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Daniel Campos Fernández<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron

**CO-27 STATUS EPILEPTICUS DE AUSENCIA TÍPICO EN ANCIANOS: DESCRIPCIÓN SINDRÓMICA.**

José Luis Fernández-Torre<sup>1</sup>; Miguel Ángel Hernández Hernández<sup>1</sup>; Pedro Orizaola<sup>1</sup>; Alicia Paramio-Paz<sup>1</sup>; José Luis Vázquez-Higuera<sup>1</sup>; Enrique Marco de Lucas<sup>1</sup>. <sup>1</sup>H.U. Marqués de Valdecilla

10:30 - 11:00 h **Pausa - Café - Exhibición de posters**

11:00 - 13:00 h **SESIÓN 2A (Paralela)**  
**Punta onda continua durante el sueño**

Sala: **Convención** | Modera: **Víctor Soto Insuga, Rocío Sánchez-Carpintero**

**Diagnóstico de la POCS**

Francesc Sanmartí. *Clínica Dr. Sanmartí, Barcelona*

**Patrones eléctricos de la POCS**

Marta García Fernández. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

**POCS sin epilepsia**

Jesús Eirís Puñal. *Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela*

**Evaluación neuropsicológica en la POCS**

Anna López. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*

**Tratamiento de la POCS**

Víctor Soto Insuga. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

**Evolución a largo plazo de la POCS**

Antonio Gil-Nagel. *Hospital Ruber Internacional, Madrid*

11:00 - 13:00 h **SESIÓN 2B (Paralela)**  
**Cirugía de la epilepsia: "Estado del arte" Basada en casos clínicos y colaboración con la Liga Portuguesa**

Sala: **Palma** | Modera: **Julio Albisua, Jordi Rumiá**

Sofía Mendes Quintas. *Hospital de Santa María. Centro Hospitalario U. Lisboa Norte*

Ricardo Rego. *Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto*

M<sup>a</sup> Ángeles Pérez Jiménez. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

13:00 - 13:30 h **Simposium Neuraxpharm**  
**LepsiApp: la primera aplicación de prescripción médica para mejorar la gestión de la epilepsia**

Sala: **Palma** | Modera: **Javier Salas Puig**

**Mi experiencia con Lepsiapp**

Patricia Smeyers. *Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

**Nuevas funcionalidades de la app**

Pablo Quiroga Subirana. *Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería*

13:30 - 14:30 h **Comida y exhibición de posters. Sala de Exposición Comercial**



14:30 - 16:30 h

**SESIÓN 3A (Paralela)**

**¿Tiene la dieta cetogénica un efecto neuroprotector en epilepsia?**

Sala: **Convención** | Modera: **Francesc Sanmartí, Rocío Calvo Medina**

**Dieta cetogénica: de los mecanismos de acción al potencial efecto anti-epileptogénesis**

Domingo González-Lamuño Leguina. *Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander*

**Neurocognitive effect of ketogenic diet in different epileptic syndromes**

Helen Cross. *President of ILAE*

**Efecto neurocognitivo de la dieta cetogénica en las encefalopatías del neurodesarrollo con epilepsia**

Roberto H. Caraballo. *Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina*

14:30 - 16:00 h

**SESIÓN 3B (Paralela)**

**Terapia génica en epilepsia**

Sala: **Palma**

**Terapias génicas en epilepsias genéticas**

Jose M Serratos Fernández. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

**Terapia génica en epilepsia focal**

Matthew Walker. *Institute of Neurology, UCL. National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London*

**Coloquio**

16:00 - 17:00 h

**Controversias (Paralela)**

**Big Data Versus Observación Clínica en epilepsia**

Sala: **Palma** | Modera: **Estefanía Conde Blanco**

**¿Qué es Big data? ¿Puede guiar el pronóstico y las decisiones clínicas?**

Aleix Solanes Font. *Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS)*

**Discusión de controversias**

Blanca Mercedes Álvarez. *Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid*

Francisco Gil López. *Hospital Universitario Sagrado Corazón, Barcelona*

16:00 - 17:00 h

**Tema Candente 1 (Paralela)**

**Técnicas avanzadas de EEG en epilepsia**

Sala: **Valencia** | Modera: **José Luis Fernández Torre, Arturo Ugalde Canitrot**

**Oscilaciones de alta frecuencia (HFO) en epilepsia**

Maeike Zijlmans. *Brain Center Rudolf Magnus, University Medical Center Utrecht, The Netherlands*

**Localización de fuentes en epilepsia**

María Centeno Soladana. *Instituto Clínico de Neurociencias. Hospital Clínic, Barcelona*

**Microestructuras del sueño en pacientes con epilepsia**

Andrea Romigi. *IRCCS 'Istituto Neurologico Mediterraneo Neuromed, Italy*

17:00 - 17:30 h

**Pausa - Café - Exhibición de posters**



17:30 - 19:00 h **Simposium Angelini**  
**ONTOZRY: Una Nueva Oportunidad en el Tratamiento de la Epilepsia Farmacoresistente**

Sala: **Convención** | Modera: **Antonio Gil-Nagel**

**Eficacia sin precedentes: Tasas de respondedores y libertad de crisis**

Vicente Villanueva. *Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

**Maximizando el balance eficacia/tolerabilidad a través del manejo de la comedición**

Juan Jesús Rodríguez Uranga. *Centro de Neurología Avanzada, Sevilla*

**Tasas de retención, una medida de eficacia y seguridad a largo plazo**

Jose M Serratosa Fernández. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

19:00 - 20:00 h **Conferencia invitada**

Sala: **Convención**

**Epilepsy collaboration: how to improve epilepsy care, research and teaching from the international organizations**

Helen Cross. *President of ILAE*

21:00 h **Cena del Congreso**



HORARIO

## SÁBADO 22 DE OCTUBRE

09:00 - 10:30 h

### SESIÓN 4A (Paralela)

**Terapia de precisión en canalopatías epilépticas asociadas a epilepsias de inicio precoz: Casos Clínicos**

Sala: **Convención** | Modera: **Beatriz González Giráldez**

#### KCNQ2

Patricia Smeyers. *Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

#### KCNA2

María Machio Castelo. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

#### SCN1A

Rocío Sánchez-Carpintero. *Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona*

#### SCN2A

Beatriz González Giráldez. *Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

#### SCN8A

09:00 - 10:30 h

### SESIÓN 4B (Paralela)

**Epilepsia de inicio tardío**

Sala: **Palma** | Modera: **Jacint Sala, María Ruggiero**

#### Epilepsia autoinmune: aproximación clínico-diagnóstica

Estefanía Conde Blanco. *Hospital Clínic, Barcelona*

#### ¿Deterioro cognitivo o enfermedad cerebrovascular?

Laura Abraira del Fresno. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

#### Caso clínico 1

Elena Fonseca Hernández. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

#### Caso clínico 2

Beatriz Parejo Carbonell. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

10:30 - 11:00 h

**Pausa - Café - Exhibición de posters**

11:00 - 12:30 h

### Simposium Jazz Pharmaceuticals

**Manejo del paciente pediátrico y adulto: Experiencia con Epidyolex**

Sala: **Convención**

#### Bienvenida e Introducción

Pedro Serrano Castro. *Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga*

#### Eficacia Epidyolex: del control de las crisis a la calidad de vida

Ascensión Castillo. *Hospital General Universitario de Valencia*

#### Manejo práctico de Epidyolex y experiencia en población española: preguntas interactivas

Modera: **Vicente Villanueva**

Mercè Falip. *Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona*

Adrián García Ron. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

#### Conclusiones y cierre

Pedro Serrano Castro. *Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga*





12:30 - 13:30 h **Presentación de tesis doctorales (Paralela)**

Sala: **Palma** | Modera: **Javier Salas Puig**

**Aplicación de nuevas técnicas de neuroimagen a la evaluación pre-quirúrgica de la epilepsia: la combinación de la RM por tensor de difusión (DTI) y la PET-FDG, y la sustracción de la SPECT ictal con la PET-FDG interictal co-registrada con la RM (PISCOM)**

Javier Aparicio Calvo. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*

**Marcadores fenotípicos diferenciales en funciones ejecutivas, memoria y cognición social en epilepsias frontales y temporales en población pediátrica**

Borja Esteso Orduña. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

**Pronóstico neuropsicológico en pacientes pediátricos con epilepsia refractaria lesional focal**

Andrea Palacio. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*

**Carga asistencial, mortalidad y coste de la epilepsia desde su diagnóstico en pacientes adultos. Factores asociados tras un seguimiento a largo plazo**

Manuel Quintana Luque. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

12:30 - 13:30 h **Tema Candente 2 (Paralela)**  
**Técnicas avanzadas de EEG en epilepsia**

Sala: **Convención** | Modera: **Ángel Aledo Serrano**

**Perspectiva del paciente con epilepsia**

Andrea Lozano García

**Perspectiva del investigador en epilepsia**

Isabel del Pino. *Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia*

**Perspectiva del neurólogo**

Xiana Rodríguez Osorio. *Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela*

13:30 - 14:15 h **Presentación de Resultados de la Beca BIAL - EISAI - SEEP y de la Beca UCB - SEEP Patient Value en Epilepsia. Entrega de premios a las 3 mejores comunicaciones orales, 3 mejores poster, mejor caso clínico y trayectoria profesional** | Sala: **Convención**

14:15 - 15:00 h **Asamblea Ordinaria de la Sociedad Española de Epilepsia (SEEP)** | Sala: **Convención**



# RESÚMENES





## RESÚMENES COMUNICACIONES ORALES

### CO-01 EPILEPSIA Y LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER: LA DIABETES MELLITUS TIPO III MEDIAN- DO LAS ALTERACIONES NEUROPATOLÓGICAS

Rui Milton Patrício da Silva-Júnior<sup>1</sup>; Suélen Santos Alves<sup>2</sup>; Norberto Garcia-Cairasco<sup>2</sup>; Dolores E. López<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Neuroscience Institute of Castilla y León (INCyL, Faculty of Medicine. University of Salamanca (USAL), Salamanca, Spain.; <sup>2</sup>Neuroscience and Behavioral Sciences Department, Ribeirão Preto School of Medicine, University of São Paulo, Ribeirão Preto, Brazil

**INTRODUCCIÓN:** Las epilepsias (EPs) son el tercer trastorno neurológico más común en personas mayores de 65 años, caracterizado no solo por una susceptibilidad a generar convulsiones, sino también por problemas neurobiológicos, cognitivos y carga social por vivir con crisis crónicas y recurrentes. De hecho, más del 25% de las personas diagnosticadas con EP también tienen como comorbilidad alguna enfermedad mental. En este sentido, numerosos estudios han sugerido, una importante relación entre las EP y la enfermedad de Alzheimer (EA), principalmente debido al elevado número de pacientes diagnosticados con EA que posteriormente desarrollan crisis epilépticas comórbidas (28%). Debido a las alteraciones significativas en la vía de señalización de la insulina observadas en los cerebros post-mortem de la EA humana, muchos autores han considerado la EA como la Diabetes Mellitus tipo III.

**OBJETIVOS:** Estudiar el papel de los componentes de la vía de señalización de la insulina en el cerebro de dos modelos genéticos de EP. **Materiales y métodos:** Se utilizaron 33 Wistar audigenic rats (WAR), 40 ratas controles (Wistars), 6 genetic audiogenic seizure hamster from Salamanca (GASH/Sal) y 6 hámsteres controles, machos. Se seleccionaron dos grupos de edad: animales adultos (4 meses) y viejos (12 a 17 meses). Para la evaluación de la memoria, se sometieron a la prueba del laberinto acuático de Morris (MWM). El perfil de expresión de proteínas pertenecientes a la vía de la insulina fue cuantificado por Western blot (WB). El péptido beta amiloide (A $\beta$ ) en fibras y soluble se evaluó por el protocolo de fluorescencia de tioflavina T (ThT) y ELISA, respectivamente. Finalmente, se midió el contenido de tau fosforilada por WB e inmunohistoquímica. **RESULTADOS:** Las WARs mostraron peor desempeño en la prueba MWM ( $p < 0.0001$ ), niveles más altos de tau fosforilada (S396) ( $p < 0.0001$ ) y glucógeno sintasa quinasa 3 (GSK3) fosforilada (S21/9) ( $p < 0.05$ ), presentando niveles más bajos de receptores de insulina que los controles ( $p < 0.05$ ). Sin embargo, los controles WAR y Wistar muestran un aumento progresivo de las fibrillas de A $\beta$  ( $p < 0.0001$ ) y niveles bajos de A $\beta$  soluble. Los cambios detectados fueron dependientes de la edad, alcanzando mayores diferencias en animales viejos que en adultos jóvenes. Los GASH/Sal presentaron niveles más altos de tau fosforilada (S396) ( $p < 0.05$ ), GSK3 fosforilada (S21/9) ( $p < 0.001$ ) y receptores de insulina ( $p < 0.05$ ). **CONCLUSIONES:** El presente estudio proporciona evidencia de un fenotipo parcial similar a la EA, incluida la regulación alterada de la señalización de la insulina, en dos modelos genéticos de EP. Juntos, estos datos contribuyen a la comprensión de la relación entre la EP y la EA como comorbilidad, con potenciales objetivos para estrategias terapéuticas en este campo.

### CO-02 ¿ES LA ETIOLOGÍA GENÉTICA FRECUENTE EN EL SÍNDROME DE LENNOX GASTAUT ?

Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; Verónica Cantarín Extremera<sup>1</sup>; Beatriz Bernardino Cuesta<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

**INTRODUCCIÓN:** El Síndrome Lennox-Gastaut (SLG) es un síndrome epiléptico de inicio en la infancia con características electro-clínicas definidas con pocas series que analicen su etiología en los últimos años. **OBJETIVO:** Determinar la frecuencia, etiología y características de una serie de niños con SLG. **MÉTODOS:** Análisis retrospectivo de niños con SLG. Se incluyeron aquellos que cumplían criterios diagnósticos de forma estricta: punta-onda lenta, actividad rápida paroxística sueño, retraso global desarrollo, múltiples tipos de crisis (ausencias, crisis atónicas) y crisis tónicas nocturnas. **RESULTADOS:** 31 pacientes de una base de 1400 niños con epilepsia cumplían criterios de SLG (2,2%). La etiología fue estructural en 11 (35,4%), 3 con causa genética conocida (alteraciones genes TSC2 y DEPDC5), de ellos un 90% fueron precedidos de espasmos epilépticos (EE) en época de lactante con retraso psicomotor (RPM) asociado. 10 pacientes (32,3%) presentaron una etiología genética (duplicación MECP2, síndrome Down y mutaciones puntuales DDX3X, TCF4, CDKL5, CHD2, MECP2), de estos 40% presentaba antecedentes de EE y RPM. Sólo en 10 pacientes (32,3%) no se encontró causa conocida tras estudio etiológico (exoma, resonancia magnética cerebral y estudio metabólico), de estos pacientes únicamente un paciente tuvo antecedentes de EE, sin RPM previo y un debut de epilepsia más tardío. **CONCLUSIONES:** Es más frecuente encontrar etiología en niños con SLG con las técnicas diagnósticas actuales (67,5%) que lo descrito clásicamente en literatura, representando las causas de origen genético un 42% en probable relación con aplicar criterios diagnósticos más restrictivos.



### CO-03 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ELECTROENCEFALOGRÁFICAS DE LA TRANSICIÓN INFANCIA-ADULTO EN EL SÍNDROME DE DRAVET

Victoria Fernandez<sup>1</sup>; Patricia Navas<sup>1</sup>; Rocio Calvo <sup>1</sup>; Guillermo Milano<sup>1</sup>; Matilde Velasco<sup>1</sup>; Pedro Serrano<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga

**INTRODUCCIÓN** El síndrome de Dravet (SD) es una encefalopatía epiléptica del neurodesarrollo (EEND) poco frecuente (incidencia 1/20.000-60.000). Se han encontrado mutaciones del gen SCN1A en el 75% de los casos. El fenotipo se caracteriza por crisis generalizadas o episodios de estado de mal epiléptico que se inician en el primer año de vida en un niño con desarrollo previo normal, que se asocian a fiebre. El retraso del desarrollo aparece en el segundo año de vida y se sigue de trastorno cognitivo establecido y trastornos de la personalidad, además de alteración de la marcha. Cuando los niños con SD se hacen adultos, cambia el fenotipo (escasas crisis de predominio nocturno, otras características). Material y métodos Estudio descriptivo de revisión retrospectivo. Revisamos los pacientes diagnosticados con SD en el Hospital Regional Universitario de Málaga y que han tenido seguimiento hasta la edad de adultos. Se registraron las características clínicas y electroencefalográficas (EEG) en la evolución de los pacientes. **RESULTADOS:** Detectamos 23 pacientes con SD infantiles: 12 en adultos (5 pacientes con mutaciones en el gen SCN1A, 7 con otras mutaciones o en estudio). Comparando con la literatura, nuestros pacientes adultos presentan similar porcentaje de crisis focales de predominio nocturno, de crisis mioclónicas y grado de deterioro cognitivo; presentan mayor porcentaje de trastornos de conducta y menor porcentaje de trastornos de la marcha. **CONCLUSIONES:** Nuestros pacientes con SD adultos, presentan características clínicas similares a las descritas en la literatura, con algunas particularidades. Son necesarios más estudios en adultos con SD, preferentemente multicéntricos.

### CO-04 DIAGNÓSTICO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DESDE LA CONSULTA DE EPILEPSIA

Zuriñe Ortiz de Zarate Caballero<sup>1</sup>; Amaia Salmón Rodríguez<sup>2</sup>; Ainhoa Garcia Ribes <sup>1</sup>; María Jesús Martínez González<sup>1</sup>; Julia Sala Coromina<sup>3</sup>; Miquel Raspall Chaure <sup>4</sup>; Manuel Toledo Argany<sup>3</sup>; Alejandro Martínez de la Ossa Vela<sup>3</sup>; Monica Vicente-Rasoamalala<sup>3</sup>; Clara Carnicer Caceres<sup>3</sup>; José Antonio Arranz Amo<sup>4</sup>; Ana Felipe-Rucián<sup>4</sup>; Lucy Dougherty De Miguel<sup>3</sup>; Mireia Del Toro Riera<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces; <sup>2</sup>Hospital Universitario Cruces; <sup>3</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN** Los errores congénitos del metabolismo (ECM) son responsables de un pequeño porcentaje de epilepsia. **OBJETIVOS:** Analizar nuestra serie de pacientes con ECM cuyo signo guía fue la epilepsia. Métodos Estudio retrospectivo de pacientes diagnosticados de ECM que debutaron con epilepsia entre 2010-2021. **RESULTADOS:** 16 pacientes: 4 epilepsias piridoxina-dependientes (PDE), 3 déficits de creatina, 3 defectos congénitos de la glicosilación (CDG), 2 xantomatosis cerebrotendinosas (CTX), 1 hiperprolinemia tipo-2, 1 déficit de GLUT-1, 1 enfermedad mitocondrial y 1 defecto del transportador de solutos-SLC13A2. Edad media al debut de la epilepsia: 31.2 meses. Tipo de crisis más frecuente: focal motora (75%), 43.8% estatus epiléptico (3 PDE, hiperprolinemia, GLUT-1, enfermedad mitocondrial y SLC13A2). 56.2% recibieron triple terapia antiepiléptica, 50% farmacorresistentes (1 PDE, 2 déficit creatina, 2 CDG, GLUT-1, enfermedad mitocondrial y SLC13A2). Recibieron tratamiento dirigido 81.3%, indicándose ante sospecha clínica en 5/13 (3 PDE, hiperprolinemia, SLC13A2), tras estudio metabólico en 2/13 (2 déficit creatina) y tras confirmación genética en 6/13 (1 PDE, 1 déficit creatina, 2 CDG y CTX). Tras el tratamiento: 5 libre de crisis (3 PDE, hiperprolinemia, 1 déficit creatina), 3 reducción significativa (1 PDE, 1 déficit creatina, SLC13A2). Suspensión medicación antiepiléptica: 3 (1 PDE, hiperprolinemia, 1 déficit creatina) y reducción: 5 (3 PDE, 1 déficit creatina, SLC13A2). **CONCLUSIONES:** La identificación de ECM como etiología de la epilepsia es importante. Muchas de estas entidades disponen de tratamiento que permite el control de la epilepsia y comorbilidades, ofrecer consejo genético y establecer un mejor pronóstico.

### CO-05 EPILEPSIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 22 CASOS

Matilde Velasco Mérida<sup>1</sup>; Guillermo Milano Sebastián<sup>1</sup>; Patricia Navas Sánchez<sup>2</sup>; Rocío Calvo Medina<sup>2</sup>; Lucía Rodríguez Santos<sup>2</sup>; Victoria Eugenia Fernández Sánchez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga; <sup>2</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga-Hospital Materno Infantil

**INTRODUCCIÓN** El complejo de esclerosis tuberosa es una enfermedad hereditaria multisistémica donde la afectación del SNC es prácticamente constante, siendo la epilepsia el síntoma neurológico más frecuente y precoz **OBJETIVOS:** Describir las características de la epilepsia al debut y su evolución en pacientes pediátricos diagnosticados de



CET según los criterios de la Segunda Conferencia Internacional de Consenso del Complejo de Esclerosis Tuberosa 2012. **PACIENTES Y MÉTODO:** Estudio descriptivo y retrospectivo de las características electroclínicas y evolutivas de los pacientes pediátricos diagnosticados de CET en un hospital terciario en el período 2006-2022. **RESULTADOS:** Se recogió una muestra de 22 pacientes, de los cuales 14 eran varones. Un 77,3% de los casos obtuvieron genética positiva. 16 de los pacientes presentaron crisis epilépticas. El tipo de crisis mayoritaria al inicio fueron crisis focales con afectación del nivel de conciencia (n=8) seguidos de espasmos en flexión (n=6). A nivel de EEG un 87,5% presentó anomalías en el primer estudio destacando lentificación de la actividad de base, actividad paroxística focal o patrón hipsarrítmico. 6 de los pacientes precisaron tratamiento con fármacos antiepilépticos en politerapia para el control de las crisis, 3 presentaron epilepsia refractaria a tratamiento, siendo uno intervenido mediante cirugía. **CONCLUSIONES:** La epilepsia es una de las principales manifestaciones de los pacientes con CET. Las crisis focales con afectación del nivel de conciencia, seguida de espasmos en flexión fueron las manifestaciones más frecuentes. En su evolución más de un tercio precisaron politerapia presentando el 20% de los casos epilepsia refractaria al tratamiento.

## CO-06 ES POSIBLE HALLAR LA CAUSA GENÉTICA EN EPILEPSIAS GENERALIZADAS: FENOTIPO VARIABLE DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA SECUNDARIO A MUTACIONES EN GEN TRMT1

Nuria Lamagrande Casanova<sup>1</sup>; Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; Anna Duat Rodríguez<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>hospital Universitario Niño Jesus

**INTRODUCCIÓN:** El gen TRMT1 (tRNA metiltransferasa-1) codifica una metiltransferasa específica responsable de modificar el ARN en transcripción. Mutaciones del mismo se han relacionado con trastornos cognitivos, epilepsia y rasgos dismórficos leves, con patrón de herencia autosómico recesivo. Presentamos dos hermanos de padres consanguíneos (primos hermanos) con misma mutación en homocigosis de este gen y diferentes cuadros de epilepsia. **CASO CLÍNICO:** Paciente1: varón 10 años, debuta con 5 años con crisis mioclónicas de caída cefálica así como crisis tónico-clónicas generalizadas con trazado electroencefalográfico de fondo lento y desincronizado junto con anomalías generalizadas irregulares tipo punta-onda/polipunta-onda 2-3 Hz. Posteriormente desarrolla cuadro de ausencias mioclónicas refractarias con respuesta tras asociación de clobazam (0,6mg/kg/día) y brivaracetam (3-5mg/kg/día). De forma independiente a la epilepsia presenta discapacidad intelectual grave y rasgos de trastorno espectro autista. Paciente2: hermano 4 años con debut de epilepsia con crisis tónico-clónicas generalizadas y crisis mioclónicas de caída cefálica diarias con un trazado electroencefalográfico de fondo normal y anomalías generalizadas de punta/polipunta-onda 3Hz. Tras asociación de ácido valproico (55mg/kg/día) y brivaracetam (5mg/kg/día) se logró control de crisis y normalización electroencefalograma. Presenta retraso simple del lenguaje. Tras estudio metabólico ampliado y resonancia normales, el estudio genético mediante exoma clínico filtrado mostró mutación c.1324G>A gen TRMT1, en homocigosis patogénica. **CONCLUSIONES:** Cada vez son más los genes que se relacionan con epilepsias generalizadas. Esta es la primera descripción del espectro fenotípico que se relaciona con mutaciones en homocigosis del gen TRMT1 que incluyen: crisis mioclónicas, tónico-clónicas y ausencias mioclónicas; asociado a alteraciones de neurodesarrollo.

## CO-07 PROYECTO BIO-KCNQ2. ULTRA-FENOTIPADO Y CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UNA SERIE ESPAÑOLA DE CUARENTA Y CUATRO PACIENTES CON CANALOPATÍA-KCNQ2

Carmen Fons<sup>1</sup>; Didac Casas<sup>2</sup>; Anna Aguilar<sup>1</sup>; Itziar Alonso<sup>1</sup>; Amaia Alquiza<sup>3</sup>; Oscar Casis<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; <sup>3</sup>Departamento de Fisiología, Universidad País Vasco, Vitoria; <sup>4</sup>Departamento de Fisiología, Universidad País Vasco, Vitoria

**OBJETIVO:** Caracterización del espectro clínico en pacientes pediátricos afectados de canalopatía-KCNQ2. Estudiar biomarcadores predictores del pronóstico. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio multicéntrico retrospectivo en una población pediátrica con epilepsia relacionada con canalopatía KCNQ2. Se registran datos clínicos, antecedentes, resultados de estudios genéticos, EEG's, neuroimagen y respuesta terapéutica. Además, realizamos evaluación neuropsicológica y un estudio biofísico de algunas variantes génicas KCNQ2. Los pacientes se clasificaron en tres grupos: epilepsia neonatal benigna (familiar) (EN(B)F), encefalopatía epiléptica y del desarrollo no motora (EED-NM) y motora (EED-M). **RESULTADOS:** Se incluyeron 44 niños, edad media: 6,4 años (DE: 3,9), 54,5% varones. Los pacientes se clasificaron como B(F)NE (34,1 %), EED-NM (29,5 %) y EED-M (36,4 %). Examen neonatal intercrítico anormal fue más frecuente en EED-NM y EED-M que en (P?0.001 respectivamente). En el video-EEG, la actividad de base anormal al debut y en el seguimiento fue más frecuente en EED-M que en EN(B)F y EED-NM (P<0.05 respectivamente). La mediana del número acumulado de fármacos antiepilépticos recibidos fue mayor en EED-M que en B(F)NE y EED-NM (P<0,05 respectivamente). La puntuación estándar del test de conducta Adaptativa fue mayor en B(F)NE y EED-NM que en el grupo EED-M (P<0,001 respectivamente). Registramos 39 variantes patogénicas diferentes en KCNQ2 (11 no



reportadas previamente). Estudios de patch-clamp in vitro mostraron una correlación entre la pérdida de función en el canal Kv7.2 mutado y la gravedad del fenotipo clínico. **CONCLUSIONES:** la afectación de la motricidad gruesa es una característica clave para identificar a los pacientes con peor pronóstico en el espectro KCNQ2-EED.

## CO-08 D-GALACTOSA COMO TRATAMIENTO DE PRECISIÓN EN PACIENTES CON MOGHE: ENSAYO PILOTO COMO PRUEBA DE CONCEPTO

Angel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Rikke Moller<sup>2</sup>; Rafael Toledano Delgado<sup>1</sup>; Irene Garcia Morales<sup>1</sup>; Alvaro Beltran Corbellini<sup>1</sup>; Marcelo Budke<sup>1</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional; <sup>2</sup>Danish Epilepsy Center

**INTRODUCCIÓN:** La malformación leve del desarrollo cortical con hiperplasia de oligodendrocitos (MOGHE) se relaciona con epilepsia refractaria y, recientemente, con mutaciones somáticas en el gen transportador de galactosa (SLC35A2). **OBJETIVOS:** Analizar los cambios en variables de epilepsia, cognición y conducta en pacientes con MOGHE tratados con d-galactosa oral. Diseño del estudio registrado: NCT04833322. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se incluyen pacientes con diagnóstico histológico de MOGHE y epilepsia refractaria o alteraciones EEG y problemas de neurodesarrollo tras cirugía de epilepsia. Se evalúa respuesta por diario de crisis, vídeo-EEG 24h y escalas cognitivas, de calidad de vida y de conducta (WISC, BRIEF, CPT-II, PEDS-QL, SCQ, SNAP-IV), antes y tras 6 meses con tratamiento. Se sigue la pauta de tratamiento establecida en mutaciones germinales. Resultado: Se incluyen 12 pacientes. Edad mediana 14 años (rango:6-29años), 11 de localización frontal. 6 tenían mutaciones en SLC35A2 en pieza quirúrgica (3 de ellas no descritas previamente). De los 6 con epilepsia refractaria postcirugía, 3 tuvieron respuesta con reducción de crisis >70% (uno libre de crisis). 7 tuvieron mejorías significativas en escalas de cognición y conducta. Los pacientes con mutación SLC35A2 tuvieron significativamente mejor respuesta. No hubo eventos adversos relevantes salvo problemas de tolerancia digestiva transitorios. **CONCLUSIONES:** La d-galactosa muestra datos prometedores como tratamiento de precisión en pacientes con MOGHE.

## CO-09 RESULTADOS COGNITIVOS Y DE CALIDAD DE VIDA TRAS TERAPIA TÉRMICA INTERSTICIAL CON LÁSER (LITT) EN PACIENTES CON EPILEPSIA TEMPORAL MESIAL DOMINANTE: DATOS PRELIMINARES Y ESTUDIO COMPARATIVO

Carmen Pérez-Enríquez<sup>1</sup>; Nazaret Infante Santos<sup>2</sup>; Luísa Panadés de Oliveira<sup>1</sup>; Jaume Capellades Font<sup>3</sup>; Gerardo Conesa Bertrán<sup>2</sup>; Rodrigo Rocamora<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital del Mar. Barcelona; <sup>3</sup>Servicio de Radiología. Hospital del Mar. Barcelona

**INTRODUCCIÓN:** Los pacientes con epilepsia ténporo-mesial (ELTm) de hemisferio dominante, presentan déficits en lenguaje y memoria verbal, descritos tras cirugías resectivas temporales antero-mesiales (RTAM) o amígdalo-hipocampectomías (AHS). La termoterapia-láser (LiTT) es una alternativa menos invasiva, relativamente novedosa, cuya repercusión cognitiva no está determinada. **OBJETIVOS:** Describir cambios neuropsicológicos grupales/individuales post-LiTT, y compararlos con post-RTAM y post-AHS, en pacientes con ELTm dominante. **PACIENTES Y MÉTODO:** Incluimos 18 pacientes ELTm emparejados sociodemográficamente, evaluados pre-/post-cirugía ténporo-mesial(6-12 meses). Empleamos batería neuropsicológica (dominios: memoria verbal, lenguaje;calidad de vida). Para la caracterización grupal, se transformaron puntuaciones directas a escalares (ajustes NEURONORMA). Para determinar cambios significativos intragrupo, empleamos +/-1Desviación Típica (DT): diferencia promedio Post-Pre. Para determinar cambios significativos individuales, analizamos el Índice de Cambio Fiable (IC90%, determinación de tendencia ICF+/-1.68). **RESULTADOS:** El perfil grupal pre-LiTT mostró déficit (-2DT) de memoria verbal y lenguaje (67% y 50% pacientes LiTT, respectivamente). El cambio grupal post-LiTT no fue significativo para ningún dominio cognitivo. La CdV mejoró significativamente en 3/6 pacientes post-LiTT. A nivel individual, ningún paciente con preservación cognitiva basal de lenguaje o memoria verbal, mostró una pérdida significativa (ICF-1.68), o déficit clínicamente relevante (-2DT) post-LiTT. Comparativamente, 4/6 pacientes post-AHS (67%) mostraron pérdida significativa en lenguaje (denominación) y 4/6 pacientes post-AHS y post-RTAM, mostraron un ICF<-1.68, indicando pérdida significativa en memoria verbal. La CdV mostró tendencia favorable en todas las cirugías para ELTm. **CONCLUSIÓN:** Preliminarmente, la incidencia de déficits cognitivos post-LiTT es significativamente menor comparada con cirugías resectivas en ELTm. La CdV tiende a mejorar independientemente de la cirugía empleada en esta cohorte.

## CO-10 ESTUDIO GENÉTICO DE LA EPILEPSIA, DATOS DE LA VIDA REAL

Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; Barbara Fernández Garoz<sup>1</sup>; Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Laura López Marín<sup>1</sup>; María Jiménez Legido<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>; Luis González Gutierrez Solana<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús



A pesar de que la gran mayoría de los casos de epilepsia tienen un origen multifactorial, desde hace décadas conocemos entidades monogénicas que se manifiestan como epilepsias focales, encefalopatías epilépticas (EE) y en algunos casos epilepsias generalizadas (EG). En los últimos 10 años el estudio genético de la epilepsia ha experimentado un cambio vertiginoso, gracias a las técnicas de secuenciación masiva que permiten el estudio simultáneo de múltiples regiones genómicas. **OBJETIVOS:** Estimar el rendimiento diagnóstico del estudio de distintos tipos de epilepsia mediante técnicas de secuenciación masiva, en sus diferentes aplicaciones (paneles, exoma clínico, exoma completo). **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se recogieron los pacientes enviados a la consulta de Genética para estudio por presentar diagnóstico de epilepsia desde el año 2019 al 2021 en un hospital infantil. **RESULTADOS:** Desde 2019 al 2021 fueron estudiados en Genética Clínica 200 pacientes pediátricos. En función del tipo de epilepsia y/o hipótesis etiológica se clasificaron como: EE (incluyendo sindrómicas) N=70 pacientes, EG (convulsiones febriles plus, EG con patrón familiar reconocible, epilepsia neonatal) N=46 pacientes, epilepsia focal N=29 pacientes, malformaciones del desarrollo cortical (MDC) N=55 pacientes. El rendimiento diagnóstico fue: EE: 37%, EG: 30%, epilepsias focales: 21%, MDC: 18%. **CONCLUSIONES:** El rendimiento diagnóstico del estudio de la epilepsia se encuentra entre el 18% para las MDC y el 37% para las EE. Esto es congruente con que las encefalopatías epilépticas pueden tener un origen monogénico reconocible, mientras que en otros tipos de epilepsia el origen multifactorial es más probable.

## CO-11 FENOTIPO ANATOMO-ELECTRO-CLINICO DE CUATRO PACIENTES CON MUTACIONES EN DYNC1H1

Eva Gutiérrez Delicado<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>; Anna Duat Rodríguez<sup>1</sup>; Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>; María Angeles Pérez Jiménez<sup>1</sup> Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

**INTRODUCCIÓN:** El gen DYNC1H1 codifica para la cadena pesada de la dineína citoplasmática, proteína motora asociada a microtúbulos e implicada en el desarrollo cortical. Mutaciones en este gen se han asociado a un amplio espectro de síndromes clínicos incluyendo afectación del sistema nervioso central y periférico. **OBJETIVOS:** Analizar el fenotipo anátomo-electro-clínico de 4 pacientes con epilepsia y malformaciones del desarrollo cortical (MDC) en relación con mutaciones en DYNC1H1. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se analizarán las características clínicas, de video-EEG, neuroimagen y genética. **RESULTADOS:** Tres pacientes presentaron MDC tipo agiria/paquirgia; dos debutaron en el periodo neonatal con crisis focales, desarrollaron espasmos epilépticos en el periodo de lactante y una encefalopatía epiléptica; un paciente debutó a los 3 años con espasmos epilépticos. El EEG en estos pacientes mostró anomalías epileptiformes multifocales y actividades rápidas no habituales. El caso restante presentó una polimicrogiria bilateral, comenzó a los 3 años con crisis focales y desarrolló una punta-onda continua durante el sueño (POCS) a los 5 años. Todos los pacientes asociaron retraso global del desarrollo e hipotonía. En los 4 pacientes se documentaron mutaciones de novo en heterocigosis afectando a diferentes dominios de la proteína. **CONCLUSIÓN:** Mutaciones en el gen DYNC1H1 se asocian a una encefalopatía epiléptica y del desarrollo con discapacidad intelectual, MDC y epilepsia. En nuestra serie hemos observado dos fenotipos: 1. Agiria- paquirgia, epilepsia refractaria con espasmos epilépticos +/- crisis focales neonatales y actividades EEG no habituales y 2. Polimicrogiria bilateral con crisis focales y evolución a POCS.

## CO-12 MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA, UNA TÉCNICA CITOGENÉTICA PARA DOMINARLAS A TODAS

Bárbara Fernández Garoz<sup>1</sup>; Beatriz Bernardino Cuesta<sup>1</sup>; Verónica Cantarin Extremera<sup>1</sup>; Anna Duat Rodríguez<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; María Luz Ruiz-Falcó Rojas<sup>1</sup>; Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

El mapeo Óptico del Genoma (OGM) es una técnica que permite, mediante una enzima de marcaje, visualizar patrones sobre moléculas de ultra- alto peso molecular de ADN. Esto nos va a permitir detectar variaciones estructurales. Nos da la misma información que el cariotipo y array CGH combinado, y también es capaz de suplantar el empleo del FISH. En cuanto al límite de detección de CNVs, tiene una resolución de 500 pb para deleciones e inserciones y 30 Kb para duplicaciones. El tiempo de realización e interpretación de los resultados va de 4 a 6 semanas, lo que es equivalente al tiempo de respuesta de un array CGH. Esta técnica sirve de complemento a las técnicas de secuenciación masiva, que están diseñadas para la detección de variantes de un solo nucleótido o pequeñas deleciones/ inserciones. En los pacientes con epilepsias refractarias, encefalopatías epilépticas y epilepsias sindrómicas, es útil realizar un cribado de cambios de número de copia y de la presencia del cromosoma 20 en anillo. **OBJETIVOS:** Validar la técnica de OGM para la detección de cambios de número de copia CNVs y alteraciones estructurales en pacientes con trastornos del neurodesarrollo con y sin epilepsia. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se escogieron 41 muestras de pacientes conocidos que presentaban CNVs, alteraciones estructurales, incluyendo translocaciones y cromosomas en anillo. **RESULTADOS:** La concordancia obtenida fue del 100%. **CONCLUSIONES:** La técnica OGM ofrece una solución que incluye la detección de variantes estructurales y CNVs en pacientes con epilepsia, esto puede simplificar el diagnóstico en este tipo de pacientes.





## CO-13 ANÁLISIS DE LA IMAGEN DE FUENTE ELÉCTRICA EN PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA

**Paloma Parra-Díaz<sup>1</sup>; Ángel Aledo-Serrano<sup>2</sup>; Irene García-Morales<sup>3</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>2</sup>; Jaime Masjuan<sup>4</sup>; Rafael Toledano<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Ramón y Cajal, Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>2</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>3</sup>Hospital Clínico San Carlos, Hospital Ruber Internacional, Madrid, España; <sup>4</sup>Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España

**INTRODUCCIÓN:** La imagen de fuente eléctrica (ESI) es una técnica de gran utilidad en la evaluación prequirúrgica de pacientes con epilepsia focal refractaria (EFR). Sin embargo, actualmente son pocos los centros que la emplean, siendo precisos un aprendizaje y validación previos a su aplicación. Presentamos un análisis intermedio de un estudio en marcha para la validación de la ESI en nuestro centro. **OBJETIVOS:** Análisis de la precisión diagnóstica de la ESI. **PACIENTES Y MÉTODO:** análisis retrospectivo de pacientes con al menos un año de seguimiento tras la cirugía de epilepsia, que cuenten con una RM craneal prequirúrgica y postquirúrgica, en los que realizamos ESI sobre el electroencefalograma intercrítico. Posteriormente, la localización marcada por la ESI se compara con la resección, definiendo un test positivo si coinciden, y verdadero si el paciente presenta Engel I al año. **RESULTADOS:** incluimos 10 pacientes (50% epilepsia temporal, 100% Engel I al año). La media de electrodos de superficie con los que se adquirieron los estudios fue de 29 (27-37). Se promediaron una media de 86 puntas en cada paciente. El análisis de fuentes se realizó aplicando 6 modelos de solución inversa en el pico y en el punto medio de la curva de ascenso de las puntas promediadas. La localización marcada por la ESI, definida a nivel sublobar, coincidió con la resección realizada en todos los casos en al menos tres modelos diferentes. **CONCLUSIONES:** La ESI es una técnica precisa, que aporta información útil en la evaluación prequirúrgica de pacientes con EFR.

## CO-14 CIRUGÍA DE LA EPILEPSIA EN ESCLEROSIS TUBEROSA EMPLEANDO ELECTRODOS INTRACRANEALES PROFUNDOS

**Marcelo Budke Neukamp<sup>1</sup>; María Ángeles Pérez Jiménez<sup>1</sup>; María Concepción Fournier del Castillo<sup>1</sup>; Marta García Fernández<sup>1</sup>; Eva Gutiérrez Delicado<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

**INTRODUCCIÓN:** La esclerosis tuberosa es una patología autosómica dominante. En el 90% de los pacientes la enfermedad está causada por la mutación en el gen TSC1, (cromosoma 9q34) o el gen TSC2 (cromosoma 16p13). Los túberes están asociados con epilepsia, retraso mental, trastornos de conducta y déficits neurológicos focales. Las convulsiones son el síntoma más común con una incidencia preponderante durante el 4º/5º mes y se manifiestan clínicamente por espasmos infantiles. La mayoría de los pacientes se transformarán en fármacoresistentes y candidatos a cirugía de la epilepsia. El objetivo de los estudios no invasivos (neurofisiología, neuroimágenes, neuropsicología) es la identificación del tuber epileptógeno. Sin embargo, en algunos pacientes candidatos a la cirugía es necesario estudios invasivos con el empleo de electrodos intracraneales para determinar con exactitud el tuber causante de las crisis. En esta serie presentamos nuestra experiencia con el empleo de electrodos profundos. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se trata de un estudio retrospectivo en una población pediátrica con 15 pacientes diagnosticados de epilepsia refractaria en el contexto de esclerosis tuberosa. Los pacientes presentaban múltiples túberes epileptógenos y fueron estudiados con protocolo de cirugía de epilepsia con Video EEG, RM craneal 3 Teslas, PET-FDG, valoración neuropsicológica y estudio invasivo con electrodos intracraneales profundos para localizar el tuber epileptógeno. En los 15 pacientes evaluados, la edad promedio fue de 10 años (1- 18). La edad de diagnóstico era de 2,6 años (1 mes y 8 años). En cuanto al tipo de crisis convulsivas, los pacientes menores de un año presentaron espasmos infantiles y, en los niños mayores de un año, crisis parciales simples y/o complejas y, con menos frecuencia, crisis tónico-clónicas generalizadas, atónicas, tónicas, mioclónicas o ausencias atípicas. De los 15 pacientes intervenidos, 12 (80%) de los pacientes están libres de crisis después de la cirugía (Engel I) y 2 pacientes presentaron una mejoría significativa en el número de crisis. **CONCLUSIONES:** El tratamiento quirúrgico de la epilepsia refractaria en la esclerosis tuberosa presenta buenos resultados con la resección de los túberes epileptógenos. El estudio prequirúrgico para la localización de los túberes epileptógenos empleando electrodos intracraneales profundos es una opción recomendable para conseguir mejores resultados y ofrecer tratamiento a quirúrgicos a un mayor número de pacientes.

## CO-15 RESULTADOS DE LA CIRUGÍA DE ABLACIÓN CON LÁSER EN PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA. EXPERIENCIA EN 12 CASOS

**Marcelo Budke Neukamp<sup>1</sup>; Antonio Gil-Nagel rein<sup>1</sup>; Angel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Rafael Toledano Delgado<sup>1</sup>; Irene García Morales<sup>1</sup>; Álvaro Beltrán Corbellini<sup>1</sup>; Juan Álvarez Linera<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional



**INTRODUCCIÓN:** La ablación con láser es una técnica novedosa, mínimamente invasiva, para el tratamiento de la epilepsia refractaria, tumores y metástasis cerebrales. La ablación con láser utiliza la energía láser dirigida para destruir las zonas del cerebro afectadas sin dañar los tejidos de alrededor. Con esta técnica evitamos dañar zonas elocuentes, minimizando las secuelas postquirúrgicas, acortamos el tiempo de recuperación y el paciente recibe alta hospitalaria a las 24 horas del procedimiento. **OBJETIVOS:** Presentamos los resultados de la cirugía con ablación láser en 12 pacientes utilizando el robot autoguiado y el sistema láser "visualize de Medtronic". Describimos la técnica quirúrgica, resultados y complicaciones. **METODOLOGÍA:** Realizamos un estudio retrospectivo en un grupo de 12 pacientes (edad entre 2-56 años) con epilepsia refractaria, sometidos a una valoración pre-quirúrgica con protocolo de cirugía de epilepsia. La etiología de la epilepsia fue displasia cortical en 4 pacientes, esclerosis mesial del lóbulo temporal en 3 casos, heterotopia en 2 casos y tumor cerebral en 3 casos. El seguimiento mínimo fue de 6 meses y máximo de 18 meses. **RESULTADOS:** Todos los pacientes presentaban epilepsia refractaria con crisis pluricotidianas. Posterior al tratamiento el 90% de los pacientes resultaron estar libres de crisis (Engel clase I). No se observaron complicaciones postquirúrgicas y los pacientes fueron dados de alta a la 24 horas del procedimiento. **CONCLUSIONES:** La cirugía de ablación con láser es una técnica segura y efectiva para el tratamiento de la epilepsia refractaria. En este grupo de pacientes, la técnica ha sido eficaz, equiparable a la cirugía abierta y no observamos complicaciones postquirúrgicas. Consideramos la ablación con láser una técnica muy recomendable para casos seleccionados de epilepsia refractaria.

## CO-16 SÍNDROME DE LEIGH: MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y HALLAZGOS VIDEO-EEG EN DOS HERMANOS

Alicia Paramio Paz<sup>1</sup>; María Socorro Pérez Poyato <sup>1</sup>; Victoria Hoyo Santisteban <sup>1</sup>; Pedro Orizaola Balaguer<sup>1</sup>; Enrique Marco de Lucas<sup>1</sup>; José Luis Fernández-Torre<sup>1</sup>. <sup>1</sup>H.U. Marqués de Valdecilla

**INTRODUCCIÓN:** El síndrome de Leigh es un trastorno neurodegenerativo secundario a la ausencia congénita del Complejo Piruvato Deshidrogenasa o complejo I, IV o V de la cadena respiratoria. Se asocia a crisis convulsivas, retraso psicomotor, atrofia óptica, ataxia, temblor, pérdida de visión y anomalías respiratorias. Este síndrome suele estar relacionado con herencia materna por mutación de ADN mitocondrial, aunque también está descrito por herencia autosómica recesiva cuando las mutaciones ocurren en el ADN nuclear. **OBJETIVOS:** Describir las manifestaciones clínicas, hallazgos vídeo-electroencefalográficos (V-EEG), de neuroimagen y evolución de dos hermanos con síndrome de Leigh. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se trata de un niño y una niña, de cuatro y dos años respectivamente, con retraso severo progresivo del desarrollo que debutaron desde etapas tempranas con encefalopatía epiléptica severa, espasmos epilépticos, retraso severo del desarrollo e hipotonía global del origen central. Además, el hermano sufría disfunción neurosensorial severa (hipoacusia neurosensorial y albinismo ocular). **RESULTADOS:** En ambos pacientes los estudios V-EEG evidenciaron hallazgos compatibles con una encefalopatía difusa moderada-severa. En el varón se observaron además descargas generalizadas periódicas (GPDs), y se registraron crisis parciales motoras, parciales complejas y crisis tónicas. En los estudios V-EEG de la hermana se objetivaron descargas epiléptiformes focales y lateralizadas periódicas (LPDs), y durante los estudios se capturaron crisis de espasmos y una crisis parcial compleja. **CONCLUSIONES:** Presentamos dos hermanos con el síndrome de Leigh con encefalopatía epiléptica severa, enfatizando en las diferencias clínicas en relación al tipo de crisis epilépticas y a los hallazgos en los registros V- EEG.

## CO-17 DISPLASIAS CORTICALES FOCALES TIPO II, DIEZ AÑOS DE EXPERIENCIA EN NUESTRA UNIDAD DE EPILEPSIA REFRACTARIA

Anxo Manuel Minguillon Pereiro<sup>1</sup>; Jesús García de Soto<sup>1</sup>; Jessica María Pouso Diz<sup>1</sup>; Esperanza Ortegón Aguilar<sup>1</sup>; José Antonio Castiñeira Mourenza<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Santiago de Compostela

**INTRODUCCIÓN:** Las displasias corticales focales (DCF) tipo II se consideran causas habituales de epilepsia farmacorresistente (EFR). En muchas ocasiones, muestran buena respuesta a un abordaje quirúrgico. Generalmente las series recogen pacientes con EFR causadas por DCF **OBJETIVO:** Analizar las DCF tipo II de nuestro centro y establecer su relación con la epilepsia **PACIENTES Y MÉTODO:** Análisis observacional retrospectivo de los pacientes DCF tipo II en RM cerebral 3T con protocolo de epilepsia evaluadas por neurorradiólogo experto desde el año 2012. Se revisa el diagnóstico de epilepsia, la correlación clínica y con EEG/vídeoEEG y PET-FDG si disponible, y la indicación quirúrgica **RESULTADOS:** N=50 pacientes (50% de mujeres; edad media de inicio de crisis de 13 años). Todos presentaron epilepsia, el 68% EFR. Hasta un 10% asociaron crisis psicógenas. Las crisis eran focales, con evolución tónico-clónica bilateral en el 52%. El 70% de EFR presentaba una frecuencia de crisis diaria o semanal. La localización habitual de las DCF fue frontal (68%). Un 84% de las DCF en EFR asociaban hipometabolismo en el



PET-FDG. Se intervinieron 24 pacientes (N=4 están en lista de espera). El 59% de los operados presentaba un Engel IA a los 2 años **CONCLUSIONES:** Las DCF tipo II no siempre se asocian a EFR. En las EFR es importante realizar una adecuada evaluación prequirúrgica para descartar otros fenómenos paroxísticos. El abordaje quirúrgico obtiene una mejoría clínica en la mayoría de casos, con libertad total de crisis en un % elevado de pacientes.

## CO-18 EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LA EPILEPSIA DE INICIO TARDIO Y ETIOLOGÍA DESCONOCIDA

**Samuel López-Maza<sup>1</sup>; Sofia Lallana<sup>1</sup>; Laura Abraira<sup>1</sup>; Marc Turon<sup>1</sup>; Enric Bellido<sup>1</sup>; Elena Fonseca<sup>1</sup>; Ariadna Gifreu<sup>1</sup>; Daniel Campos-Fernández<sup>1</sup>; Manuel Quintana<sup>1</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>; Estevo Santamarina<sup>1</sup>; Alex Rovira<sup>2</sup>; Silvana Sarria-Estrada<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona.; <sup>2</sup>Sección de Neurorradiología, Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona

**INTRODUCCIÓN:** la epilepsia de inicio tardío y etiología desconocida (Late Onset Unknown Epilepsy – LOUE) se relaciona bidireccionalmente con la enfermedad vascular cerebral y el deterioro cognitivo (DC). **OBJETIVO:** El objetivo es la caracterización y evaluación de la epilepsia en estos pacientes en términos de recurrencia de crisis. **PACIENTES Y MÉTODO:** estudio observacional analítico retrospectivo en pacientes con LOUE. Describimos características clínico-demográficas y radiológicas y evaluamos los factores asociados a la recurrencia de crisis utilizando un modelo de regresión de Cox múltiple. **RESULTADOS:** Incluimos 87 pacientes (58,6% hombres; 70,7±7,9 años). El seguimiento medio fue de 7,3±4,9 años. El 77% tenían hipertensión arterial. El 44,8% tenían crisis focales con alteración del nivel de consciencia y el 39,1% crisis con evolución bilateral tónico-clónica. La RM cerebral evidenció atrofia cortical (48,2%) y signos de enfermedad cerebrovascular de pequeño vaso (65,5%). El 42,5% tenían DC (73.3% de características subcorticales). Recurrieron 49 pacientes con una mediana de tiempo de 12 meses (IQR 4,4-25,9). Observamos una tendencia de recurrencia de crisis en los pacientes con DC (70% vs 47.8%, p=0.072). La ausencia de alteraciones vasculares en RM se asoció de forma independiente a un mayor riesgo de recurrencia de crisis (HR 2.2, IC95% 1.17–4.12, p=0.014). No observamos asociación entre el tipo de DC, momento de su diagnóstico y la recurrencia de crisis. **CONCLUSIÓN:** Más de la mitad de los pacientes con LOUE recurren durante el seguimiento, siendo aquellos con ausencia de enfermedad cerebrovascular de pequeño vaso en RM los que tienen mayor riesgo.

## CO-19 CALIDAD DEL SUEÑO Y SOMNOLENCIA DIURNA EN EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

**Ainara Barguilla Arribas<sup>1</sup>; Elva Zegarra Maldonado<sup>1</sup>; Luisa Panadés de Oliveira<sup>1</sup>; Alessandro Píncipe<sup>2</sup>; Riccardo Zucca<sup>3</sup>; Rodrigo Rocamora<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar; <sup>2</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar - IMIM, Barcelona - Universidad Pompeu i Fabra, Barcelona; <sup>3</sup>Unidad de Monitorización de Epilepsia, Hospital del Mar - Universidad Pompeu i Fabra, Barcelona

Los trastornos del sueño son de las comorbilidades más frecuentes en epilepsia y a menudo son subestimados u obviados durante la evaluación epileptológica. Nuestro objetivo es describir la calidad del sueño y somnolencia diurna en epilepsia farmacorresistente (EF). Incluimos 493 pacientes con EF ingresados para MVEEG entre enero de 2013 y diciembre de 2021 (38,83 años, 57,8% mujeres). El 60,2% tenía etiología estructural, y 51,2% epilepsia del lóbulo temporal (TLE). El 60,6% tenía mala calidad del sueño (MCS) evaluada por Índice de Calidad del Sueño Pittsburgh y 61,3% somnolencia diurna excesiva (SDE) medido por Escala de Somnolencia Epworth. Se realizó análisis univariante y multivariante regresión-logística para explorar la influencia de posibles factores asociados a MCS y SDE. El 49,6% tenía síntomas depresivos según BDI-II y 29,2% según HAD-D. El 44,4 y 49,5% presentaban puntuaciones de ansiedad patológica en STAI-T y STAI-S. El 71,3 % informó baja calidad de vida según QOLIE-10. Sexo femenino, edad avanzada, TLE y epilepsias posteriores fueron significativamente más prevalentes y puntuaciones de calidad de vida, depresión y ansiedad se vieron afectadas en pacientes con MCS (p<0,05). Mujeres y epilepsias generalizadas obtuvieron puntuaciones significativamente más altas y puntuaciones de calidad de vida, depresión y ansiedad afectadas en pacientes con SDE (p<0,05). Nuestros datos confirman la elevada incidencia de MCS y SDE en pacientes con EF, destacando la importancia de considerar trastornos del sueño y su relación con otras comorbilidades durante la evaluación epileptológica.

## CO-20 DESARROLLO DE UN DISPOSITIVO INTELIGENTE PARA LA MONITORIZACIÓN DE CONSTANTES VITALES EN ENTORNOS NO CLÍNICOS

**Guillermo Miguel Besné Villanueva<sup>1</sup>; Jesús Daniel Trigo<sup>2</sup>; Julio Artieda<sup>1</sup>; Luis Serrano Arriezu<sup>3</sup>; Francisco Falcone<sup>2</sup>; Miguel Valencia<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Universidad de Navarra, CIMA, Pamplona, España; <sup>2</sup>Institute for Smart Cities, Universidad Pública de Navarra, Pamplona, España; <sup>3</sup>Institute for Smart Cities, Universidad Pública de Navarra, Pamplona, España



**INTRODUCCIÓN** Esta comunicación presenta los progresos realizados en el desarrollo de un dispositivo inteligente para la monitorización de constantes vitales en entornos no clínicos. **OBJETIVOS:** El proyecto persigue un doble objetivo 1) integrar diferentes modalidades de señal en un único dispositivo y 2) dotarlo de inteligencia a fin de que puede llevar a cabo un procesamiento autónomo. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se integrarán en un único dispositivo registros de temperatura central (T<sup>a</sup>), oximetría (SO<sub>2</sub>), electrocardiografía (ECG), acelerometría (Acc) y electroencefalografía (EEG) entorno a la región periauricular (canal y pabellón auditivos) y se aplicarán herramientas de ML/AI para dotarlo de inteligencia y autonomía. **RESULTADOS:** Se ha logrado integrar las señales de T<sup>a</sup> central, Acc, oximetría, y actividad cardíaca derivada de la señal de fotopleletismografía en un único dispositivo completamente funcional. Se ha desarrollado la tecnología para incluir la señal de EEG, pero las restricciones volumétricas (de momento) impiden que pueda ser integrado en el dispositivo. Basándonos en herramientas de ML/AI, se ha desarrollado un flujo de trabajo para embeber en el dispositivo algoritmos que permiten la detección de actividad interictal, ictal (basada en EEG), alteraciones en el ritmo cardíaco, SO<sub>2</sub>, alarmas de T<sup>a</sup> y detección de movimiento. **CONCLUSIONES:** Ha sido posible implementar un dispositivo inteligente que integra señales de T<sup>a</sup> central, SO<sub>2</sub>, actividad cardíaca y Acc. Dicho dispositivo se coloca en la región periauricular e incluye tecnologías de ML/AI para la detección automática de eventos de interés. En este momento se trabaja en la miniaturización de los componentes de EEG para integrarlos en el dispositivo.

## CO-21 DESARROLLO DE UNA ESCALA PREDICTORA DE RIESGO DE EPILEPSIA TRAS UNA HEMORRAGIA SUBARACNOIDEA ANEURISMÁTICA

Daniel Campos Fernández<sup>1</sup>; Marc Rodrigo Gisbert<sup>1</sup>; Manel Santafé Colomina<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>; Sofía Lallana Serrano<sup>1</sup>; Ariadna Gifreu Fraixinó<sup>1</sup>; Elena Fonseca Hernández<sup>1</sup>; Manuel Toledo Argany<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN:** la aparición de crisis epilépticas tras una hemorragia subaracnoidea aneurismática (aHSA) se asocia a peor pronóstico funcional, cognitivo y menor calidad de vida. **OBJETIVO:** diseñar una escala predictora basada en variables clínicas que estratifique el riesgo de desarrollo de epilepsia tras aHSA. **PACIENTES Y MÉTODO:** estudio longitudinal retrospectivo de pacientes adultos con aHSA entre 2015-2021. Recogimos variables demográficas, clínico-radiológicas, crisis sintomáticas agudas (CSA,  $\leq 7$  días desde debut) y desarrollo de epilepsia, definido como aparición de crisis remotas no provocadas. Mediante regresión de Cox múltiple evaluamos factores asociados al desarrollo de epilepsia. **RESULTADOS:** se incluyeron 335 pacientes con aHSA (60 $\pm$ 14 años, 65% mujeres). Se excluyeron aquellos con epilepsia conocida o seguimiento  $\leq 7$  días (39). De los 296 restantes, 9.5% desarrollaron epilepsia (mediana 245 días hasta debut). Los factores asociados de forma independiente fueron mRS basal (HR 2.5[1.4-4.3],  $p=0.002$ ), escala Vasograde (HR 3.0[1.5-6.2],  $p=0.003$ ), aneurisma de ACM (HR 2.8[1.3-6.3],  $p=0.011$ ) y presencia de CSA (HR 2.3[1.1-5.0],  $p=0.039$ ). En base a ello diseñamos una escala que otorgaba 1 punto por localización en ACM, antecedente de CSA, Vasograde "yellow" y mRS basal de 1; y 2 puntos por Vasograde "red" y mRS basal  $\geq 2$  (total 0-6 puntos). Su capacidad predictiva global fue del 74% (95%CI 0.65-0.82), distinguiendo pacientes con riesgo bajo (0-1p), moderado (2-3) y alto ( $\geq 4$ ) de desarrollo de epilepsia (1.9%, 17.5% y 58.4% respectivamente). **CONCLUSIONES:** esta escala representa una herramienta útil para estratificar el riesgo de epilepsia tras una aHSA y podría facilitar el estudio y aplicación de terapias preventivas. Es necesario validar prospectivamente estos hallazgos.

## CO-22 PATOLOGÍA AMILOIDE Y DETERIORO COGNITIVO RELACIONADOS CON EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL FÁRMACO-RESISTENTE

Elena Fonseca<sup>1</sup>; Sofía Lallana<sup>1</sup>; Marta Marquí<sup>2</sup>; Gemma Ortega<sup>2</sup>; Mercè Boada<sup>2</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Servicio de Neurología. Grupo de investigación del estado epiléptico y crisis agudas, Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), Hospital Universitari Vall d'Hebron, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona.; <sup>2</sup>ACE Alzheimer Center Barcelona – Universitat Internacional de Catalunya. Centro de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). Instituto de Salud Carlos III, Madrid

**INTRODUCCIÓN:** el deterioro cognitivo es común en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal (ELT). Estudios recientes indican que existen acúmulos de proteína Tau hiperfosforilada (pTau) y  $\beta$ -amiloide (A $\beta$ ) tisular en pacientes sometidos a resección temporal. Su detección en líquido cefalorraquídeo (LCR) y tomografía por emisión de positrones (PET-amiloide) se ha relacionado con deterioro cognitivo en epilepsia de debut tardío, aunque la evidencia en pacientes jóvenes es escasa. **OBJETIVOS:** analizar los niveles de A $\beta$  y pTau en LCR y el depósito de A $\beta$  en PET-amiloide y su correlación con el rendimiento cognitivo en pacientes jóvenes con ELT. **PACIENTES Y MÉTODO:** estudio transversal en pacientes con ELT fármaco-resistente no lesional (excepto esclerosis hipocámpal) entre 25-55 años.



Se analizaron los niveles de A $\beta$ /pTau en LCR y se realizó un estudio neuropsicológico y un PET-amiloide (18F-Florbetapir). **RESULTADOS:** se incluyeron 30 pacientes (edad media 41.9  $\pm$  8.1 años; 56.7% hombres). Los estudios neuropsicológicos mostraron deterioro cognitivo leve en 26 (86.7%) pacientes; 18 (69.2%) amnésico. Los dominios cognitivos más alterados fueron la memoria verbal (aprendizaje 40%; diferida 56.7%) y funciones visoperceptivas (36.7%). 14 pacientes (46.7%) presentaron niveles bajos de A $\beta$  en LCR y/o depósito patológico en PET-amiloide, y 2 (6.7%) niveles elevados de pTau en LCR. Niveles elevados de pTau en LCR se correlacionaron con peor rendimiento en funciones ejecutivas ( $p=0.044$ ). **CONCLUSIONES:** existen niveles alterados de A $\beta$  y pTau en una proporción importante de pacientes jóvenes con ELT fármaco-resistente. El valor de estos biomarcadores como predictores del deterioro cognitivo a largo plazo está por determinar.

## CO-23 ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS: REGISTRO DE ASPECTOS ELECTROCLÍNICOS, HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN Y DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES VISTOS EN CONSULTA DE EPILEPSIA REFRACTARIA

Alvaro Juiz Fernández<sup>1</sup>; Elva Pardellas Santiago<sup>1</sup>; Jesús Eiris Puñal<sup>1</sup>; Francisco Barros Angueira<sup>2</sup>; Ángel Prieto González<sup>1</sup>; José Antonio Castiñeira Mourenza<sup>1</sup>; Francisco Javier López González<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela

**INTRODUCCIÓN** La ILAE en el año 2017 introdujo el concepto encefalopatía epiléptica y del desarrollo para referirse a pacientes en los que la etiología de las crisis y la actividad eléctrica anormal continua condicionan la alteración en el neurodesarrollo. Las nuevas técnicas diagnósticas han supuesto una revolución en estas entidades, aportando diagnósticos específicos a síndromes criptogénicos, **MATERIAL Y MÉTODOS:** Incluimos a pacientes vistos el último año en consultas, con debut de EFR a una edad inferior a 12 años y con alteración en el neurodesarrollo objetivada tras la aparición de crisis. Se excluyeron pacientes que manifestaran epilepsia en contexto de retraso en el neurodesarrollo subyacente o si no existían datos suficientes para una adecuada evaluación. **RESULTADOS:** La muestra está compuesta por 50 pacientes (21 hombres, 29 mujeres), con una edad media actual de 33,5 años. Todos los pacientes han desarrollado EFR y retraso en el neurodesarrollo. 28 (56%) pacientes presentaron retraso en el desarrollo en su infancia precoz tras la aparición de crisis y 22 (44%) regresión manifiesta tras el debut de su epilepsia. Las etiologías más frecuentes fueron la genética (42%), estructural (26%) y desconocida (32%). Todos los pacientes manifestaron diferentes tipos de crisis a lo largo de la evolución de su epilepsia. Con el tiempo de evolución, un 26% están bien controlados con una media de 3,84 MACs. **CONCLUSIONES:** La identificación de entidades concretas permite proporcionar a nuestros pacientes información pronóstica y nuevas dianas terapéuticas para el control de crisis y prevención de la alteración en el neurodesarrollo.

## CO-24 PROYECTO CHARLOTTE: CONSENSO MULTIDISCIPLINAR DE RECOMENDACIONES PARA EL USO DE PATIENT REPORTED OUTCOMES (PROS) EN LA PRÁCTICA CLÍNICA DE ATENCIÓN AL SÍNDROME DE DRAVET (SD)

Ángel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Vicente Villanueva<sup>2</sup>; Juan José García Peñas<sup>3</sup>; Susana Boronat<sup>4</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>; Rocio Sánchez Carpintero<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional; <sup>2</sup>Hospital La Fe; <sup>3</sup>Hospital Niño Jesús; <sup>4</sup>Hospital San Pau; <sup>5</sup>Clínica Universidad de Navarra

**OBJETIVOS:** Elaborar recomendaciones sobre el uso en práctica clínica de PROs y sistemas de evaluación de calidad de vida (CdV) en el SD. Método: Estudio cualitativo con consenso Delphi. Un comité científico (CC) multidisciplinar (neuropediatras, epileptólogos, un neuropsicólogo, una enfermera experta y miembros de grupos de apoyo a pacientes) lideró el estudio. Se llevó a cabo una revisión de la literatura sobre el tema. Se recogió la opinión directa de los cuidadores mediante cuestionario, discutiéndose los resultados en un grupo focal. Los miembros del CC respondieron individualmente el mismo cuestionario y compararon sus respuestas con las de los cuidadores. Basándose en las conclusiones, el CC estableció 70 aseveraciones. 32 panelistas de distintos hospitales respondieron a un cuestionario Delphi con las 70 aseveraciones. Se consideró consenso si  $\geq 66\%$  de los panelistas mostraban acuerdo o desacuerdo. Se definió consenso fuerte si el 80% o más estaba de acuerdo o desacuerdo y moderado si entre el 67% y el 79% manifestaba acuerdo o desacuerdo. **RESULTADOS:** Se consensuaron 69 (98.6%) aseveraciones en acuerdo, con un consenso fuerte en 54 (77,14%) y moderado en 15 (21,43%). Se recomendó la evaluación frecuente de PROs de pacientes y cuidadores usando cuestionarios específicos. Hubo acuerdo sobre la evaluación regular de parámetros clínicos relacionados con el neurodesarrollo, atención y conducta, SUDEP y otras comorbilidades. **CONCLUSIONES:** Es especialmente recomendable utilizar PROs y sistemas de evaluación de CdV centrados en el neurodesarrollo, la atención, la conducta y SUDEP en los pacientes con SD y sus cuidadores.



## CO-25 ESTUDIO OBSERVACIONAL UNICÉNTRICO PROSPECTIVO DEL ESTADO EPILÉPTICO REFRACTARIO Y SUS CARACTERÍSTICAS, ETIOLOGÍA Y PRONÓSTICO

Miriam Paul Arias<sup>1</sup>; Mariona Baraldés Rovira<sup>1</sup>; Alejandro Quilez<sup>1</sup>; Yhovany Gallego<sup>1</sup>; Francisco Purroy<sup>1</sup>; Daniel Vázquez Justes<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Arnau de Vilanova de Lleida

**INTRODUCCIÓN** El estado epiléptico (EE) es una urgencia neurológica debido a su alta morbi-mortalidad. El EE refractario (EER) describe aquel EE que persiste a pesar de 2 fármacos anticrisis a dosis adecuadas, incluyendo benzodicepinas. Material y métodos Reclutamos prospectivamente los pacientes con EER que ingresaron en nuestro centro entre junio de 2019 y marzo de 2022. Analizamos sus características demográficas, etiológicas, semiológicas, pronósticas y su relación con el diagnóstico previo de epilepsia // las comparamos entre pacientes con diagnóstico de epilepsia previa o no. **RESULTADOS:** 60 pacientes con EE ingresaron en nuestro centro. 5 se descartaron por ser de etiología post-anóxica, 1 mioclonus espinal y 8 EE no refractario, obteniendo un total de 46 EER. La edad media fue de 59 años. 24 (52.2%) fueron mujeres. 20 (43.5%) tenían antecedentes de epilepsia. Entre los pacientes con epilepsia previa, el antecedente de discapacidad intelectual fue más frecuente ( $p < 0.01$ ), así como la etiología desconocida ( $p < 0.05$ ) y la semiología convulsiva (75%,  $p < 0.05$ ). En no epilépticos la etiología infecciosa fue más frecuente ( $p < 0.05$ ) y la forma de presentación la sintomática aguda (53.8% vs 15%) ( $p < 0.01$ ) siendo la más letal. En ambos grupos la situación basal (mRS) a los 3 meses había empeorado de forma significativa. La mortalidad en no epilépticos a los 3 meses alcanzó el 40.9% en contraste al 26.1% de pacientes epilépticos, sin diferencias significativas. **CONCLUSIÓN:** En nuestro centro el EER tiene una alta morbi-mortalidad. Existen diferencias en pacientes epilépticos y no epilépticos en cuanto a etiología, forma de presentación y semiología de los EER.

## CO-26 PRONÓSTICO DEL ESTADO EPILÉPTICO: RELACIÓN ENTRE EL RETRASO DEL TRATAMIENTO Y EL RIESGO SUBSECUENTE DE DESARROLLO DE EPILEPSIA

Laura Gómez Dabó<sup>1</sup>; Marc Rodrigo Gisbert<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Daniel Campos Fernández<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN y OBJETIVOS:** Las consecuencias de un estado epiléptico (EE) pueden incluir deterioro cognitivo/conductual o el desarrollo de epilepsia en pacientes no epilépticos. Nuestro objetivo fue evaluar el riesgo de epilepsia a largo plazo y sus factores asociados. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se incluyeron aquellos pacientes con EE sin antecedentes de epilepsia a partir de un registro prospectivo unicéntrico de todos los EE desde febrero- 2011 hasta abril-2022. Se analizó el riesgo de desarrollo de una crisis epiléptica no provocada durante el seguimiento. **RESULTADOS:** Se incluyeron 360 pacientes con riesgo de desarrollar epilepsia. La edad media fue de  $66 \pm 16,8$  años y 176 (48,9%) eran mujeres. La mediana de la modified- Status Epilepticus Severity Score fue 4 (IQR 2-4). La mediana de tiempo hasta el inicio del tratamiento fue 2 (IQR 0,7-7,4) horas y se correlacionó con la duración del EE (R 0,375;  $p < 0,001$ ). Ciento nueve pacientes (30,3%) presentaron crisis epilépticas no provocadas durante un seguimiento medio de 2,4 años. La etiología sintomática progresiva ( $p = 0,011$ ; HR 1,97; IC95 % 1,17-3,33), EE superrefractario ( $p = 0,007$ ; HR 2,34; IC95% 1,26- 4,33) y el tiempo hasta la primera línea de tratamiento  $> 1,5h$  ( $p = 0,003$ ; HR 1,89; IC95% 1,25-2,87) se asociaron de forma independiente con mayor riesgo de epilepsia post-EE. Por el contrario, la edad ( $p = 0,021$ ; HR 0,99; IC95% 0,97-0,99) y la etiología sintomática aguda ( $P < 0,001$ ; HR 0,44; IC95% 0,28-6,81) se asociaron con menor riesgo. **CONCLUSIONES:** El retraso en el inicio del tratamiento del EE se asocia con el desarrollo de crisis epilépticas no provocadas. Se necesita un tratamiento precoz adecuado para minimizar el riesgo de epilepsia a largo plazo.

## CO-27 STATUS EPILEPTICUS DE AUSENCIA TÍPICO EN ANCIANOS: DESCRIPCIÓN SINDRÓMICA.

José Luis Fernández-Torre<sup>1</sup>; Miguel Ángel Hernández Hernández<sup>1</sup>; Pedro Orizaola<sup>1</sup>; Alicia Paramio-Paz<sup>1</sup>; José Luis Vázquez-Higuera<sup>1</sup>; Enrique Marco de Lucas<sup>1</sup>. <sup>1</sup>H.U. Marqués de Valdecilla

**OBJETIVO:** Describimos los hallazgos clínicos, electroencefalográficos y de neuroimagen de pacientes ancianos con status epilepticus de ausencia (SEA) típico. **PACIENTES Y MÉTODO:** Esta investigación es un análisis retrospectivo de pacientes consecutivos seleccionados prospectivamente entre enero de 2011 y octubre de 2021. Se incluyeron todos los pacientes  $> 60$  años con deterioro de la conciencia y descargas epileptiformes generalizadas continuas, rítmicas, sincronas y simétricas y una actividad cerebral de fondo normal en el vídeo-electroencefalograma (vEEG). **RESULTADOS:** Se identificaron seis pacientes con diagnóstico de SEA típico. La edad media fue de 67 años. Cinco podrían categorizarse como epilepsia generalizada idiopática (EGI), aunque dos se habían clasificado erróneamente como epilepsia focal (EF) criptogénica. En uno, el episodio de SEA representó el comienzo de una EGI de inicio tardío (SEA típico de inicio tardío de novo). En todos los casos, el SEA se controló dentro de las primeras 24 horas.



**CONCLUSIONES:** El ASE típico es una causa rara de confusión en la población anciana que requiere una evaluación vEEG urgente. Lo más frecuente es que represente la reactivación de una EGI previa, aunque puede ser la forma de presentación en personas mayores con epilepsia que se inicia en la infancia o la adolescencia y que no ha sido diagnosticada ni tratada. Rara vez puede ser el debut de una EGI de inicio tardío (de novo).

---





## RESÚMENES POSTERS

### PO-01 KETAMINA INTRAVENOSA EN EL TRATAMIENTO DEL ESTATUS EPILÉPTICO: EXPERIENCIA DE DOS CENTROS

Beatriz Parejo Carbonell<sup>1</sup>; María Romeral Jiménez<sup>1</sup>; Pablo Mayo Rodríguez<sup>1</sup>; Marc Rodrigo<sup>2</sup>; Estevo Santamarina<sup>2</sup>; Irene García Morales<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN:** El estatus epiléptico refractario (EER) y superrefractario (EESR) son entidades con elevada morbimortalidad, que requieren un tratamiento temprano y adecuado. La ketamina se plantea en la literatura como una alternativa útil a los anestésicos habituales. **OBJETIVOS:** Analizar la eficacia y seguridad del tratamiento con ketamina intravenosa en una serie de pacientes con EER y EESR. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con EER y EESR tratados con ketamina intravenosa en dos centros terciarios entre 2017 y 2022. **RESULTADOS:** 47 episodios en 47 pacientes. Edad media 59.8 años, 70.2% varones y 27.7% antecedentes epilepsia. 76.6% cursaron con EE con síntomas motores prominentes. La etiología más frecuente fue la anoxia (44.7%). 8 (17%) pacientes fueron tratados con ketamina en urgencias o en planta de hospitalización por no considerarse candidatos a ingreso en UCI. Se administró en quinto o sexto orden en 57,4% pacientes, siendo primer anestésico en 8(17%), segundo en 18(38.3%) y tercero en 21(44.7%) pacientes. El EE se controló en 41 (87.2%) tras el inicio de ketamina y recurrió en 15 (36.6%). No hubo diferencias en el control del EE con ketamina en la etiología anóxica versus no anóxica ni en pacientes ingresados en UCI versus no UCI. Mortalidad global 51%. Se suspendió en dos pacientes (4.2%) por efectos adversos. **CONCLUSIONES:** La ketamina intravenosa parece ser un fármaco eficaz y relativamente seguro para el tratamiento de pacientes con EER y EESR. En determinadas situaciones podría considerarse una alternativa terapéutica para pacientes no candidatos a UCI.

### PO-02 PREDICCIÓN DE LA MORTALIDAD A LARGO PLAZO DEL ESTADO EPILÉPTICO MEDIANTE EL USO DE ESCALAS CLÍNICAS

Laura Gómez Dabó<sup>1</sup>; Marc Rodrigo Gisbert<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Daniel Campos Fernández<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN:** y **OBJETIVOS:** La predicción de la mortalidad tras un estado epiléptico (EE) es fundamental dada su elevada letalidad. Nuestro objetivo fue analizar el valor pronóstico de distintas escalas clínicas para predecir la mortalidad a largo plazo. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se realizó un registro prospectivo unicéntrico de pacientes con EE desde febrero-2011 hasta abril-2022. Se analizaron factores relacionados con la mortalidad, incluyendo: modified-Status Epilepticus Severity Score (mSTESS), epidemiology-based mortality score in status epilepticus (EMSE) y la nueva escala ACD; que incluye la edad, nivel de consciencia inicial y duración del EE. **RESULTADOS:** Se incluyeron 848 pacientes con una edad media de 63.3±18.3 años, siendo 358 mujeres (42.2%). La mediana para la mSTESS fue de 3 (IQR 2-4), para la EMSE de 57 (IQR 35-81) y para la escala ACD de 8 (IQR 6-10). La mortalidad intrahospitalaria fue del 23.3%. La mortalidad a medio plazo (12 meses) fue del 39.6% y a largo plazo (5 años) del 57.5%. En el análisis multivariable, la mSTESS ( $p<0.001$ ; HR 1.45; IC95% 1.34-1.58), la EMSE ( $p=0.002$ ; HR 1.01; IC95% 1.00-1.01) y la escala ACD ( $p<0.001$ ; HR 1.12; IC95% 1.06-1.18) fueron predictoras independientes de mortalidad a largo plazo. Otras variables asociadas fueron el EE focal ( $p=0.003$ ; HR 1.87; IC95% 1.42-2.46), las complicaciones sistémicas ( $p<0.001$ ; HR 1.02; IC95% 1.02-1.03) y la etiología tumoral ( $p<0.001$ ; HR 1.87; IC95% 1.42-2.46). **CONCLUSIONES:** La mortalidad a largo plazo del EE es casi 3 veces superior a la mortalidad intrahospitalaria. Nuestros datos confirman que la nueva escala ACD es útil para predecir la mortalidad del EE, incluyendo la mortalidad intrahospitalaria.

### PO-03 STATUS EPILÉPTICO CONVULSIVO SUPER-REFRACTARIO SECUNDARIO A ENFERMEDAD DE MARBURG

Marta Marín Gracia<sup>1</sup>; Miguel Ugalde Azpiazu<sup>2</sup>; Francisco Javier Rodríguez Peguero<sup>2</sup>; Noelia González Nafría<sup>2</sup>; Catalina Jiménez Corral<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Santa Bárbara, Soria y Hospital Vithas Málaga, Málaga; <sup>2</sup>Hospital Santa Bárbara, Soria

**INTRODUCCIÓN:** La enfermedad de Marburg es una forma agresiva de EM caracterizada por lesiones desmielinizantes agudas y extensas. Típicamente cursa en forma monofásica y con frecuencia puede resultar fatal en semanas o meses. El status epiléptico puede ser una forma de presentación o complicación de esta variante. **CASO CLÍNICO:** Varón de 29 años diagnosticado de Enfermedad de Marburg, con debut a los 27 años con cuadro pseudodepresivo





y alteración visual con ceguera cortical. La RM mostraba lesiones desmielinizantes y una pseudotumoral occipital derecha. A pesar de tratamiento esteroideo y 11 sesiones de plasmaféresis no hubo mejoría, por lo que se inició tratamiento con Alemtuzumab. Posterior ingreso en UCI por status convulsivo. Desde entonces presentaba crisis focales con paso a bilateral tónico-clónicas parcialmente controladas con levetiracetam. A los dos años del diagnóstico ingresa nuevamente por status convulsivo de >1 hora de evolución, refractario a 2 líneas terapéuticas precisando ingreso en UCI. Debido a persistencia del mismo se inicia tratamiento concomitante esteroideo a altas dosis. Tras >24h en status se decide iniciar perfusión de inmunoglobulinas, con resolución del mismo a las 24h de su inicio. El estudio analítico, EEG y la RM craneal de control fueron anodinos, presentando incluso mejoría de las lesiones desmielinizantes previas. **CONCLUSIONES:** El status epiléptico puede aparecer con mayor frecuencia en pacientes con EM y en sus variantes agresivas. En los status refractarios el tratamiento inmunomodulador podría aportar un beneficio adicional debido al sustrato neuroinflamatorio de base.

## PO-04 STATUS EPILEPTICO SUPER-REFRACTARIO DE ORIGEN ESTRUCTURAL: A PROPOSITO DE UN CASO

**Maria Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>; Maria del Templo Andrés Del Barrio<sup>1</sup>; Jenny Marly Celi Celi <sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>2</sup>; Judit Villamor<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara; <sup>2</sup>Rodriguez

**INTRODUCCIÓN:** El status epiléptico súper-refractario (SRSE) se define como aquel que persiste al menos 24 horas desde la inducción anestésica, o reaparece tras reducción o retirada de la misma. Presentamos un caso de SRSE secundario a ictus isquémico agudo cortical parietal izquierdo. **CASO CLÍNICO:** Varón de 54 años, con antecedentes de HTA, tabaquismo, enolismo crónico e ictus isquémico en 2019, derivado a Urgencias tras sufrir dos episodios de CTCG. Se inicia levetiracetam y se solicita TC craneal, sin objetivarse lesiones agudas. En Urgencias, nueva CTCG, que cede con diazepam. A continuación, crisis focales motoras en extremidades derechas, que persisten a pesar de tratamiento con levetiracetam, valproico, lacosamida y benzodiacepinas. Tras ser valorado por Medicina Intensiva, se decide IOT y sedoanalgesia con propofol y remifentanilo. Durante su estancia en UCI, se realiza AngioTC craneal, que muestra estenosis significativa de ambas ACI. Ecocardiograma, anodino. RM cerebral, con múltiples lesiones sugerentes de isquemia aguda-subaguda en región cortical parietal izquierda. Posteriormente, numerosos intentos fallidos de retirada de sedoanalgesia por persistencia de actividad epileptiforme en los diversos electroencefalogramas realizados, requiriendo reajuste de tratamiento con FAEs. Se añade midazolam, fenitoína, perampampanel, brivaracetam y supresión de valproico por hiperamonemia. Finalmente, retirada progresiva de sedoanalgesia, presentando evolución favorable, que permite su ingreso en planta de Neurología tras 24 días en Cuidados Intensivos. **CONCLUSIONES:** El SESR constituye una emergencia neurológica, con una elevada morbimortalidad. Es fundamental el reconocimiento temprano de esta entidad, iniciando un correcto abordaje diagnóstico y terapéutico multidisciplinar, que permita reducir al máximo las complicaciones sobreañadidas y prevenir su recurrencia.

## PO-05 ENCEFALITIS DE RASMUSEN CON DEBUT EN EL ADULTO: ¿MITO O REALIDAD?

**Marta Marín Gracia<sup>1</sup>; Pablo Cabezudo García<sup>2</sup>; Guillermina García Martín<sup>3</sup>; Victoria Fernández Sánchez<sup>4</sup>; Nicolás Ciano Petersen<sup>5</sup>; Pedro Jesús Serrano Castro<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Santa Bárbara, Soria y Hospital Vithas Málaga, Málaga; <sup>2</sup>Hospital Regional de Málaga, Málaga y Hospital Vithas Málaga, Málaga; <sup>3</sup>Hospital Regional de Málaga, Málaga; <sup>4</sup>Hospital Regional de Málaga, Málaga, Hospital Quirón Málaga, Málaga; <sup>5</sup>Hospital Vithas Málaga, Málaga

**INTRODUCCIÓN:** La encefalitis de Rasmussen (ER) ha sido tradicionalmente descrita como una encefalopatía de la infancia; sin embargo, un 10% presentan debut en la edad adulta. Estos pacientes suponen un reto diagnóstico y terapéutico. Se presentan tres casos de ER con debut tardío para contribuir a su mejor caracterización. **CASO CLÍNICO:** Caso 1. Varón que con 30 años presenta hemiparesia derecha y crisis focales. La RM mostró atrofia temporo-parieto-occipital con hiperintensidad, e hipometabolismo en 18F-FDG-PET. El EEG mostró lentificación y actividad epileptiforme (AE) fronto-temporal izquierda. En tratamiento con 2 FAE e inmunoglobulinas. A los 12 años había una alteración de memoria auditiva. Caso 2. Mujer que con 67 años comienza con hemiparesia derecha y ocasionales crisis motoras clónicas. Posteriormente diagnosticada de LES. La RM mostraba atrofia frontal con hiperintensidad y el 18F-FDG-PET hipometabolismo. El EEG mostró lentificación y AE en región parieto-temporal izquierda. En tratamiento con inmunoglobulinas y azatioprina. Tras cinco años la paciente no mostró alteración cognitiva ni precisó tratamiento con FAE. Caso 3. Mujer que con 21 años presenta estatus parcial continuo en extremidad inferior izquierda. La RM mostraba atrofia e hiperintensidad fronto-basal y el 18F-FDG-PET hipometabolismo. El EEG mostraba una actividad normal con AE en región fronto-central y temporal derechas. En tratamiento con 2 FAE, inmunoglobulinas y Adalimumab. Tras un año la paciente presentó mejoría de EPC, sin clara progresión sintomática. **CONCLUSIONES:** Los pacientes con ER del adulto presentan mejor pronóstico y un curso evolutivo más benigno. El tratamiento inmunomodulador podría ser de primera elección.



## PO-06 EPILEPSIA GENÉTICA GENERALIZADA FOTOSENSIBLE: SÍNDROME DE JEAVONS Y DEL GIRASOL

Ignacio Rubio-Agusti<sup>1</sup>; Mónica Vicente Rasoamalala<sup>1</sup>; Alejandro Martínez de la Ossa Vela<sup>1</sup>; Julia Sala Coromina<sup>2</sup>; Alfons Macaya Ruiz<sup>2</sup>; Miquel Raspall Chaure<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebron, Servicio de Neurofisiología Clínica; <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron, Servicio de Neuropediatría

**INTRODUCCIÓN:** Las crisis fotosensibles son frecuentes (10% en epilepsias en edad pediátrica) y ocurren en epilepsias focales y generalizadas, pudiendo ser su manifestación principal, como en el síndrome de Jeavons (SJ) y del girasol (SG), cuyos hallazgos clínicos y neurofisiológicos presentan similitudes que dificultan su diagnóstico diferencial. Presentamos dos casos representativos. **CASOS:** 1. Niña (12 años) que debuta con 6 años con episodios de segundos, pluricotidianos, en exterior, con heliotropismo, durante los que mueve la mano derecha frente a los ojos, con mioclonías palpebrales, extensión cervical e hiporreactividad, etiquetados inicialmente como tics. Con 8 años se orienta como epilepsia de ausencias e inicia VPA, con reducción de frecuencia de los episodios. Cuando consulta, pese triterapia (VPA-LTG-LEV), persisten 2-3 episodios diarios fotosensibles, ahora sin el movimiento manual. EEG: Descargas generalizadas intercríticas, respuesta fotoparoxística, sensibilidad al cierre ocular. Se orienta como SG. Inicia Fenfluramina. 2. Niño (12 años) que presenta crisis bilateral tónico-clónica en exterior, sin aura. Antecedentes de crisis febril típica y un episodio de desconexión, mirada fija, sin postcrítico, <1 minuto, mirando la televisión (2 años). EEG: Descargas generalizadas intercríticas y críticas (mioclonías palpebrales al cierre ocular), respuesta fotoparoxística. No mioclonías extra-oculares, heliotropismo ni movimientos estereotipados manuales. La madre reconoce parpadeo frecuente y retracción palpebral episódicos. Se orienta como SJ. Inicia VPA. **CONCLUSIÓN:** El diagnóstico del SJ y SG exige un alto grado de sospecha y una historia clínica detallada. Sus síntomas característicos son frecuentemente omitidos o diagnosticados erróneamente como tics. Los hallazgos electroencefalográficos son característicos y pueden sugerir el diagnóstico.

## PO-07 EXPERIENCIA CLÍNICA SOBRE SÍNDROME DRAVET EN EDAD ADULTA Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Alba Sierra Marcos<sup>1</sup>; Luisa Panadés-de Oliveira<sup>2</sup>; Roser Ribosa i Nogué<sup>1</sup>; Ainara Barguilla<sup>2</sup>; Rodrigo Rocamora<sup>2</sup>; Susana Boronat<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Hospital del Mar

**INTRODUCCIÓN:** El síndrome de Dravet (SD) es una encefalopatía epiléptica severa de inicio en el primer o segundo año de vida. El diagnóstico en adultos/as es raro, por lo que existe escasa información sobre la historia natural y manejo a esta edad. **OBJETIVOS:** Revisión sistemática de las particularidades del SD en nuestras consultas de Epilepsia de adultos/as. Análisis de la evidencia científica sobre terapias específicas en esta población. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se identificaron 6 pacientes con SD (3 mujeres, 3 hombres), con una edad media al diagnóstico de 27 (8-44) años y tiempo medio de evolución de 36,8 (20-53) años. Todos/as presentaban mutaciones heterocigotas "missense" en diferentes exones de SCN1A. La frecuencia y gravedad de las crisis fue variable (3 pacientes libres de crisis, 2 con crisis mensuales); 50% presentaban sensibilidad a la hipertermia, con ingresos previos por estatus epiléptico. El grado de discapacidad intelectual fue moderado/grave. Los sujetos de mayor edad asociaban parkinsonismo/trastorno de la marcha. Un paciente presentó un SUDEP recuperado. Los EEGs mostraron diferentes grados de lentificación difusa, mientras que no se detectaron alteraciones relevantes en la neuroimagen. Dos pacientes habían recibido inhibidores de los canales de sodio en el pasado, con empeoramiento de las crisis. En un paciente se probó Estiripentol, con mejoría parcial. **RESULTADOS/CONCLUSIONES:** El fenotipo del SD en adultos/as es heterogéneo, y los hallazgos clásicos pueden perderse con el tiempo, apareciendo otros signos neurológicos. Es fundamental plantear este diagnóstico en pacientes con encefalopatía epiléptica no filiada, para evitar yatrogenia y/o probar terapias específicas.

## PO-08 NARCOLEPSIA TIPO I Y EPILEPSIA GENERALIZADA, CASO CLÍNICO

Nazaret Peláez Viña<sup>1</sup>; Dennis Dunlop Borquez<sup>2</sup>; Eva María Negro Moral<sup>1</sup>. <sup>1</sup>hospital Reina Sofía, Córdoba; <sup>2</sup>hospital Reina Sofía, Córdoba

La narcolepsia es una enfermedad caracterizada por somnolencia diurna excesiva acompañada de ataques de sueño y cataplejía (repentina pérdida de tono desencadenada inconstantemente por estímulos). Su base fisiopatológica radica en la pérdida de neuronas hipocretinérgicas. Requiere un diagnóstico diferencial con la epilepsia de cualquier tipo especialmente la forma generalizada; existiendo pocos reportes sobre la coexistencia de ambas entidades. En nuestro caso presentamos a una paciente de 26 años sana que consulta en la infancia por hipersomnolencia diurna. No había historia familiar de narcolepsia ni epilepsia. A los 10 años inicia con ataques de caída desencadenados por emociones.



Años más tarde asocia cambios conductuales y pesadillas. Un test de latencias múltiples apoya el diagnóstico y se establece confirmación genética HLA DQB1\*06:02. Se inició terapia con Metilfenidato, si bien a los 12 años comienza con semiología de crisis mioclónicas y un EEG intercrítico reveló actividad generalizada. El examen físico y la RM craneal fueron normales. Se decide retirar Metilfenidato si bien las crisis mioclónicas siguen un curso independiente por lo que se reinstaura. La epilepsia guarda relación estrecha con el ciclo sueño-vigilia, siendo elevada la prevalencia de trastornos del sueño en el paciente epiléptico. Lo curioso del caso se encuentra inicialmente en el debut temprano de la narcolepsia y en la dificultad diagnóstica de la epilepsia mioclónica que coexiste. Se pone de manifiesto que el vídeo-EEG resulta una herramienta indispensable en aquellos casos con narcolepsia y cataplejía atípica. De forma similar, inferimos en la necesidad de dirigir nuestra entrevista clínica al sueño en el paciente epiléptico con el fin de identificar hipersomnolencia diurna o ataques de cataplejía y así completar con estudio polisomnográfico y test de latencias múltiples. La concurrencia de ambas entidades es infrecuente y un error diagnóstico puede suponer una decisión terapéutica equivocada.

## PO-09 TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA Y EPILEPSIA, REVISIÓN DE LA LITERATURA, A PROPÓSITO DE UN CASO

Nazaret Pelaez Viña<sup>1</sup>; Dennis Dunlop Borquez<sup>1</sup>; Maite Caceres Redondo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>hospital Reina Sofia Córdoba

**INTRODUCCIÓN:** Autismo y epilepsia establecen entre sí una relación bidireccional no causal con un factor que incrementa la prevalencia de ambas como es el déficit intelectual. Según el DSM-5 la prevalencia del autismo iría del 8 al 21%. El riesgo de desarrollar autismo en niños con epilepsia es mayor con el debut temprano de crisis; mientras que, la prevalencia de crisis en pacientes con autismo se incrementa con la edad. Ambas enfermedades comparten mecanismos fisiopatológicos, genéticos, metabólicos, ambientales e inflamatorios. El espectro genético es amplio, desde mutaciones de novo, tales como TSC2, SCN1A, PCDH19 o PRICKLE1 a variaciones en polimorfismos. La hipótesis que subyace es que la actividad epiléptica altera la estructura y la función neurotransmisora produciendo un impacto en el neurodesarrollo. **CASO CLÍNICO:** Presentamos un varón de 16 años con un trastorno del espectro autista y déficit intelectual moderado que comienza con crisis con evolución tónico-clónica sin rasgos focales un año antes. Una neuroimagen 1.5 T no mostraría lesión. El EEG intercrítico no objetivó alteraciones. Pendiente de array, con cariotipo normal. Iniciamos terapia con Valproato sin libertad de crisis, asociando rescates de Clobazam con beneficio sobre el cuadro conductual. Buena evolución en terapia combinada con Lamotrigina. **CONCLUSIONES:** Llevar a cabo un exhaustivo diagnóstico diferencial permite el temprano reconocimiento y tratamiento resultando críticos en el desarrollo del niño. Conocer las alteraciones genéticas y moleculares ayudan a inclinarse por un tratamiento. Tomar en cuenta la esfera no farmacológica en estos pacientes.

## PO-10 EPILEPSIA REFLEJA. MÁS ALLÁ DE LA FOTOSENSIBILIDAD

Alejandro Horrillo-Maysonnial<sup>1</sup>; Rafael Villino-Boquete<sup>1</sup>; Alberto Solís Martín-Vegue<sup>1</sup>; Asier Gómez Ibáñez<sup>1</sup>; Elena Urrestarazu Bolumburu<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Clínica Universidad de Navarra

**INTRODUCCIÓN:** Las crisis epilépticas reflejas son aquellas evocadas, de forma objetiva y consistente, por diferentes estímulos aferentes o por la realización de diferentes actividades por parte del paciente. Pueden ser tanto focales como generalizadas. Existen múltiples desencadenantes, siendo el más frecuente el visual, mediante luces estroboscópicas, que pueden desencadenar diferentes tipos de crisis (hasta en un 5% de los pacientes epilépticos). Otros desencadenantes menos frecuentes incluyen la lectura, escritura, sobresalto, estimulación somatosensorial, estímulos auditivos, inmersión en agua caliente, etc. **CASO CLÍNICO:** Presentamos 5 casos de epilepsias reflejas por estímulos diferentes a la fotoestimulación, confirmado mediante vídeo-EEG: Caso 1: paciente con episodios de mareo y clonías irregulares de las cuatro extremidades tras realizar un movimiento de estiramiento (desperzarse). Caso 2: paciente con crisis tónico-clónicas hemicorporales izquierdas desencadenadas por sobresaltos, ya sean por un estímulo sonoro o físico (empujón). Caso 3: paciente con episodios de mioclonías palpebrales y/o caída cefálica ante determinados estímulos sensoriales, como la luz, cambios de temperatura, sonidos, música, patrones simétricos o al comer. Caso 4: paciente con episodios de desconexión del medio ante estímulos sonoros (pitidos). Caso 5: paciente con episodios de desconexión del medio que se desencadenan con mayor frecuencia con la escritura. **CONCLUSIONES:** Si bien la causa más frecuente de crisis epilépticas reflejas es la fotoestimulación, existen muchos otros desencadenantes por los cuales hay que preguntar durante la anamnesis, pues nos pueden orientar hacia el tipo de epilepsia (focal o generalizada), la localización del foco principal, y nos pueden dictar el tratamiento.



## PO-11 EPILEPSIA Y SU RELACIÓN CON LA MÚSICA; REVISIÓN DE CASOS

Alejandro Fernández Cabrera<sup>1</sup>; Esperanza Ortegón Aguilar<sup>1</sup>; Jesús García de Soto<sup>1</sup>; Jessica Pouso Diz<sup>1</sup>; Francisco Javier López González<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>.<sup>1</sup>CHUS

**INTRODUCCIÓN:** La relación de la epilepsia con la música es compleja. Puede darse en forma de fenómenos ictales musicales y de crisis reflejas. Revisamos los pacientes de nuestro centro con fenómenos musicales asociados a crisis. **OBJETIVOS:** Establecer la posible laterarización y localización de las crisis epilépticas asociadas a fenómenos musicales. **Material y métodos:** Revisamos retrospectivamente los pacientes evaluados entre enero de 2012 y enero de 2022 seleccionando aquellos con fenómenos ictales relacionados con la música o crisis reflejas (CR) provocadas por fenómenos musicales. **RESULTADOS:** N=6 pacientes diestros, N=3 con CR y N=3 con crisis con producción musical. En el grupo de CR las etiologías fueron EMJ (crisis durante aprendizaje de melodías; EEG crítico con actividad punta-onda generalizada; neuroimagen normal), esclerosis mesial temporal (EMT) derecha (EEG crítico de superficie con crisis temporales izquierdas y derechas, estas últimas las relacionadas con la música) y epilepsia focal criptogénica con crisis de origen temporal izquierdo (neuroimagen normal). El segundo grupo lo conformaban un paciente con epilepsia postraumática (escuchaba la canción "Mi corazoncito" en las crisis, de semiología temporal neocortical, EEG de rutina normal y lesiones malácicas frontales izquierdas y temporales bilaterales), otro con un glioblastoma temporal derecho (escuchaba a Pink Floyd como manifestación inicial, con EEG de rutina normal) y un tercer caso con EMT bilateral y crisis temporales derechas con canto ictal. **CONCLUSIONES:** La epilepsia musicogénica parece tener un valor localizador temporal y la lateralización derecha es más frecuente, aunque no exclusiva con estudios EEG de superficie.

## PO-12 SÍNDROME DE PRIMROSE ASOCIADO A CRISIS IPSILATERALES AL FOCO EPILEPTÓGENO CON PARÁLISIS POSTCRÍTICA PROLONGADA

David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; Carolina Serrano González<sup>1</sup>.<sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara

**INTRODUCCIÓN:** El síndrome de Primrose (SP) es un raro trastorno genético caracterizado por rasgos faciales típicos, retraso psicomotor, convulsiones y disgenesia del cuerpo caloso, entre otros. El diagnóstico se establece mediante la identificación de mutaciones en el gen ZBTB20. Nuestro objetivo es presentar el caso de una paciente con SP que asociaba crisis y parálisis postcrítica (PP) prolongada ipsilateral al foco epileptógeno. **CASO CLÍNICO:** Mujer, 19 años, diagnosticada de SP con crisis focales secundariamente generalizadas (CFSG) desde la infancia. Acude tras presentar varias CFSG con inicio en extremidades izquierdas y posterior hemiparesia izquierda. Se realizaron varios EEG visualizándose actividad epileptiforme en región temporal izquierda, RM y AngioRM cerebral con restricción a la difusión a nivel cortical de manera difusa en hemisferio derecho. En la RM a los 2 meses los hallazgos habían desaparecido, persistiendo la hemiparesia a los 4 meses. **CONCLUSIÓN:** Nos parece relevante destacar, en primer lugar, que la localización de las crisis focales y la hemiparesia postcrítica sean ipsilaterales al área epileptógena, lo cual es un fenómeno clínico raro que puede llevar a una falsa localización clínica de las lesiones cerebrales. Este fenómeno, en nuestra paciente, podría estar en relación con la displasia del cuerpo caloso, aunque la fisiopatología exacta se desconoce. En segundo lugar, la inusual duración de la PP, pues suele persistir horas tras la crisis. Tras realizar una revisión bibliográfica, determinamos que nuestro caso es el primero descrito en la literatura de SP asociado a crisis ipsilaterales al foco epileptógeno y a una PP tan prolongada.

## PO-13 CRISIS FOCALES COMO DEBUT DE ENCEFALITIS AUTOIMMUNE ANTI-GABABR

Laura Sánchez Cirera<sup>1</sup>; Imma Pericot Nierga<sup>1</sup>; Jorge Gutiérrez Naranjo<sup>1</sup>; Cristina Coll Presa<sup>1</sup>; Albert Molins Albanell<sup>1</sup>.<sup>1</sup>Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta

**INTRODUCCIÓN:** La encefalitis anti-GABA<sub>B</sub>R se caracteriza por crisis comiciales hasta 90-95% junto con trastornos del movimiento, alteraciones psiquiátricas y confusión. Los anti-GABA<sub>B</sub>R se asocia 50% a neoplasia pulmonar de célula pequeña. El LCR suele mostrar pleocitosis linfocitaria con anticuerpos anti-GABA<sub>B</sub>R y en la RM se han descrito hiperintensidades en lóbulo temporal medio en FLAIR. **CASO CLÍNICO:** Paciente de 59 años derivada a nuestro centro por episodios repetitivos de desconexión del medio con desviación forzada de la mirada a la izquierda, movimientos clónicos oromandibulares izquierdos y relajación de esfínteres de 2 minutos de duración con periodos posteriores de somnolencia, agitación y desorientación. Se inició tratamiento con levetiracetam, se realizó TC cráneo sin alteraciones y EEG que mostró signos de disfunción frontal y temporal derecha. Durante el ingreso la paciente persistía desorientada con discurso incoherente y crisis comiciales. Se solicitó RM cerebral que mostró hiperintensidad hipocampal derecha y una PL en la que destacaba una pleocitosis linfocitaria y anticuerpos GABA<sub>B</sub>R positivos.



Se orientó como encefalitis autoinmune anti-GABA<sub>B</sub>R y se inició tratamiento con corticoides e inmunoglobulinas. Dado los hallazgos se realizó estudio de extensión con TC toraco-abdominal y PET-TC que mostró una neoplasia pulmonar con extensión a mediastino, ósea e hígado pendiente de estudio histológico y tratamiento dirigido. **CONCLUSIONES:** La encefalitis anti-GABA<sub>B</sub>R suele responder bien al tratamiento inmunosupresor y a la exeresis tumoral. El pronóstico suele ser bueno excepto en los casos con neoplasia pulmonar de células pequeñas que depende de la progresión tumoral.

## PO-14 EPILEPSIA CON CRISIS MULTIFOCALES: A RAIZ DE UN CASO CLINICO

**Maria Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>; Maria del Templo Andrés Del Barrio<sup>1</sup>; Jenny Marly Celi Celi<sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Judit Villamor Ridriguez<sup>1</sup>; Maria Helena González Gómez<sup>1</sup>.***Hospital Universitario de Guadalajara*

**INTRODUCCION:** La mayoría de las epilepsias focales son resultado de una anomalía cerebral estructural, que en muchas ocasiones es imposible identificar, presentando hasta un 25% un origen idiopático. Presentamos un caso de un paciente con crisis multifocales, tanto motoras como sensoriales, con respuesta favorable al tratamiento. **CASO CLINICO:** Varón de 54 años, derivado a Urgencias tras sufrir primer episodio de crisis convulsiva. A su llegada, nueva crisis focal con evolución a bilateral, cediendo con diazepam e iniciando levetiracetam. En TC craneal, hidrocefalia tetraventricular sin edema transependimario. Analíticamente, VEB positivo sin otras alteraciones. En planta de Neurología, crisis focales motoras derechas y focales sensitivas, que requieren ajuste de tratamiento. Diversos electroencefalogramas, sin hallazgos. RM cerebral, con gran edema cortico-subcortical en región frontoparietal izquierda y ventriculomegalia estable. Iniciamos tratamiento con metilprednisolona a dosis elevadas y en RM de control, resolución radiológica de hiperseñal frontoparietal. Se realiza PL, obteniéndose LCR con citobioquímica, estudio de autoinmunidad y anticuerpos neuronales negativos. Ante evolución favorable, alta hospitalaria. En revisiones posteriores, nuevos episodios de crisis focales visuales y olfatorias, por lo que se añade eslicarbazepina. Se solicita RM de 3T, sin anomalías. Nueva PL con anticuerpos antiGAD, onconeuronales y antiperficie neuronal, negativos. Finalmente, tras años de seguimiento, evolución favorable, sin reaparición de crisis. **CONCLUSIÓN:** La clasificación semiológica de las convulsiones intenta asociar las características clínicas con el foco neuroanatómico concreto. No obstante, cuando la presentación es multifocal, sin hallazgos aclaratorios en EEGs ni en el resto de pruebas realizadas, resulta altamente complejo determinar su origen. En nuestro paciente, a pesar de un estudio completo negativo, conseguimos un adecuado control de las crisis gracias al correcto abordaje terapéutico.

## PO-15 INTERVENCIÓN EDUCATIVA MEDIANTE CÁPSULAS AUDIOVISUALES EN PACIENTES CON EPILEPSIA

**Nadia Puertas Porrino<sup>1</sup>; M<sup>a</sup> Pilar Meler Amella<sup>1</sup>; Elena Fonseca Hernández<sup>1</sup>; Manuel Quintana Luque<sup>1</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>; Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>; Laura Abraira del Fresno<sup>1</sup>.***Unidad de Epilepsia, Hospital Universitari Vall d'Hebron. Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus. Barcelona, España*

**INTRODUCCIÓN:** La falta de información sobre la epilepsia y sus implicaciones puede alterar de forma significativa la adherencia terapéutica y autogestión de la enfermedad por parte del paciente. Las estrategias de intervención educativas son fundamentales para mejorar los conocimientos sobre epilepsia que tienen los pacientes **OBJETIVO:** Evaluar la eficacia de una intervención educativa mediante cápsulas audiovisuales en pacientes con epilepsia en una unidad de monitorización video-EEG. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Ensayo clínico, aleatorizado, abierto, con dos grupos (experimental y control). Se reclutaron pacientes adultos con epilepsia que ingresaron en la Unidad de Monitorización de Epilepsia. Se crearon 9 vídeos sobre el manejo de la epilepsia y posteriormente se evaluó el conocimiento del paciente sobre su enfermedad con un test diseñado específicamente para este estudio, realizándose una evaluación previa y otra tras una intervención educativa (al alta y los 3 meses). Otros cuestionarios utilizados fueron el QOLIE-10 para valorar la calidad de vida y un cuestionario de satisfacción sobre la atención recibida. **RESULTADOS:** Se incluyeron 66 pacientes, 53% mujeres, edad media 39 años y mediana de 8 años de evolución de la enfermedad. El diagnóstico más frecuente fue epilepsia focal 95,5%. La puntuación media en el test pre-intervención fue 57,2±15,3. Los pacientes que recibieron la intervención educativa mostraron mejores puntuaciones en el post-test al alta (81,8 ± 11,2 vs. 62,8±13,7; p=0,001) y a los 3 meses (76,0±9,6 vs. 63,2±12,8; p=0,001) **CONCLUSIÓN:** La intervención educativa mediante píldoras audiovisuales mejora de forma significativa el conocimiento de los pacientes sobre la epilepsia.



## PO-16 MANEJO DE CRISIS NO EPILEPTICAS EN UNA UNIDAD DE MONITORIZACIÓN DE VIDEO-ELECTROENCEFALOGRAFIA: PROTOCOLO DE ENFERMERÍA

Esther Cabrera Bello <sup>1</sup>; Estefanía Gracia Mazuela <sup>1</sup>; Ana María Siverio Regalado<sup>1</sup>; Macarena Ramos Chávez<sup>1</sup>; Cristina María Plasencia Hernández<sup>1</sup>; Manuel Rosa González<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife

**INTRODUCCIÓN:** Las crisis no epilépticas (CNEP) suponen un porcentaje elevado de ingresos en las Unidades de Vídeo-EEG (UVEEG) aumentando la lista de espera para epilepsia refractaria y estudios prequirúrgicos. **OBJETIVOS:** Evaluar nuestro protocolo de actuación en pacientes con sospecha de CNEP, analizando sus características, tipo de eventos -tiempo de registro y desencadenantes, entre marzo 2021 y 2022. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Se realizó entrevista clínica, y en aquellos con sospecha de CNEP, se aplicó protocolo específico, tras firmar consentimiento informado, incluyendo reducción de fármacos, privación de sueño y estimulación lumínica intermitente (ELI), Hiperventilación (HV), y sugestión tras inyección de placebo, como maniobras de evocación. **RESULTADOS:** Monitorizamos 84 pacientes, objetivándose CNEP en 16 (13,44%), de ellos 7 (43,75 %) tenían alteraciones estructurales en Neuroimagen y 11 (68, 75%) comorbilidad psiquiátrica. El 25% (4) familiares con epilepsia. Respecto al tipo de eventos, 10 (62,5%) presentaron actividad motora generalizada, abigarrada en dos, asociando movimientos laterales cefálicos y cierre palpebral forzado, 4 (25%) inconsciencia y/o falta de reactividad. El 75 % (12) presentaron eventos en las primeras 24 hrs., 9 de ellos (56, 25%) en las primeras 12 hrs., el resto en las 48 hrs., el 75 % (12) se evocaron tras maniobras (ELI 6, HV 4, e inyección de placebo 2) y 4 de forma espontánea. **CONCLUSIÓN:** la actuación de enfermería en UVEEG en pacientes con sospecha de CNEP, aplicando protocolos específicos de inducción, facilita el diagnóstico, acortando el tiempo de estancia y contribuyendo a un mejor abordaje de estos pacientes

## PO-17 SÍNDROME DE LANCE-ADAMS: IMPORTANCIA DE LAS MIOCLONÍAS NO EPILEPTICAS EN EL PACIENTE CRÍTICO

David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>; Maria de la Cruz Barbero Jiménez<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara; <sup>2</sup>Hospital General Nuestra Señora del Prado

**INTRODUCCIÓN:** El Síndrome de Lance-Adams (SLA) es un síndrome poco frecuente consistente en la aparición de mioclonías después de un daño cerebral secundario a hipoxia, a menudo tras una parada cardiorrespiratoria (PCR). Este tipo de mioclonías suelen desencadenarse ante estímulos externos, (auditivos, visuales o táctiles). Nuestro objetivo es presentar este síndrome, su importancia en el diagnóstico diferencial de las mioclonías en el paciente crítico y su valor pronóstico. **CASO CLÍNICO:** Varón, 20 años, que tras accidente automovilístico presenta PCR. En la exploración no se obtiene respuesta ante ningún estímulo. A los 7 días aparecen mioclonías sintomáticas en todas extremidades ante estímulos externos, sin correlato con actividad epileptiforme en EEG. Las mioclonías disminuyeron con levetiracetam y clonazepam. En RM cerebral: encefalopatía hipóxico-isquémica y lesión axonal difusa. Presenta datos de mal pronóstico: PEV somatosensoriales muestran ausencia bilateral de N20 y enolasa específica a las 72h elevada. Meses después se diagnostica de SVP. **CONCLUSIONES:** El SLA es un síndrome raro y siempre hay que incluirlo en el diagnóstico diferencial de las mioclonías en un paciente tras PCR, especialmente con las de origen epiléptico, el registro de EEG asociado a EMG puede ayudarnos a diferenciar entre ellas. La aparición de SLA de manera precoz indica una importante hipoxia cerebral, sin embargo, no se puede utilizar como único signo para marcar el pronóstico vital. Su diagnóstico y tratamiento precoz mejora la calidad de vida del paciente y evita el empleo de terapias más agresivas.

## PO-18 TRANSICIÓN A ADULTOS

Cristina Cámara Ayala<sup>1</sup>; Esther Lasheras Soria<sup>1</sup>; Nuria Couto Lopez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu

**JUSTIFICACIÓN:** Según estudios realizados, en Cataluña se diagnostican entre 670 y 870 nuevos casos de epilepsia en niños y adolescentes, de los cuales, aproximadamente entre el 40 o 50% necesitará continuar con controles y tratamiento durante la edad adulta. Este hecho convierte el proceso de transición en un momento clave en la vida de estos jóvenes. Desde 2015 en el centro monográfico de tercer nivel ha desarrollado el programa A10! ("Adiós" en catalán), con un modelo transversal entre disciplinas para asegurar un plan de transición conjunto con el paciente y familia. **MATERIAL Y MÉTODOS** • Estudio y diseño mediante la metodología Design Thinking • Implementación mediante la estandarización de los procesos con la metodología Lean. • Consolidación: estrategia institucional orientada a la alianza con los organismos de adultos. • Evaluación del programa mediante el programa Qualtrics. Resultados De los 268 pacientes y familias que participaron en la evaluación, el 75% sintió que el programa les ayudó a estar preparados para la transición a la atención de adultos. Entre los profesionales del hospital prevalece



una consolidada cultura institucional de transición y consideran imprescindible disponer del programa A10! La coordinación entre el sistema pediátrico y de adultos se sigue revelando como una de los principales obstáculos en el proceso. **CONCLUSIONES:** En la transición al sistema de adultos debe contemplar la triple esfera: resultados de salud, experiencia del paciente y eficiencia en los procesos. Realizar propuestas colaborativas entre los diferentes stakeholders que ayuden a construir un modelo que incremente el valor de la atención, es clave para el proceso.

## PO-19 UTILIDAD EN LA PRÁCTICA CLÍNICA DE UNA CONSULTA DE EPILEPSIA DE ALTA RESOLUCIÓN

Ariadna Gifreu<sup>1</sup>; Elena Fonseca<sup>1</sup>; Sofía Lallana<sup>1</sup>; Manuel Quintana<sup>1</sup>; Daniel Campos<sup>1</sup>; Laura Abaira<sup>1</sup>; Estevo Santamarina<sup>1</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebrón

**INTRODUCCIÓN:** La consulta de alta resolución de epilepsia (CARE) con disponibilidad de electroencefalograma (EEG) permite un diagnóstico precoz y la instauración de un tratamiento adecuado en primeras crisis, así como un ajuste del tratamiento dirigido en pacientes con descompensación de la epilepsia. **OBJETIVOS:** Valorar la utilidad clínica de una CARE en el manejo de pacientes con epilepsia. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio prospectivo incluyendo todos los pacientes visitados de forma consecutiva en la CARE con una primera crisis o descompensación de la epilepsia durante un periodo de 12 meses y con seguimiento mínimo de 3 meses. **RESULTADOS:** Se incluyeron 92 pacientes (edad media 39±16 años; 50% mujeres); 71 con seguimiento a los 3 meses y 33 a los 6. El 20.7% fueron primeras crisis. Los motivos de derivación más frecuentes fueron diagnóstico (43.5%) y descompensación (31.5%). El 62.2% de EEG fueron patológicos, motivando modificaciones del tratamiento en el 31.5%. El 63.4% presentaron una reducción >50% en la frecuencia de crisis a los 3 meses, manteniéndose a los 6 meses (63.6%). Se objetivó una reducción significativa en la frecuencia de crisis a los 3 meses (mediana mensual 0[RIQ 0-5] vs 1.25[RIQ 0.16-10];p=0.001) y a los 6 meses (mediana mensual 0.66[RIQ 0-6] vs 1.25[RIQ 0.16-10];p=0.01) respecto a la visita basal. **CONCLUSIONES:** La instauración de una CARE, con una tasa de respondedores mayor de 2/3 a medio plazo, permite mejorar el rendimiento diagnóstico y el control de crisis en pacientes con epilepsia, evitando el alto coste sanitario y gran carga asistencial de la enfermedad.

## PO-20 CARACTERIZANDO LAS REDES NEURONALES IMPLICADAS EN LAS CRISIS DISOCIATIVAS

Victoria Ros Castello<sup>1</sup>; Javier Setoain Perego<sup>2</sup>; Mar Cerreño Martínez<sup>3</sup>; Estefania Conde Blanco<sup>3</sup>; Luis Pintor Perez<sup>4</sup>; Maria Centeno Soladana<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Unidad de epilepsia Hospital Clinic de Barcelona / Unidad de epilepsia Montral Neurological Insittute; <sup>2</sup>Departamento Medicina Nuclear. Hospital Clinic Barcelona; <sup>3</sup>Unidad de epilepsia. Servcio de Neurologia. Hospital Clinic de Barcelona; <sup>4</sup>Servicio de Psiquiatria. Hospital Clinic de Barcelona

**INTRODUCCIÓN:** Las crisis psicógenas o disociativas (CD) son parte de los trastornos disociativos. Los mecanismos neurobiológicos que subyacen este tipo de episodios no están bien caracterizados. Recientes investigaciones han intentado establecer modelos neurobiológicos que expliquen estos trastornos. Se ha hipotetizado que diferentes áreas cerebrales participarían en la generación de las CD incluyendo áreas de procesamiento de estímulos internos (intercepción), de procesamiento atencional y áreas implicadas en la agencia de nuestras acciones/movimientos. La neuroimagen funcional como el SPECT ictal pueden ser una herramienta muy útil para caracterizar las áreas cerebrales implicadas en las CD. **OBJETIVO:** El objetivo de este estudio es describir las regiones cerebrales implicadas en la generación de las CD utilizando SPECT ictal/interictal Métodos Diecinueve pacientes en quienes se realizó un SPECT ictal durante un episodio de CD en la unidad de monitorización fueron incluidos en este estudio. Se revisaron los datos clínicos y las características de las CD. Las imágenes de SPECT ictal/interictal fueron comparadas utilizando Statistic parametric mapping software para identificar las áreas cerebrales que se activan y desactivan durante el evento. **RESULTADOS:** Durante las CD se produjo incremento de actividad en áreas relacionadas con la red de intercepción (procesamiento estímulos internos), áreas atencionales, motoras y premotoras. Asimismo se observó una inhibición de áreas temporo-parietales relacionadas con el procesamiento de la agencia de nuestras acciones "self agency". **CONCLUSIONES:** La caracterización de las redes neuronales implicadas en la generación de las CD es un paso importante para mejorar nuestro entendimiento de esta patología y abre la puerta a terapias dirigidas.

## PO-21 IMPORTANCIA DEL USO DE ESCALAS PARA LA DETECCIÓN DE TRASTORNOS DEL ESTADO DE ÁNIMO EN UNIDADES DE MONITORIZACIÓN VIDEO-EEG

Pablo Mayo Rodríguez<sup>1</sup>; Isabel Sanz Graciani<sup>1</sup>; María Romeral Jiménez<sup>1</sup>; Beatriz Parejo Carbonell<sup>1</sup>; Irene García Morales<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Clínico San Carlos



**INTRODUCCIÓN:** Los trastornos del estado de ánimo representan la comorbilidad más frecuente en pacientes con epilepsia. Su diagnóstico se apoya en la aplicación de diversas escalas validadas, y resulta de gran importancia para un manejo adecuado de los mismos. **OBJETIVOS:** Analizar la asociación entre la percepción del estado de ánimo, valorado con la pregunta “¿qué tal se encuentra de ánimo?” y el resultado en la escala “Inventario de depresión en trastornos neurológicos en paciente con epilepsia” (NDDI-E). **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio observacional descriptivo de una muestra de pacientes mayores de 14 años con diagnóstico de epilepsia ingresados en una unidad de video-EEG en un centro terciario entre octubre 2021 y abril 2022. **RESULTADOS:** 99 pacientes fueron incluidos. Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre percepción del estado de ánimo y NDDI-E >13 ( $p < 0.005$ ). 64 pacientes respondieron “muy bien o bien”, de éstos, 14 (21.9%) presentaron NDDI-E >13. 26 refirieron “regular”, de los cuales 9 (34.6%) tenían NDDI-E >13. 9 pacientes respondieron “mal o muy mal”, el 100% de este grupo presentó NDDI-E >13. De los 40 pacientes con NDDI-E >13, en 32 (80%) se realizó algún tipo de intervención terapéutica destinada al manejo de esta comorbilidad. **CONCLUSIONES:** La percepción del estado de ánimo se correlaciona con la escala NDDI-E. No obstante, un subgrupo importante de pacientes presenta una clara discordancia entre ambos ítems, hecho que puede dificultar el diagnóstico. El uso reglado de escalas como el NDDI-E en unidades de monitorización video-EEG permite un diagnóstico correcto de estos pacientes, así como establecer las oportunas medidas terapéuticas.

## PO-22 INSOMNIO Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA, A PROPÓSITO DE UN CASO

Nazaret Pelaez Viña<sup>1</sup>; Dennis Dunlop Borquez<sup>2</sup>; Maite Caceres Redondo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>hospital Reina Sofía Córdoba; <sup>2</sup>hospital Reina Sofía Córdoba

**INTRODUCCIÓN:** Los pacientes con autismo son especialmente vulnerables a los trastornos del sueño identificando una base dual, biológica y comportamental. Las causas intrínsecas de insomnio en esta entidad incluyen diferencias en la maduración cerebral o la organización eléctrica del cerebro, anomalías en genes reguladores del ciclo circadiano, descenso en los niveles de melatonina, estado de alerta modulado por el sistema nervioso autónomo e hiperreactividad sensorial; coexistiendo una comorbilidad psiquiátrica importante, con la ansiedad como síntoma príncipes. Dentro de las causas extrínsecas diferenciaremos entre aquellos precipitantes y perpetuadores del trastorno. Los estudios polisomnográficos revelan retraso en la conciliación y fragmentación del sueño, trastorno del REM y movimientos períodos de las piernas. **CASO CLÍNICO:** Presentamos un varón de 17 años con trastorno del espectro autista que consulta por un insomnio pertinaz. Refractario a medidas higiénicas. La melatonina se comporta inicialmente eficaz por dos años, alcanzando dosis de 5 mg. Se instaura tratamiento antipsicótico por irritabilidad en últimos meses desde salud mental con Olanzapina 5 mg, sin grandes cambios. Asocian Clonazepam 1 mg cada 8 horas, sin respuesta. Se prueban varias Benzodiacepinas sin éxito. Dado que es menor de edad nos decantamos por Hidroxicina en el último mes, teniendo en mente iniciar Zolpidem a futuro. Una PSG arroja una fragmentación del sueño con un retardo en el inicio. **CONCLUSIONES:** Habremos de familiarizarnos con este trastorno dada la alta prevalencia en el autismo y disponer de herramientas farmacológicas y no farmacológicas terapéuticas.

## PO-23 ALTERACIONES EN RESONANCIA CEREBRAL DE CURSO TRANSITORIO TRAS CRISIS EPILEPTICAS

David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>; Antonio Yusta Izquierdo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara

**INTRODUCCIÓN:** Las crisis epilépticas pueden ocasionar alteraciones transitorias en RM cerebral (RMc), diagnosticar estas lesiones puede evitar la realización de procedimientos invasivos. Exponemos un caso de estatus epiléptico y otro de crisis aislada con alteraciones transitorias en la RMc y una breve revisión bibliográfica Casos clínicos 1º Caso: Varón, 48 años, que presenta durante 10 horas crisis epilépticas consistentes en movimientos clónicos del miembro inferior izquierdo. Se realiza RMc: observándose dos hiperintensidades en TR largo, que restringían en difusión y no captaban contraste, situándose una lesión a nivel frontoparietal derecho y otra en núcleo caudado izquierdo. En EEG hay actividad epileptiforme a nivel frontoparietal derecho. A las 3 semanas tanto la RMc como el EEG se habían normalizado 2º Caso: Varón, 34 años, que presenta crisis focales visuales consistentes en palinopsia izquierda. En EEG postcrítico se confirmó actividad epileptiforme. En la RMc se vio foco de hiperseñal en lóbulo occipital derecho en T2 y FLAIR con restricción en difusión. La RMc y EEG a los 2 meses fue normal **CONCLUSIÓN:** Los cambios radiológicos que refleja la RMc están relacionados con el incremento del aporte vascular, el aumento de la actividad neuronal y la respuesta metabólica durante la crisis. Reconocer estas lesiones en pacientes que han sufrido una crisis epiléptica puede evitar realizar procedimientos invasivos (como la biopsia cerebral) y ayudar a la detección del foco epiléptico. Las características de las lesiones son variadas como observamos en nuestros dos pacientes y pueden mantenerse hasta 12 meses tras el episodio





## PO-24 EPILEPSIA OCCIPITAL Y CAPNON. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DE LAS LESIONES CALCIFICADAS

Laura Sánchez Cirera<sup>1</sup>; Cristina Coll Presa<sup>1</sup>; Albert Molins Albanell<sup>1</sup>; Nerses Nersesyan <sup>1</sup>; Almudena Boix Lago<sup>1</sup>; Carla Vera Caceres<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitari Doctor Josep Trueta de Girona

**INTRODUCCIÓN:** Calcified pseudoneoplasm of the neuraxis (CAPNON) es un tumor benigno intra o extra-axial muy poco frecuente. Las manifestaciones clínicas son cefaleas, crisis comiciales y en pocos casos se encuentran como incidentalomas. La etiología es desconocida y característicamente en TC cráneo son hiperintensos (calcificaciones) y en RM cerebral son hipointensos en T1 y T2. El tratamiento es quirúrgico si síntomas no controlados. **CASO CLÍNICO:** Paciente de 55 años que avisa al marido por sensación de mareo que la encuentra desorientada y con relajación de esfínteres por lo que acuden a Urgencias. A la llegada, paciente con discurso repetitivo y mordida de lengua lateral derecha. Se realiza TC cráneo que muestra lesión calcificada occipital izquierda compatible con meningioma versus cavernoma y un EEG que muestra disfunción fronto-temporo-occipital izquierda. Al rehacer la anamnesis refiere que meses antes había presentado episodios repetitivos de visión de luces de colores en círculo y hemianopsia homónima derecha de pocos minutos de duración. Se orienta como probables crisis occipitales y se inició tratamiento antiepiléptico. Posteriormente se realizó RM cerebral que mostró una lesión cortical occipital izquierda hipointensa en secuencias T1 y T2 con edema vasogénico y calcificaciones groseras compatible con CAPNON. Debido al buen control clínico, se realizan controles de neuroimagen periódicos y se ha descartado intervención. **CONCLUSIONES:** El CAPNON se debe considerar en el diagnóstico diferencial de lesiones calcificadas, como meningiomas, oligodendrogliomas, hamartomas o cavernomas. El tratamiento es quirúrgico según sintomatología.

## PO-25 TUMOR NEURONAL VACUOLIZANTE Y MULTINODULAR: A PROPÓSITO DE DOS CASOS EN NUESTRO CENTRO

Alvaro Juiz Fernandez<sup>1</sup>; Francisco Javier López González<sup>1</sup>; José Antonio Castiñeira Mourenza<sup>1</sup>; Xiana Rodríguez Osorio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Santiago de Compostela

**INTRODUCCIÓN:** El tumor neuronal vacuolizante multinodular (MVNT) es una lesión cerebral benigna que aparece habitualmente en la edad adulta, con predominio en mujeres. Descrito por primera vez en 2013, incluido como entidad propia en la clasificación de tumores del SNC de la OMS en 2016. Presenta unas características radiológicas que permiten distinguirlo del tumor disembrioplásico neuroepitelial (DNET), el glioma de bajo grado y la displasia cortical focal (DCF), incluso sin necesidad de confirmación histológica. El espectro clínico es amplio, destacando la epilepsia sensible a tratamiento farmacológico. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Hemos realizado un análisis retrospectivo de pacientes con hallazgos en resonancia magnética compatibles con MVNT vistos en consultas de epilepsia en los dos últimos años. **RESULTADOS:** Se trata de un hombre y una mujer, de 65 y 48 años, con lesión córtico-subcortical, hiperintensa en T2/FLAIR, compuesta por micronódulos, sin efecto masa ni captación de contraste. Ambos pacientes debutaron con una crisis tónico-clónica bilateral, con hallazgos electroclínicos que sugerían un origen focal. En el primer caso se localizó la lesión en convexidad parietal inferior derecha, y en el segundo en región parahipocampal izquierda. Tras el inicio de fármacos anticrisis en monoterapia el control ha sido favorable. **CONCLUSIONES:** El MVNT es una lesión benigna, con un patrón radiológico característico que permite distinguirlo de otras entidades. A diferencia del DNET y la DCF, el control de la epilepsia con MACs es bueno, por lo que una adecuada caracterización radiológica puede ser muy útil para establecer el pronóstico lesional.

## PO-26 ANOMALÍAS EPILEPTIFORMES FAVORECIDAS POR LAS ESTEREOTIPIAS MANUALES DE PALMADAS EN EL SÍNDROME DE RETT: A PROPÓSITO DE UN CASO

Reetika Mukesh Baharani Baharani<sup>1</sup>; Davinia De San Nicolás Fuertes<sup>1</sup>; Carmen María Garnés Sánchez<sup>1</sup>; Sofía Ortigosa Gómez<sup>1</sup>; María de la Paz Moreno Arjona<sup>1</sup>; María Concepción Maeztu Sardiña<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

El síndrome de Rett (RTT) es un trastorno grave del neurodesarrollo ligado al cromosoma X. Afecta casi exclusivamente al sexo femenino, con una incidencia de 1 cada 10.000 - 15.000 mujeres. Comienza entre los 6 y 18 meses de vida, con un desarrollo normal previo o levemente afectado, y se caracteriza por la presencia de retraso intelectual, estereotipias manuales y crisis epilépticas. Se trata de una patología de gran relevancia por ser la segunda causa de discapacidad intelectual en el sexo femenino, después del síndrome de Down. Presentamos el caso de una niña de 5 años diagnosticada de RTT con antecedentes de crisis focales en tratamiento con topiramato. Se realiza un vídeo-electroencefalograma, de 4 horas de duración, en el que se describe la presencia de anomalías epileptiformes



multifocales, que se ven claramente favorecidas por las estereotipias de palmadas. Según la bibliografía revisada, este hallazgo es poco común, habiéndose descrito tanto un aumento como una disminución de las anomalías epileptiformes en relación con las estereotipias en el RTT. Cabe destacar la importancia de realizar estudios de larga duración que incluyan sueño para valorar la incidencia de las anomalías y su posible relación con las estereotipias, dado que en ocasiones estas pueden ser diagnosticadas erróneamente como crisis.

## PO-27 EPILEPSIA SECUNDARIA A LA MUTACIÓN DEL GEN DDX3X

Alicia Paramio Paz<sup>1</sup>; Alberto Galván Jurado<sup>1</sup>; Andrea Sariego Jamargo<sup>1</sup>; María Socorro Pérez Poyato<sup>1</sup>; Enrique Marco de Lucas<sup>1</sup>; José Luis Fernández-Torre<sup>1</sup>. <sup>1</sup>H.U. Marqués de Valdecilla

**INTRODUCCIÓN:** La mutación del gen DDX3X es rara, y se asocia con un patrón de herencia dominante, y diversas manifestaciones clínicas como retraso psicomotor, discapacidad intelectual, problemas de comportamiento, hipotonía, micro o macrocefalia y, en un 1-3% de los casos, epilepsia y trastornos del movimiento. **CASO CLÍNICO:** Presentamos el caso de una niña de 3 años con retraso psicomotor y discapacidad intelectual ligada a X, en relación a una mutación de novo del gen DDX3X, que en el contexto de una crisis febril ingresa por una crisis tónico-clónica generalizada. En el vídeo-Electroencefalograma (V-EEG) se objetivaron descargas generalizadas de complejos punta-onda y descargas epileptiformes focales localizadas en ambas regiones frontales. En la RMN se observó macrocefalia benigna y una malrotación de los hipocampos con distorsión de las astas tèmoro-occipitales. **CONCLUSIONES:** El gen DDX3X codifica una proteína presináptica, y su mutación configura el síndrome DDX3X, una enfermedad rara que se relaciona en el 1-3% de los casos con trastornos del movimiento y epilepsia. Este caso contribuye a establecer el espectro clínico-EEG y de neuroimagen de este trastorno genético.

## PO-28 ESTIMULACION PROFUNDO CEREBRAL TALÁMICO BILATERAL COMO TRATAMIENTO NEUROMODULADOR EN EPILEPSIA FÁRMACO-RESISTENTE NO CANDIDATA A CIRUGÍA

Jordi Sarto<sup>1</sup>; Jordi Rumia Arboix<sup>2</sup>; Mar Carreño Martínez<sup>3</sup>; Antonio Donaire Pedraza<sup>3</sup>; Pedro Roldan Ramos<sup>4</sup>; Maria Centeno Soladana<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Unidad epilepsia. Departamento Neurología Hospital Clinic de Barcelona; <sup>2</sup>Unidad epilepsia. Departamento Neurocirugía. Hospital Clinic de Barcelona; <sup>3</sup>Unidad epilepsia. Departamento Neurología. Hospital Clinic de Barcelona; <sup>4</sup>Unidad epilepsia. Departamento Neurocirugía. Hospital Clinic de Barcelona; <sup>5</sup>Unidad epilepsia. Departamento Neurología. Hospital Clinic de Barcelona

**INTRODUCCIÓN:** La estimulación cerebral profunda (DBS) del núcleo anterior del tálamo (NAT) se considera un potencial tratamiento de las crisis epilépticas farmacorresistentes. El DBS ofrece la ventaja sobre la cirugía de no causar una lesión cerebral permanente, así como la posibilidad de ajustar los parámetros de estimulación optimizándolos a cada individuo. **OBJETIVO:** En este trabajo presentamos una serie de 7 pacientes con epilepsia farmacorresistente tratados con (DBS) en el NAT bilateral en nuestro centro. **MÉTODOS Y PACIENTES:** Descripción de las características clínicas y evolución de las crisis en 7 pacientes con epilepsia farmacorresistente, en quienes se consideró indicada la colocación de DBS talámico anterior. Resultados Se colocó DBS talámico anterior bilateral en 7 pacientes con una media de edad a la colocación del DBS de 35 años y media de 19 años de duración de la epilepsia. Todos los pacientes tenían una epilepsia focal fármaco-resistente cuyas etiologías eran: encefalitis post-herpética, encefalitis autoinmune, estructural y desconocida con crisis focales con alteración. En todos ellos se desestimó tratamiento quirúrgico por presentar dos o más focos epiletogénicos o encontrarse estos en áreas elocuentes. La reducción de crisis varió desde un 30% en un paciente, >50% en 4 pacientes y no reducción de crisis en otros dos. En tres pacientes se observó una reducción cercana al 90%. Ninguno presentó complicaciones ni efectos adversos graves. **CONCLUSIONES:** En nuestra serie de casos, la neuromodulación mediante colocación de DBS talámico anterior es eficaz y segura como tratamiento paliativo en pacientes con epilepsia focal farmacorresistente no candidatos a tratamiento quirúrgico.

## PO-29 CIRUGÍA DIRECTA EN MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL "SUTILES" TEMPORALES NEOCORTICALES

Juan María Sánchez Caro<sup>1</sup>; Iratxe Maestro Saiz<sup>1</sup>; Ciara Rueda de la Torre<sup>1</sup>; Javier Márquez Rivas<sup>1</sup>; Mario Arturo Alonso Vanegas<sup>1</sup>; Juan Rodríguez Uranga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Neurología Avanzada (CNA). Sevilla

**INTRODUCCIÓN:** Las malformaciones del desarrollo cortical (MDC) del lóbulo temporal son difíciles de definir en neuroimagen convencional, suele ser necesaria una técnica con adquisición prolongada y corrección con PET.



**OBJETIVOS:** Definir fenotipo clínico, manejo quirúrgico y resultados de la cirugía directa guiada por electrocorticografía de MDC del lóbulo temporal. **PACIENTES Y MÉTODO:** Se recopiló la información clínica, de neuroimagen, electrofisiológica y del seguimiento de 6 pacientes con diagnóstico inicial de ET y diagnóstico final tras el estudio prequirúrgico de MDC temporal. **RESULTADOS:** Cuatro pacientes presentaron una lesión temporal derecha y 2 izquierda, 5 fueron varones. La epilepsia debutó en la infancia en todos los casos excepto uno, que inició en la segunda década. La semiología consistió en crisis focales con afectación de conciencia, el caso de MOGHE asoció espasmos epilépticos. El EEG y la semiología localizaron la zona epileptógena en el área sospechosa de MDC. El PET fue determinante para la decisión quirúrgica. Solo un caso decidió no operarse en nuestro centro y fue valorado en otra unidad, donde se planteó estudio invasivo. En los operados se realizó lobectomía temporal anterior incluyendo hipocampo, guiada con electrocorticografía. Todos quedaron libres de crisis, 4 con histología de displasia tipo I y uno de MOGHE. No hubo complicaciones. **CONCLUSIONES:** Es necesario descartar displasias corticales sutiles en la ET. Las displasias tipo I y MOGHE puede consistir únicamente en borrado del margen cortical. El PET puede ser clave para la indicación quirúrgica sin necesidad de monitorización invasiva. Los resultados de cirugía directa guiada con electrocorticografía fueron excelentes en nuestra serie.

### PO-30 ATROFIA HIPOCAMPAL Y DISTONÍA CERVICAL EN CONTEXTO DE MUTACIÓN EN EL GEN CSNK2B

Sofía Lallana<sup>1</sup>; Elena Fonseca<sup>1</sup>; Laura Abraira<sup>1</sup>; Estevo Santamarina<sup>1</sup>; Jorge Hernández-Vara<sup>2</sup>; Manuel Toledo<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Neurología; Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento; Neurología; Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Unidad de Epilepsia, Neurología; Hospital Universitario Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN:** Mutaciones de novo en el gen CSNK2B se han asociado al síndrome Poirier-Bienvenu, caracterizado por trastorno del neurodesarrollo (cognitivo, motor y del comportamiento) y epilepsia de inicio en la infancia. Descrito hasta el momento en menos de 50 pacientes, su espectro fenotípico está por definir. **CASO CLÍNICO:** Mujer de 40 años con epilepsia de debut al año de edad en forma de crisis febriles con status epiléptico a los 3 años. Alcanza la libertad de crisis a los 18 años, recurriendo a los 28 años en forma de crisis focales con auras epigástricas y desconexión del medio. La resonancia magnética objetiva atrofia hipocampal izquierda, con EEG que muestra anomalías epileptiformes intercríticas bilaterales. Paralelamente presenta un trastorno leve en la adquisición del lenguaje llegando a completar estudios obligatorios. Se clasifica como epilepsia focal fármaco-resistente de origen temporal. En 2019 comienza con distonía cervical, en forma de laterocolis izquierdo, por lo que se amplía el estudio con un análisis del exoma que objetiva un cambio patogénico c.79G>T en el CSNK2B en heterocigosis, condicionando un codón de parada prematuro que produce una proteína truncada (pérdida de función). Está pendiente completar el estudio genético familiar para confirmar el carácter de novo de la mutación. **CONCLUSIONES:** Presentamos un caso atípico de mutación en el gen CSNK2B, asociado a atrofia hipocampal y distonía cervical, hallazgos no descritos previamente en estos pacientes. Es necesario descartar una etiología genética en pacientes que presenten epilepsia y trastorno del desarrollo, u otros síntomas tales como trastornos del movimiento.

### PO-31 CAMBIOS MORFOLÓGICOS Y PROTEÓMICOS EN LAS MITOCONDRIAS DEL MODELO DE EPILEPSIA GASH/SAL

Carlos García Peral<sup>1</sup>; Rui Milton Patricio Da Silva Junior<sup>1</sup>; María Dolores Estilita López García<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INCYL (Instituto de Neurociencias de Castilla y León)

**INTRODUCCIÓN:** La disfunción mitocondrial y el estrés oxidativo contribuyen en la progresión de varios trastornos neurológicos, habiéndose relacionado recientemente con epilepsias. **OBJETIVO:** Evaluar si las alteraciones relacionadas con la red mitocondrial y sus vías moleculares están implicadas en un modelo genético animal de epilepsia. **Metodologías:** La medición indirecta del contenido mitocondrial en distintas estructuras cerebrales del hámster GASH/Sal (Genetic Audiogenic Seizure hamsHer from Salamanca) fue evaluada por Western Blot (WB) utilizando el anticuerpo contra la proteína citocromo-C (Cyto-C). También, se evaluó la morfología mitocondrial mediante microscopía electrónica de transmisión (MET). Finalmente, se realizó un análisis proteómico comparativo mediante espectrometría de masas del foco epiléptico (colículo inferior - CI) de los GASH/Sal en relación a hámsteres controles en condiciones basales. **RESULTADOS:** El análisis de densitometría de bandas en WB mostró una expresión reducida de Cyto-C en el CI y cerebelo y un aumento en el tronco encefálico de GASH/Sal en comparación con los controles. Los análisis morfológicos por MET indicaron que las mitocondrias tienen un área menor ( $p = 0.0124$ ) en GASH/Sal en comparación con los controles. Por último, se identificaron 114 proteínas expresadas diferencialmente (PED) ( $p < 0.05$ ) en el CI del GASH/Sal, en comparación con el del control. **CONCLUSIÓN:** El modelo GASH/Sal muestra cambios en el patrón de expresión de proteínas, estructura morfológica y composición bioquímica mitocondriales en comparación con sus controles, lo que indica que los cambios basales relacionados con las mitocondrias y su fisiología pueden contribuir a la predisposición a sufrir crisis epilépticas.



## PO-32 ESTUDIO GENETICO DEL PAPEL DEL SISTEMA ENDOCANNABINOIDE EN LA ETIOPATOLOGIA DE LAS DISPLASIAS FOCALES CORTICALES

Samuel Simón Sánchez<sup>1</sup>; Carmen Lucía Utrilla Carriazo<sup>1</sup>; Eleonora Aronica<sup>2</sup>; María Ángeles Pérez Jiménez<sup>3</sup>; Nelmar Valentina Ortiz Cabrera<sup>3</sup>. <sup>1</sup>UCM, IRYCIS; <sup>2</sup>University of Amsterdam; <sup>3</sup>Hospital Niño Jesús de Madrid

**INTRODUCCIÓN:** La mejora de las técnicas de secuenciación ha permitido identificar nuevos genes y mutaciones relacionados principalmente con la vía de señalización PI3K/Akt/mTORC1 como origen, no sólo de la esclerosis tuberosa, pero también de una fracción significativa de síndromes epilépticos que incluye desde las displasias focales corticales (DFC), hemimegaencefalías y otros. El objetivo del estudio es analizar mediante secuenciación de ADN un panel de 16 genes implicados en mTORpatías combinado con el estudio genético de la contribución del sistema endocannabinoide (12 genes) en una cohorte de pacientes de DFC de tipo II. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Para el estudio se emplean muestras derivadas de una cohorte de pacientes (n= 40) clínicamente controlada, incluidos en el estudio tras informe consentido. Resultados. Se validó la idoneidad de las muestras a analizar por anatomía patológica y se identificaron mutaciones (germinales y somáticas) relacionadas con el panel de mTORpatías con una frecuencia similar a otros estudios. El panel de secuenciación de genes del sistema endocannabinoide diseñado permite alcanzar profundidad suficiente para identificar mutaciones somáticas de la señalización cannabinoide de forma complementaria al análisis de los genes relacionados con mTORpatías. **CONCLUSIONES:** El estudio permitirá conocer la contribución de alteraciones del sistema endocannabinoide en las DFCs tipo II, donde persiste una fracción significativa de casos de origen desconocido.

## PO-33 PAPEL DEL GEN ELP2 EN LA EPILEPSIA REFRACTARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Einés Monteagudo Vilavedra<sup>1</sup>; Ana María López Vázquez<sup>1</sup>; Carmen Gómez Lado<sup>1</sup>; Jesús Eiris Puñal<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Complexo Hospitalario Universitario de Santiago

**INTRODUCCIÓN:** Mutaciones en el gen ELP2 afectan al funcionamiento del complejo Elongator, alterando el proceso de traducción por modificaciones del RNA de transferencia. Dichas mutaciones se han asociado recientemente con trastorno del neurodesarrollo con discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista. **CASO CLÍNICO:** Lactante que comienza a los 3 meses con crisis con mioclonías de miembros superiores, con aceptable control inicial con vigabatrina. Se solicitan RMN cerebral 1.5 T (sin alteraciones), estudios metabólicos y neurofisiológicos. En EEG se objetiva actividad epileptiforme temporal bilateral, que persistirá en consecutivos estudios. El panel de genes para encefalopatías epilépticas resulta negativo. Sin embargo en la ampliación con exoma se hayan dos variantes en heterocigosis en ELP2, cada una heredada de un progenitor: una delección puntual con aparición de codón prematuro de parada [p. e535Leufs\*13], y otra que provoca un cambio de aminoácido [p.(Gly472Asp)]. Ninguna ha sido descrita previamente, la segunda sí se encuentra en una base de datos propios en otra paciente con trastorno del neurodesarrollo. Por sus características ambas son consideradas patogénicas. La evolución clínica es tórpida, con aumento progresivo del número de crisis presentando a los 11 meses empeoramiento severo con epilepsia farmacorresistente. Concomitantemente se objetiva retraso del neurodesarrollo con hipotonía generalizada y rasgos dismórficos sutiles. **CONCLUSIONES:** Existe cada vez mayor evidencia del papel del gen ELP2 en el neurodesarrollo, comenzando a registrarse en la última década mutaciones patogénicas, siendo las halladas en nuestra paciente novedosas. La descripción de un fenotipo con epilepsia refractaria extiende nuestro conocimiento sobre dicho gen y su posible papel en otras epilepsias de origen genético.

## PO-34 VARIANTES GÉNICAS CON POSIBLE IMPACTO EN EL ESTABLECIMIENTO DEL FENOTIPO EPILÉPTICO EN UN MODELO GENÉTICO DE EPILEPSIA

Rui Milton Patrício da Silva-Júnior<sup>1</sup>; Carlos García-Peral<sup>1</sup>; Dolores E. López<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Neurociencias de Castilla y León, Facultad de Medicina, Universidad de Salamanca, Salamanca, España

**INTRODUCCIÓN:** Las epilepsias pueden manifestarse como resultado de alteraciones genéticas primarias o secundarias, así como de trastornos estructurales o metabólicos bien definidos, algunos de los cuales también tienen causas genéticas. Se estima que más de la mitad de las epilepsias tienen una base genética, con gran heterogeneidad, por lo que es un gran desafío decidir qué gen, o grupo de genes se debe caracterizar antes de diseñar una estrategia de pruebas genéticas eficiente. **OBJETIVOS:** Evaluar y establecer variantes genéticas con posible impacto en el establecimiento del fenotipo epiléptico en un modelo genético de epilepsia. Materiales y métodos: Se secuenció el exoma completo (Exome- seq Illumina 2x150 bp Pair-End) de 5 hámsteres dorados (*Mesocricetus auratus*), 3 del linaje modelo genético audiogénico seizure hamster from Salamanca (GASH/Sal) y 2 controles Wild type. Los archivos fueron analizados y sometidos a un estricto control de calidad. Las variantes genéticas (SNPs) se identificaron y anotaron



siguiendo las recomendaciones en el manual de buenas prácticas del software GATK. **RESULTADOS:** Se filtraron 243 variantes genéticas homocigóticas de impacto moderado o alto. Tras aplicar un conjunto de filtros dirigidos a vías de señalización con relevancia conocida en epilepsia (seleccionadas de GO: Biological Process), directamente relacionadas con procesos de neurotransmisión/sinapsis, excitabilidad neuronal y neurogénesis, se seleccionaron un total de 35 genes. **CONCLUSIONES:** El modelo genético de epilepsia GASH/sal presenta una serie de variantes génicas con un posible impacto en el establecimiento del fenotipo epiléptico, estando la gran mayoría de las variantes filtradas implicadas en diferentes procesos relacionados con las epilepsias. La asociación entre los genes y la epilepsia podría mejorar nuestra comprensión del papel que desempeñan las mutaciones específicas en la epilepsia y los mecanismos que subyacen a la epileptogénesis.

## PO-35 ADHERENCIA A LEVETIRACETAM GRANULADO EN SOBRES Y A LEVETIRACETAM COMPRIMIDOS EN PACIENTES CON EPILEPSIA, RESULTADOS DEL ESTUDIO ADHEGRAN

**María de Toledo Heras<sup>1</sup>; Angel Pérez Alvarez<sup>2</sup>; Jorge Martín Polo<sup>3</sup>; Francisco Gil López<sup>4</sup>; José Hernández Martínez<sup>5</sup>; Noemí Cámara González<sup>6</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Universitario de la Princesa; <sup>2</sup>Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Hospital Universitario de Salamanca; <sup>4</sup>Hospital Sagrat Cor de Barcelona; <sup>5</sup>Hospital Clínica Benidorm; <sup>6</sup>Hospital San Juan de Dios

**INTRODUCCIÓN:** En la falta del control de las crisis en pacientes con epilepsia intervienen diferentes factores dependientes del paciente, del tratamiento y de la enfermedad. La adherencia al tratamiento antiepiléptico es un factor importante en su eficacia, al que en ocasiones no se presta la suficiente atención. **OBJETIVO:** Describir la adherencia al tratamiento con levetiracetam granulado en sobres y en comprimidos en adultos y ancianos con epilepsia. **Métodos:** Estudio observacional multicéntrico sobre la adherencia al tratamiento de pacientes en tratamiento con levetiracetam granulado en sobre o comprimidos desde al menos 3 meses antes de la realización del estudio. El grado de adherencia se estudió mediante el cuestionario de Morisky-Green. Se consideró que el paciente era adherente a la medicación si contestaba nunca o casi nunca a los 4 ítems de la escala. **Resultados.** Participaron 606 pacientes atendidos por 62 neurólogos de 13 comunidades autónomas. El 33,4% de los pacientes no fueron adherentes al tratamiento, la comorbilidad conductual se asoció con una mayor falta de adherencia ( $p < 0,05$ ). No encontramos diferencias significativas entre el grupo que tomaba levetiracetam granulado en sobres y el que tomaba comprimidos en cuanto a la adherencia ni en sus comorbilidades. Los pacientes que tomaban levetiracetam granulado presentaron una mayor edad y proporción de varones ( $p < 0,05$ ). **CONCLUSIÓN:** La falta de adherencia afecta a un gran número de pacientes (33,4%). El uso de escalas ayuda a cuantificar el cumplimiento, y puede ayudar a identificar barreras en la toma de la medicación y a reforzar positivamente los comportamientos de cumplimiento.

## PO-36 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES CON LIBERTAD DE CRISIS EN UN ENSAYO DE CENOBAMATO EN TERAPIA ADYUVANTE EN CRISIS DE INICIO FOCAL NO CONTROLADAS

**José M. Serratos<sup>1</sup>; Vicente Villanueva<sup>2</sup>; Christian Brandt<sup>3</sup>; Ivan Milanov<sup>4</sup>; Maja Milovanovic<sup>5</sup>; Elena Álvarez-Barón<sup>6</sup>; Bernhard J. Steinhoff<sup>7</sup>.** <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Departamento de Neurología, Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España; <sup>2</sup>Unidad de Epilepsia Refractaria, Servicio de Neurología, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España; <sup>3</sup>Departamento de Epileptología General, Centro de Epilepsia Bethel, Hospital Mara, Bielefeld, Alemania; <sup>4</sup>Clínica de Neurología, Universidad Médica de Sofía, Sofía, Bulgaria; <sup>5</sup>Departamento de Epilepsia y Neurofisiología Clínica, Universidad de Belgrado, Belgrado, Serbia; <sup>6</sup>Angelini Pharma España, Madrid, España; <sup>7</sup>Departamento de Adultos, Kork Epilepsy Center, Kehl-Kork, Alemania; <sup>8</sup>Departamento de Neurología y Neurofisiología Clínica, Universidad de Freiburg, Freiburg, Alemania

**INTRODUCCIÓN:** Cenobamato es un medicamento anticrisis (MAC) aprobado para el tratamiento concomitante de crisis focales (CF) en adultos previamente tratados con al menos 2 MACs. Este análisis post-hoc examinó las características clínicas basales de los pacientes libres de crisis tras el tratamiento con cenobamato durante la extensión abierta del estudio-C017. **PACIENTES Y MÉTODO:** Adultos con CF no controladas a pesar del tratamiento con 1-3 MACs concomitantes que completaron el período doble ciego y tuvieron ?1 año de seguimiento. Análisis post-hoc de las características basales de los pacientes sin crisis durante ?1 año. **RESULTADOS:** Un 23,2 % (65/280) de los participantes logró permanecer sin crisis durante ?1 año. Resultados según características basales: 1. Mediana de duración de la epilepsia: 24,2 años en pacientes sin crisis vs 24,4 años en pacientes con crisis. 2. Libertad de crisis según MAC concomitante: 25,5% modulador GABAA vs 23,5 % modulador GABAA con benzodiazepinas o con bloqueador de canal de sodio. 3. Libertad de crisis según tipo de crisis: 27,6% CF a bilaterales tónico-clónicas, 22,3% crisis focales con afectación de nivel de conciencia y 17,5% crisis focales sin afectación de nivel de conciencia. **CONCLUSIONES:** Casi 1/4 de los pacientes tratados con cenobamato permanecieron sin crisis durante ?1 año. Esta proporción fue generalmente consistente con las diferentes características basales.



## PO-37 CENOBAMATO COMO MEDICACIÓN EN SITUACIÓN ESPECIAL EN PACIENTES SUPERREFRACTARIOS SIN OTRAS ALTERNATIVAS TERAPEÚTICAS

Álvaro Beltrán Corbellini<sup>1</sup>; María Romeral<sup>2</sup>; Irene García Morales<sup>1</sup>; Rafael Toledano<sup>1</sup>; Ángel Aledo Serrano<sup>1</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid; <sup>2</sup>Hospital Universitario Clínico San Carlos

**INTRODUCCIÓN:** Cenobamato es un nuevo medicamento anticrisis (MAC) aprobado en Europa en Marzo-2020 para el tratamiento de crisis focales. **OBJETIVO:** Analizar la efectividad y tolerabilidad de cenobamato, como medicamento de uso en situación especial, en una serie de pacientes superrefractarios. Métodos: Estudio multicéntrico, retrospectivo y observacional. Este análisis incluyó los resultados de efectividad (ITT) y tolerabilidad a 3 meses y último seguimiento. **RESULTADOS:** La muestra de 51 pacientes tenía una mediana de 14 (ICR 3-30) crisis focales en basal, habían probado una mediana de 10 (ICR 7-12) MACs previos, tomaban una mediana de 3 (ICR 3-4) fármacos concomitantes y el 23,5% se había sometido a cirugía resectiva. La mediana de seguimiento es de 6,7 (ICR 3,5-12,7) meses y la tasa de retención en el último seguimiento es del 80,4%. La tasa de respondedores del 50%, 75%, 90% y 100% fue de 56,5%, 26,1%, 15,2% y 8,7% a los 3 meses y 57,1%, 32,7%, 16,3% y 8,2% en el último seguimiento, respectivamente. Adicionalmente, el 54,3% y 51% de los pacientes reportaron una mejora en la intensidad de las crisis focales a los 3 meses y último seguimiento, respectivamente. El 51,9% de los pacientes notificaron efectos adversos en su mayoría leves o moderados, discontinuando un 7,4%. Los EA más frecuentes fueron somnolencia, mareo y ataxia. **CONCLUSIÓN:** Los resultados de efectividad de cenobamato mostraron una alta tasa de respondedores. El tratamiento fue generalmente bien tolerado, con una elevada tasa de retención en una población superrefractaria y compleja, sugiriendo que cenobamato puede aportar un mayor beneficio clínico.

## PO-38 EFICACIA Y SEGURIDAD DEL AJUSTE DE LA DOSIS DE CANABIDIOL EN PACIENTES CON SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT: ANÁLISIS A POSTERIORI DE UN ESTUDIO DE FASE III Y DEL ESTUDIO DE EXTENSIÓN EN ABIERTO (OLE) POSTERIOR

Timothy B. Saurer<sup>1</sup>; Elaine C. Wirrell<sup>2</sup>; Ashley Schreiber<sup>3</sup>; Robert T. Wechsler<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Jazz Pharmaceuticals, Inc., Carlsbad, CA, USA; <sup>2</sup>Divisions of Child and Adolescent Neurology and Epilepsy, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA; <sup>3</sup>Jazz Pharmaceuticals, Inc., Cambridge, UK; <sup>4</sup>Idaho Comprehensive Epilepsy Center, Boise, ID, USA

**INTRODUCCIÓN - OBJETIVOS:** Análisis post hoc de un estudio aleatorizado controlado (EAC) y uno abierto a largo plazo (OLE) evaluando el efecto del ajuste de dosis sobre la eficacia y seguridad de cannabidiol (CBD). **PACIENTES-MÉTODO:** En EAC, los pacientes recibieron CBD (Epidyolex®; solución oral 100 mg/ml) 10 mg/kg/día (CBD10), 20 mg/kg/día, o placebo durante 14 semanas. En el OLE, la dosis se ajustó primero a 20 mg/kg/día, después según respuesta y tolerabilidad (máximo 30 mg/kg/día). Los análisis incluyeron el grupo EAC CBD10, cuyas dosis se incrementaron en OLE y se mantuvieron a dosis modal de 212,5 mg/kg/día. Se evaluó la variación porcentual media semanal en frecuencia crisis de caída comparando con basal durante 96 semanas. **RESULTADOS:** Se analizaron datos de 43 pacientes; mediana de edad (intervalo): 12 (3-38) años. La reducción media semanal acumulada de las crisis respecto al valor inicial fue 47% en EAC, con una reducción adicional del 14% en OLE, que se mantuvo. La reducción de la frecuencia de crisis en OLE fue mayor en pacientes (25/43 [58%]) con <50% de reducción de crisis de caída en EAC que en aquellos (18/43 [42%]) con reducción ≥50%. Se observaron efectos adversos (EA) en 36/43 (84%) en OLE y 42/43 (98%) en EAC. Los más frecuentes fueron somnolencia, disminución de apetito, infección de vías altas (8/43 [19%]) en EAC; convulsiones (22/43 [51%]), diarrea (18/43 [42%]) y pirexia (16/43 [37%]) en OLE. **CONCLUSIONES:** Los resultados subrayan la importancia de ajustar la dosis terapéutica; estos ajustes podrían reducir las crisis en algunos pacientes.

## PO-39 EFICACIA Y TOLERABILIDAD DE CENOBAMATO EN PACIENTES CON EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

Sofía Lallana<sup>1</sup>; Ariadna Gifreu<sup>1</sup>; Laura Abaira<sup>1</sup>; Elena Fonseca<sup>1</sup>; Estevo Santamarina<sup>1</sup>; Manuel Toledo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Epilepsia, Neurología; Hospital Universitari Vall d'Hebron

**INTRODUCCIÓN:** Cenobamato, un nuevo medicamento anticrisis (MAC) que actúa como inhibidor de los canales de sodio y modulando el receptor GABA A, ha demostrado eficacia en ensayos clínicos en epilepsia focal refractaria. **OBJETIVOS:** Describir la eficacia y tolerabilidad de cenobamato en la práctica clínica habitual. **PACIENTES Y MÉTODO:** Estudio observacional retrospectivo que incluye pacientes adultos con diagnóstico de epilepsia focal a los que se inició tratamiento con cenobamato entre marzo de 2021 y enero de 2022. **RESULTADOS:** Se incluyeron 27 pacientes (edad media 29,7±7,9 años; 59,3% hombres) con un seguimiento medio de 7,2 meses.



Todos cumplían criterios de farmacoresistencia, en tratamiento con 3 MACs de mediana (IQR 3-4). A los 3 meses tras el inicio del tratamiento las crisis disminuyeron en frecuencia en 18 pacientes (77%), con una tasa de respondedores (reducción de crisis mayor al 50 %) del 52,8% (n=14). Este efecto se mantuvo a lo largo del seguimiento, pasando de una mediana de 30 crisis mensuales (IQR 12-60) a 4 crisis a los 3 meses (IQR 1-20), 4 crisis a los 6 meses (IQR 1,5-16), 6 crisis a los 9 meses (IQR 1,75-22,5) y 8 crisis a los 12 meses (IQR 1,5-26,25). El 70,4% de los pacientes (n=19) presentaron efectos adversos siendo los principales la somnolencia (n=16; 59,2%) y la inestabilidad (n=6; 22,2%). En 2 pacientes (7,4%) se retiró el tratamiento por falta de eficacia y efectos adversos. **CONCLUSIONES:** Cenobamato es un fármaco eficaz y seguro en pacientes con epilepsia farmacoresistente.

## PO-40 PERAMPANEL EN MENORES DE 4 AÑOS CON ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y DEL DESARROLLO (EED)

**María Teresa de Santos Moreno<sup>1</sup>; Eva Arias Vivas<sup>1</sup>; Adela Fraile Pereda<sup>2</sup>; Paloma Balugo Bengoechea<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Clínico San Carlos. Neuropediatría; <sup>2</sup>Hospital Clínico San Carlos. Neurofisiología Clínica

**INTRODUCCIÓN:** Las EED asocian epilepsia refractaria de inicio precoz y alteración del neurodesarrollo. El manejo con fármacos anticrisis suele ser agresivo y con potenciales efectos secundarios en la cognición. El tratamiento adyuvante precoz de Perampanel (PER) puede mejorar el control de las crisis, así como el nivel de alerta de estos pacientes. **CASOS CLÍNICOS:** Caso1: Paciente de 4 años EED por síndrome de delección 2q24 que incluye el gen SCN1A. Retraso del desarrollo y crisis febriles a los 6 meses, con epilepsia focal migratoria refractaria. Estatus febriles recurrentes. A los 3 años se añade PER (0,5 mg) consiguiendo espaciar y atenuar el n° de crisis y mejorar el estado de alerta durante el día, permitiendo retirar dieta cetógena y vigabatrina. Caso2: Paciente de 12 meses con EED por mutación SLC25A22 que presenta datos de EED desde el nacimiento, con hipotonía generalizada y retraso global del desarrollo. Síndrome de West a los 4 meses tratado con ACTH + vigabatrina, desapareciendo la hipsarritmia pero con control incompleto de las crisis. Persisten espasmos epilépticos a pesar de tratamiento con varios fármacos. A los 11 meses se inicia pauta de PER a dosis de 0,5 mg/día consiguiendo cese de espasmos epilépticos y disminución de n° de crisis, así como mejoría del nivel de alerta. **CONCLUSIONES:** El tratamiento adyuvante con PER (previo consentimiento informado) puede ser una alternativa en pacientes menores de 4 años con epilepsias refractarias y encefalopatías del desarrollo.

## PO-41 REDUCCIÓN DE LA CARGA FARMACOLÓGICA DE LOS TRATAMIENTOS CONCOMITANTES EN LOS PACIENTES TRATADOS CON CENOBAMATO DURANTE UN ESTUDIO DE SEGURIDAD CON PACIENTES ADULTOS CON CRISIS DE INICIO FOCAL

**Estevo Santamarina Pérez<sup>1</sup>; Bernard J Steinhoff<sup>2</sup>; Juan Carlos Sánchez-Álvarez<sup>3</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Vall Hebron; <sup>2</sup>Departamento para Adultos, Centro de Epilepsia de Kork; <sup>3</sup>Unidad de Epilepsia, Hospital Vithas la Salud, Granada

**INTRODUCCIÓN:** Estudio de seguridad que evaluó el tratamiento adyuvante con cenobamato, un medicamento anticrisis (MAC) aprobado en Europa. **OBJETIVOS:** Este análisis post-hoc evaluó los cambios en la comedificación y la incidencia de eventos adversos en pacientes adultos con crisis de inicio focal. **PACIENTE Y MÉTODO:** La carga farmacológica del paciente se cuantificó utilizando la dosis diaria definida (DDD) por OMS durante el seguimiento de hasta 30 meses respect a la basal. Los pacientes se agruparon en 3 categorías según la DDD inicial: 0-<1, 1-<3 y ?3. Se informaron los cambios en DDD a lo largo del tiempo y la incidencia de eventos adversos emergentes del tratamiento (TEAE) para las categorías de DDD. **RESULTADOS:** Se incluyeron 1340 pacientes del corte de datos de junio-2020 (duración mediana del tratamiento=33,4 meses). La DDD media basal fue de 2,86 unidades, con un 10%, 45% y 44% de los pacientes con DDD 0-<1, 1-<3 y ?3 respectivamente. En el mes 30, la reducción media fue de DDD 0,61 unidades; en pacientes con DDD basal ?3, la reducción media fue de 1,14 unidades. Los pacientes con una DDD más baja basalmente y en el primer año, tuvieron una incidencia más baja de TEAEs y TEAEs graves el primer 1 año y un 1 años después de comenzar con cenobamato, respectivamente. **CONCLUSIONES:** Se observó una reducción de la carga farmacológica en pacientes tratados con cenobamato, con una reducción de más de 1 unidad en pacientes con DDD ?3 al inicio del estudio. Los pacientes con menor DDD tuvieron menos TEAE y TEAE graves.



## PO-42 RESULTADOS EN EFICACIA Y TOLERABILIDAD DEL PROGRAMA DE ACCESO PRECOZ CON CENOBAMATO

Vicente Villanueva<sup>1</sup>; Daniel Santos<sup>2</sup>; Asier Gomez-Ibañez<sup>3</sup>; Javier López-Gonzalez<sup>4</sup>; Pablo Cabezudo<sup>5</sup>; Debora Sayas<sup>1</sup>; Pedro Serrano<sup>5</sup>; Rosana Saiz-Diaz<sup>6</sup>; Mercedes Garcés<sup>1</sup>; Maria Jose Aguilar<sup>7</sup>; Kevin Hampel<sup>1</sup>; Xiana Rodriguez-Osorio<sup>4</sup>; Vanessa Garcia-Morales<sup>8</sup>; Juan Rodriguez-Uranga<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario y Politécnico La Fe; <sup>2</sup>Centro Neurología Avanzada, Sevilla; <sup>3</sup>Clinica Universitaria Navarra; <sup>4</sup>Complejo Hospitalario Universitario Santiago; <sup>5</sup>Hospital Regional Universitario Malaga; <sup>6</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>7</sup>Hospital Universitario La Paz; <sup>8</sup>Hospital Universitario Alaba

**OBJETIVOS:** Analizar el programa de acceso temprano (PAT) con cenobamato (CNB) en una serie de pacientes con epilepsia. Métodos: Estudio multicéntrico, retrospectivo y observacional. Los criterios de inclusión fueron: 1) >18 años; 2) crisis focales; 3) autorización para ser incluido en el PAT. Este análisis incluyó los resultados de eficacia y seguridad de aquellos pacientes con un seguimiento mínimo de 3 meses. La fuente de datos fueron las historias clínicas y los puntos temporales analizados fueron basal, 3, 6 y 12 meses. **RESULTADOS:** En la muestra 116 pacientes alcanzaron los 3 meses, 68 pacientes los 6 meses y 24 pacientes los 12 meses de seguimiento. La edad media era 38,6 años (18-67), la duración media de la epilepsia 28 años y el número medio crisis/mes era 33,6. La media de fármacos previos y concomitantes era 10,9 y 3,2 respectivamente. La dosis media fue 178 mg, 203 mg y 242,9 a los 3, 6 y 12 meses respectivamente. En eficacia a los 3, 6 y 12 meses respectivamente, el 57,8 %, 66,2% y 54,2% fueron respondedores ?50%, el 33,6%, 44.1% y 33.3% respondedores ?75%, el 16%, 26,5%, 25% respondedores ?90%, el 4,3%, 17,6%, 8% libres de crisis. El 75% de los pacientes notificaron efectos adversos (EA) en su mayoría leves o moderados, discontinuando un 5%. Los EA más frecuentes fueron somnolencia, mareo y ataxia. **CONCLUSIÓN:** Los resultados provisionales en una población muy refractaria tratada con CNB mostraron una alta respuesta. Se notificaron EA en  $\frac{3}{4}$  de los pacientes pero pocos llevaron a discontinuación.

## PO-43 RESULTADOS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS DEL PROGRAMA DE ACCESO EXPANDIDO DE CANNABIDIOL EN ESPAÑA

Vicente Villanueva<sup>1</sup>; Adrian Garcia-Ron<sup>2</sup>; Patricia Smeyers-Durá<sup>1</sup>; Eva Arias<sup>2</sup>; Victor Soto<sup>3</sup>; Juan Jose Garcia-Peñas<sup>3</sup>; E González-Alguacil<sup>3</sup>; Debora Sayas<sup>1</sup>; Pedro Serrano<sup>4</sup>; Mercedes Garcés<sup>1</sup>; Julian Lara<sup>5</sup>; Miguel Tomás<sup>1</sup>; Maria de Toledo<sup>6</sup>; Ines Barceló<sup>7</sup>; Angel Aledo-Serrano<sup>8</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>8</sup>; Lucas Dario Locampos<sup>9</sup>; Merce Falip<sup>10</sup>; Rosana Saiz-Diaz<sup>11</sup>; Asier Gómez-Ibañez<sup>12</sup>; David Sopelana<sup>13</sup>; Alvaro Sanchez-Larsen<sup>14</sup>; Javier López-González<sup>15</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario y Politécnico La Fe; <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario Madrid; <sup>3</sup>Hospital Universitario Niño Jesus, Madrid; <sup>4</sup>Hospital Regional Universitario Malaga; <sup>5</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid; <sup>6</sup>Hospital Universitario La Princesa; <sup>7</sup>Hospital Son Espases; <sup>8</sup>Hospital Ruber Internacional; <sup>9</sup>Hospital Universitario de Canarias, Gran Canaria, España; <sup>10</sup>Hospital Universitario Bellvitge; <sup>11</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>12</sup>Clinica Universitaria Pamplona; <sup>13</sup>Hospital General Universitario Albacete; <sup>14</sup>Hospital General Unviersitario albacete; <sup>15</sup>Complejo Hospital Universitario Santiago

**OBJETIVOS:** Analizar el programa de acceso expandido (PAE) con cannabidiol (CBD) en pacientes con Síndrome de Lennox-Gastaut, Síndrome de Dravet y otras encefalopatías. Métodos: Estudio multicéntrico, retrospectivo y observacional. Criterios de inclusión: 1) Incluidos en PAE ? 6 meses de seguimiento. 2) Los pacientes o representantes legales aceptaron participar. La fuente de datos fueron las historias clínicas de los pacientes y los puntos temporales analizados incluyeron la línea de base, 3 meses, 6 meses, 1 año. **RESULTADOS:** Se incluyeron 102 pacientes (60 pacientes SLG, 12 pacientes DS y 30 pacientes otros), 41,6% ? 14 años. La mediana del número total crisis y crisis más incapacitantes/mes fue de 33 y 15 respectivamente. La mediana del número de medicaciones previas y concomitantes fue de 7 y 3 respectivamente. La dosis media de CBD a los 3, 6 y 12 meses fue de 11,51±7,31 mg/kg, 13,44±8,52 mg/kg y 14,49±8,21 mg/Kg. La tasa de retención a los 3, 6 y 12 meses fue del 91,2%, 78,4% y 61,4% respectivamente. La eficacia con respecto a las crisis totales/crisis más incapacitantes a los 3, 6 y 12 meses mostró un 37,1%/36%, 44,9%/47,9% y 38,9%/40% de respondedores ?50%. El 8,8% de los pacientes estaban libres de crisis en la última visita. El 51% de los pacientes presentó una mejoría en la gravedad de las crisis. El 66,7% de los pacientes presentaron acontecimientos adversos, siendo la somnolencia (34,3%), la diarrea (10,8%) y la falta de apetito los más frecuentes. **CONCLUSIÓN:** Los resultados en práctica clínica de niños y adultos tratados con CBD mostraron resultados similares en eficacia y tolerabilidad a los ensayos clínicos

## PO-44 SEARCHING FOR NEW MOLECULES WITH ANTIEPILEPTIC POTENTIAL

Vega Esteban-López<sup>1</sup>; ?Sebastian Scioli-Montoto<sup>2</sup>; Luciana Gavernet<sup>2</sup>; Manuel Llanos<sup>2</sup>; Dolores E. López<sup>3</sup>; David Sánchez-Benito<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Neuroscience Institute of Castilla y León (INCYL), University of Salamanca, Spain; <sup>2</sup>Bioactive Research and Development Laboratory, University of La Plata, Argentina; <sup>3</sup>Neuroscience Institute of Castilla y León (INCYL), University of Salamanca, Spain.





**INTRODUCTION:** Among the different animal models of epilepsy, the GASH/Sal (Genetic Audiogenic Seizure Hamster/Salamanca) resulted in a valuable tool to study new anti-seizure drugs that may lead to the discovery of anti-epileptic treatment strategies. These animals exhibit susceptibility to sound-induced seizures. **OBJECTIVES:** The aim of this study is to determine the anti-seizure potential of two TRPV1 channel modulators: novobiocin (NVB) and montelukast (MTK). Both are already used in the treatment of other pathologies. **Material and Methods.** A total of 12 GASH/Sal hamsters were used in this study. All animals exhibited tonic-clonic seizures before starting the experiment. We evaluated the effect in seizure severity of acute intraperitoneal administrations of 30 mg/kg and 100 mg/kg for both drugs at 30 minutes and 4 hours after treatment. We also determined the plasma concentration versus time profile using HPLC. Approved by the the Bioethics Committee of the University of Salamanca (n°380) **Results.** NVB and MTK produced a decrease in the severity of GASH/Sal seizures. NVB 30 mg/kg dose is enough to produce the anticonvulsant effect, but MTK seems to be more effective than NVB. Both drugs remain detectable in serum up to 24 hours after administration. **CONCLUSIONS:** Both drugs, NVB and MTK, could have a new application as antiepileptic drugs but more studies are necessary to understand their mechanism of action and to select the optimal dosage.

## PO-45 SERIE DE PACIENTES CON SÍNDROME DE DRAVET Y LENNOX-GASTAUT TRATADOS CON CANNABIDIOL

Lucía Rodríguez Jiménez<sup>1</sup>; Álvaro Sánchez-Guijo Benavente<sup>1</sup>; Guillermina García Martín<sup>1</sup>; Pablo Cabezudo García<sup>1</sup>; Pedro Jesús Serrano Castro<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga

**INTRODUCCIÓN:** Tanto el síndrome de Dravet como el de Lennox-Gastaut pertenecen al grupo de encefalopatías epilépticas infantiles graves y farmacorresistentes. El primero, mayoritariamente, se debe a una mutación en el gen SCN1A y el segundo, suele ser secundario a otra enfermedad. El cannabidiol constituye una terapia innovadora que permite mejor control de crisis en pacientes con dichos síndromes. **OBJETIVOS:** Describir nuestros resultados terapéuticos con cannabidiol y su tolerancia. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Analizamos los pacientes con dichos síndromes de nuestras consultas de Epilepsia e incluimos los que han recibido tratamiento con cannabidiol (once). Describimos si hubo cambios o no en sus crisis habituales, así como efectos adversos y abandono del tratamiento. **RESULTADOS:** En siete pacientes se obtuvo mejoría en frecuencia y duración de las crisis; de estos, tres volvieron a su estado basal posteriormente. En dos pacientes no se objetivó mejoría franca y otros dos aún no han sido revisados en consulta. Solo uno abandonó el tratamiento por somnolencia excesiva tras 9 meses. En otro se describió un efecto paradójico (empeoramiento de crisis habituales con el aumento de dosis) y en un tercero mejoraba cierto tipo de crisis mientras otro empeoraba con el incremento de dosis, lo que exigió un ajuste de dosis personalizado. Por tanto, casi todos los pacientes presentaron buena tolerancia global. **CONCLUSIONES:** Cannabidiol representa una terapia concomitante esperanzadora para pacientes con epilepsia farmacorresistente (síndromes de Dravet y Lennox-Gastaut), con buena tolerancia y escasos efectos adversos reseñables.

## PO-46 USO DEL TIEMPO TRANSCURRIDO HASTA SIGUIENTES CRISIS (TTC), PARA VALORAR LOS DÍAS LIBRES DE CRISIS TRAS EL TRATAMIENTO CON FENFLURAMINA (FFA): ANÁLISIS POST-HOC DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS DE FASE 3 EN EL SÍNDROME DE DRAVET (DS)

Antonio Gil-Nagel <sup>1</sup>; Joseph Sullivan<sup>2</sup>; Nicola Specchio <sup>3</sup>; Stéphane Auvin <sup>4</sup>; Adam Strzelczyk<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid; <sup>2</sup>Benihoff Children's Hospital, San Francisco, CA; <sup>3</sup>Bambino Gesù Children's Hospital IRCCS, Rome, Italy; <sup>4</sup>Robert Debré Children's Hospital, Paris, France; <sup>5</sup>Goethe University Frankfurt, Frankfurt am Main, Germany

**OBJETIVO:** Análisis post-hoc del TTC de dos ensayos de FFA en pacientes con SD (Estudio 1, N=119; Estudio 3, N=143). **Métodos:** Los pacientes fueron aleatorizados para recibir placebo o FFA adicionales (0,7mg/kg/día o 0,2mg/kg/día). El TTC se definió como el tiempo transcurrido durante el período de tratamiento para experimentar el mismo número de crisis que durante el período basal de 6 semanas. **RESULTADOS:** Proporcionalmente más pacientes en los grupos de FFA nunca alcanzaron el recuento inicial de crisis en relación con el placebo en ambos estudios (fenfluramina 0,7mg/kg/día, 60%-66%; FFA 0,2mg/kg/día, 31%-39%; placebo, 6%-13%). La mediana de TTC fue más prolongada en los grupos de FFA que en el de placebo (FFA 0,7mg/kg/día, 13-14 semanas; 0,2mg/kg/día, 10-11 semanas; placebo, 6-7 semanas; P<0,001 vs placebo en ambos grupos de dosis y ambos estudios). La mediana de la duración más larga de los días libres de crisis fue mayor en los grupos de FFA que en los de placebo (fenfluramina 0,7mg/kg/día, 25,0 y 30,0 días; 0,2mg/kg/día, 15,0 y 18,5 días; placebo, 9,5 y 10,0 días; P<0,05 para todos los grupos de dosis en ambos estudios frente a placebo). **CONCLUSIONES:** El análisis de TTC de 2 estudios de fase 3 realizados de forma independiente en pacientes con síndrome de Dravet, respaldan la eficacia de fenfluramina para aumentar los periodos libres de crisis y sugieren la necesidad de más investigaciones sobre el uso de TTC como criterio de valoración de la eficacia en estudios clínicos.



## PO-47 “DEL REGGAEON A LA CONVULSIÓN” EPILEPSIA MUSICOGÉNICA TRAS ENCEFALITIS AUTOINMUNE

Nicole Fontana García<sup>1</sup>; Raquel Buenache Espartosa<sup>1</sup>; Saray Rekarte García<sup>1</sup>; Antonio Pedrera Mazarro<sup>1</sup>; Isabel María Sáez Landete<sup>1</sup>; Gustavo Lorenzo Sanz<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal

**INTRODUCCIÓN:** Existe cierto vínculo entre música y epilepsia. Más allá del polémico “efecto Mozart”, la epilepsia musicogénica es una forma excepcional de epilepsia refleja compleja, caracterizada por crisis evocadas por experiencias musicales específicas. Estas crisis generalmente focales tienen origen en lóbulo temporal y sistema límbico. **CASO CLÍNICO:** Niña de 11 años con encefalitis inmune que debutó con alucinaciones visuales, deterioro del nivel de conciencia y status epiléptico refractario focal en contexto infeccioso banal. Respuesta inicial a tratamiento corticoideo e inmunomodulador. RM cerebral normal. Desarrollo cognitivo normal. Tras el evento agudo persiste epilepsia focal refractaria a politerapia (levetiracetam, lacosamida, eslicarbazepina, valproico, zonisamida, dieta cetogénica...) Crisis focales semanales de predominio sensitivas de miembros, sensoriales auditivas y crisis secundariamente generalizadas (TCG). A los 14 años refiere episodios críticos focales desencadenados por la escucha de una determinada melodía de estilo “trap/reggeaton”. En un fragmento específico, refiere una desagradable sensación con piloerección, seguida de crisis focal sensorial auditiva (acúfeno) con ocasional generalización secundaria a crisis TCG. Se realiza monitorización video-EEG 48 horas confirmando la aparición de crisis de inicio focal temporal derecho tras provocación con la melodía específica. También presenta crisis no provocadas y descargas polifocales, no siendo candidata a cirugía. **CONCLUSIONES:** El video-EEG es determinante para el diagnóstico de la epilepsia musicogénica. La bibliografía apunta a un predominio en la implicación del lóbulo temporal derecho, como ejemplifica el caso expuesto, formando parte de un complejo circuito en el que el trigger probablemente esté relacionado con un recuerdo o aspecto emocional de la percepción musical.

## PO-48 AUSENCIAS CON MIOCLONÍAS PERIORALES CON RESPUESTA A BRIVARACETAM

María Justel Rodríguez<sup>1</sup>; Eva Gutiérrez Delicado<sup>1</sup>; Elena González Alguacil<sup>1</sup>; Cristina Castaño de la Mota<sup>1</sup>; Juan José García Peñas<sup>1</sup>; Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

**INTRODUCCIÓN:** Las mioclonías periorales con ausencias (POMA) pueden considerarse un subsíndrome dentro de epilepsia generalizada idiopática refractaria, con debut a 2-13 años, crisis de mioclonías palpebrales y periorales junto con trazado electroencefalográfico caracterizado por brotes generalizados de punta-onda 4-7 Hz, frecuentemente asimétricos y anomalías focales. **CASO CLÍNICO:** Niña de 7 años sin patología previa. Debut de crisis a 5 años, consistentes en detención de actividad y desviación oculocefálica derecha. EEG: descargas punta-onda generalizadas a 2-3Hz. Tras respuesta parcial a ácido valproico, comenzó a asociar episodios pluricotidianos mioclónicos periorales derechos y grito (mioclonía laríngea) de 3-10 segundos de duración. Se repitió EEG, mostrando actividad focal frontal izquierda y descargas PO generalizadas 1,5-2 Hz predominantes en región frontal izquierda, especialmente tras hiperventilación. RM cerebral normal. Ante sospecha errónea de epilepsia focal, se iniciaron oxcarbacepina, levetiracetam y lacosamida, presentando empeoramiento progresivo de crisis, así como deterioro de lenguaje, conducta y funciones ejecutivas. Se realizó video-EEG registrándose numerosas crisis sugestivas de ausencias atípicas, algunas asociando mioclonías periorales y/o laríngeas. Ante hallazgos compatibles con POMA, se retiraron fármacos dirigidos a epilepsia focal (oxcarbacepina y lacosamida) y se añadió etosuximida. Escasa mejoría, por lo que se sustituyó levetiracetam por brivaracetam, quedando sin crisis y normalizándose EEG, con mejora cognitiva, atencional y conductual. **CONCLUSIONES:** Las POMA frecuentemente se interpretan como epilepsia focal, debido a síntomas motores asimétricos y EEG interictal con anomalías focales, por lo que el video-EEG puede ser crucial. El brivaracetam tiene un papel prometedor en epilepsias generalizadas, siendo una opción terapéutica en niños con POMA.

## PO-4950 COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA Y GENÉTICA: MUCHO MÁS QUE UNA MUTACIÓN

Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Angélica Andrés Bartolomé<sup>1</sup>; Gonzalo Mateo Martínez<sup>1</sup>; María Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>; Gema Arriola Pereda<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara

**INTRODUCCIÓN:** El complejo esclerosis tuberosa (CET) es una enfermedad genética hereditaria secundaria a mutación en el gen TSC1 ó TSC2, permitiendo su identificación el diagnóstico sin ser imprescindible para ello **OBJETIVOS:** Describir las características clínicas de una serie de casos con CET y epilepsia, así como mostrar la utilidad del estudio genético junto a la literatura revisada. **PACIENTES Y MÉTODO:** Estudio descriptivo de los casos con CET y epilepsia seguidos en nuestro hospital mediante recogida retrospectiva de datos demográficos/clínicos y su análisis mediante SPSS. **RESULTADOS:** Se incluyeron 5 pacientes con CET y epilepsia con media de edad de 16 años e historia familiar positiva para CET en uno de ellos. El 60% tuvo un debut precoz de epilepsia (<2 años), siendo en el 40% la forma de presentación inicial, a los 1 y 2 meses. El 60% contaba con mutación en TSC2, desarrollo de síndrome



de West y refractariedad al tratamiento antiepiléptico. Y un 20% se encontraba en tratamiento con Everolimus y otro 20% con dieta cetogénica. En nuestro estudio se observó una tendencia asociativa entre el debut precoz de epilepsia (<2 años), la refractariedad al tratamiento, el desarrollo de complicaciones y la mutación en TSC2. **CONCLUSIÓN:** Se observa asociación entre la mala evolución clínica de los niños con CET y epilepsia y la mutación en TSC2, limitado en nuestro caso por el tamaño muestral, pero siendo similar a estudios previos. Resaltando la importancia de la identificación de mutación en TCS1/TCS2, no de cara al diagnóstico, sino como marcador pronóstico

## PO-50 CRISIS DISCOGNITIVAS. UN RETO DIAGNÓSTICO

Joan Petanàs Argemí<sup>1</sup>; Ana Roche Martínez<sup>1</sup>; Montserrat Garcia-Puig<sup>1</sup>; Lorena Joga Elvira<sup>1</sup>; Gemma Olive Cirera<sup>1</sup>; Debora Coriza Itzep<sup>1</sup>; Maria Jesus Garcia-Catalan<sup>1</sup>. <sup>1</sup>CSPT-Hospital de Sabadell

**INTRODUCCIÓN:** Los episodios de detención de la actividad son una manifestación frecuente de muchos pacientes con epilepsia pero pueden resultar difíciles de distinguir de un Trastorno por déficit de Atención (TDAH) mal controlado. **CASO CLÍNICO:** Paciente de 16 años con TDAH en tratamiento con metilfenidato, que se remitió a consultas externas de Neuropediatría por episodios de "bloqueo" (la familia los observa desde hace años). Durante los mismos, el paciente está "como en las nubes" y no realiza con acierto la actividad en curso, sin otros síntomas asociados ni amnesia. Se solicitó un vídeo-electroencefalograma (vEEG) que fue normal y se mantuvo conducta expectante. Se repitió la prueba un mes después detectando actividad epileptiforme en región frontal bilateral con muy baja incidencia. Se solicitó una RM craneal que fue normal y se inició tratamiento con ácido valproico sin mejoría y empeorando su atención por lo que se retiró. Ante la evolución descrita se llegó a cuestionar el diagnóstico y se solicitó un vídeo-EEG prolongado, durante un estudio neuropsicológico. Se capturó un evento consistente en una disfunción ejecutiva, alteración en la velocidad de procesamiento y alteración del lenguaje coincidiendo con una descarga en regiones fronto-temporales. Desde entonces se han ensayado distintos fármacos anticrisis con un deficiente control, por lo que está empezando dieta cetogénica en el momento actual. **CONCLUSIONES:** Las crisis discognitivas suponen un reto diagnóstico, más aún en un paciente con TDAH. La posibilidad de un registro de vídeo-EEG prolongado es una herramienta fundamental para un correcto diagnóstico.

## PO-51 ESPASMOS INFANTILES. CARACTERIZACION CLINICA, RADIOLOGICA Y GENETICA. PREDICTORES DE MAL PRONOSTICO EN UNA SERIE DE 96 PACIENTES

Veronica Delgadillo<sup>1</sup>; Javier Aparicio<sup>1</sup>; Judith Armstrong<sup>1</sup>; Jordi Muchart<sup>1</sup>; Loreto Martorell<sup>1</sup>; Carmen Fons<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat

**INTRODUCCIÓN:** Los espasmos infantiles (EI) son uno de los tipos predominantes de crisis epilépticas del lactante y las etiologías son heterogéneas (causas adquiridas, malformativas y genéticas). **OBJETIVO:** Describir el fenotipo clínico, radiológico y molecular en una cohorte de pacientes con espasmos infantiles. Evaluar factores predictores de mal pronóstico evolutivo. Métodos: Estudio retrospectivo, observacional que incluye 96 pacientes diagnosticados de espasmos infantiles entre 2012 y 2020, en seguimiento en el servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu. Recogimos los siguientes datos: antecedentes familiares, perinatales, neurodesarrollo, características clínicas al debut de los EI, exploración neurológica, estudios metabólicos, vEEG ictal e interictal, RM cerebral y estudios genéticos. Evolución del neurodesarrollo, epilepsia y aspectos cognitivos en el seguimiento del periodo de estudio. Datos fueron analizados utilizando IBM SPSS Statistics. **RESULTADOS:** Predominio masculino 60.4%. Edad media debut 5.7 meses (2.1 SD). Regresión psicomotriz 42.7 %. Hipotonía global 53 %. Descargas epileptiformes interictales 76% con patrón hipsarrítmico 31%. Alteraciones en la RM cerebral 54 %. Variantes patógenas en heterocigosis: PAFAH1B1 (2), TSC1 (1), TSC2 (1), CDKL5 (4), DNM1 (1), NRF2F1 (2), DYNC1H1(1), EEF1A1(1), NEXMIF (1), COL4A1 (1), SL35A2 (1), KCNB1 (1) DEPDC5 en homocigosis/ heterocigosis SPATA5 (1). Variantes probablemente patógenas: SYNJ1 (1), DDX3X (1), CEP85L(1), TUBA1A (1). Desarrollaron epilepsia refractaria, discapacidad intelectual en más del 50 %. Retraso psicomotor, exploración neurológica anormal al debut, diagnóstico etiológico como factores asociados a mal pronóstico. **CONCLUSIONES:** La identificación de genes implicados en la etiología de los EI puede contribuir al conocimiento de mecanismos fisiopatológicos y desarrollo de futuras terapias. Resaltamos la identificación de factores precoces de mal pronóstico.

## PO-52 LA DIETA CETOGÉNICA Y SU ESPERANZADOR PAPEL EN EL SÍNDROME DE DOOSE

Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Angélica Andrés Bartolomé<sup>1</sup>; Gonzalo Mateo Martínez<sup>1</sup>; María Rosa Hernández Ramírez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara



**INTRODUCCIÓN:** La dieta cetogénica es especialmente útil en determinadas epilepsias refractarias como la epilepsia con crisis mioclónicas atónicas (EMAS) ó síndrome de Doose, una encefalopatía epiléptica infrecuente con debut en la primera infancia. **CASO CLÍNICO:** Se trata de un lactante de 8 meses, sin antecedentes de interés, que presenta episodios diarios de desconexión del medio con pérdida de tono, que ocasionan caída cefálica, y mioclonías negativas en miembros superiores, de segundos de duración, sin relación con cambios en el ciclo sueño-vigilia ni procesos infecciosos intercurrentes, aumentando de forma progresiva en frecuencia y duración. Además, desde los 11 meses asocia crisis tónico-clónicas generalizadas. Se realizó estudio metabólico, genético, LCR y RMN cerebral normal. EEG de vigilia que muestra descargas generalizadas y elementos de punta y polipunta-onda de elevado voltaje, todo ello sugerente de síndrome de Doose. Se comenzó tratamiento con Levetiracetam con escasa respuesta, ajustando y asociando varios FAE, persistiendo mal control a pesar de ello. A los 19 meses se inicia tratamiento con dieta cetogénica, con reducción importante del número de crisis (aunque no mayor del 50%) a los 11 meses del inicio, presentando clara mejoría a nivel neurocognitivo, conductual y funcional. **CONCLUSIÓN:** La dieta cetogénica se trata de un pilar más del tratamiento de la epilepsia refractaria y no la última opción, siendo esencial identificar la etiología para seleccionar los mejores candidatos a la misma, como es nuestro caso. Resultando indispensable en la EMAS el inicio de la dieta antes del año de evolución para lograr una respuesta mayor.

## PO-53 LA IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA EN LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LA EPILEPSIA

Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Gonzalo Mateo Martínez<sup>1</sup>; Angélica Andrés Bartolomé<sup>1</sup>; Cristina Eugenia Gilarte Herrera<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara

**INTRODUCCIÓN:** Las mutaciones en SCN1A asociadas al síndrome de Dravet, y en PCDH19 responsables de la Epilepsia relacionada con la protocadherina-19 (PCDH19-RE), son causas frecuentes de epilepsias genéticas. Ambas con características comunes, así como diferencias de gran relevancia. Casos clínicos Se presentan dos casos de epilepsia refractaria con el objetivo de destacar la importancia de la genética junto a la bibliografía revisada. El primero es un niño que comenzó a los 5 meses con crisis febriles típicas y poco después con crisis afebriles parciales. Recibió tratamiento inicial con Levetiracetam, y al asociar Oxcarbacepina mostró empeoramiento con mejoría tras su retirada. El estudio metabólico y neuroimagen (RMN) fue normal, y en el exoma dirigido se detectó mutación en SCN1A. El segundo es una niña que presentó dos episodios de estatus convulsivo con encefalopatía, precipitados por cuadros febriles, con 14 y 23 meses. Ante la refractariedad a múltiples fármacos antiepilépticos y sospecha de síndrome epiléptico relacionado con infección febril se inició tratamiento inmunomodulador con resolución posterior. El estudio metabólico, neuroimagen (RMN 3T y PET) y LCR fue normal, detectándose mutación en PCDH19 en el panel de epilepsia. **CONCLUSIONES:** Se pretende resaltar la importancia de emplear el estudio genético precoz en determinados cuadros epilépticos, ayudando así al diagnóstico y a la selección del tratamiento. En niños con síndrome de Dravet se evitarán los bloqueantes de canales de sodio para lograr menor deterioro clínico, y en niños con PCDH19-RE se atenderán precozmente los síntomas neuropsiquiátricos y se adecuará el tratamiento al alcanzar la adolescencia.

## PO-54 UTILIDAD DE LA DIETA CETOGÉNICA EN EPILEPSIA MITOCONDRIAL

Judit Villamor Rodríguez<sup>1</sup>; David Enrique Barbero Jiménez<sup>1</sup>; Cristina Eugenia Gilarte Herrera<sup>1</sup>; Gonzalo Mateo Martínez<sup>1</sup>; Angélica Andrés Bartolomé<sup>1</sup>; Gema Arriola Pereda<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Universitario de Guadalajara

**INTRODUCCIÓN:** Las enfermedades mitocondriales son una causa infrecuente de epilepsia, sin embargo, las crisis epilépticas pueden ser una de las manifestaciones clínicas predominantes. El síndrome de Leigh, una enfermedad rara, con crisis epilépticas frecuentes, presenta respuesta favorable a la dieta cetogénica, siendo el objetivo de este caso destacar su papel en las epilepsias mitocondriales. **CASO CLÍNICO** Se presenta el caso de un niño de 2 años, sin antecedentes de interés, que comienza con episodios mensuales, agrupados, de hipotonía súbita, con caída cefálica, y movimientos clónicos de segundos de duración, sin pérdida del nivel de consciencia ni confusión posterior, en ausencia de fiebre. Se solicita analítica sanguínea que muestra hiperlactacidemia, y prueba de neuroimagen (RM) que identifica aumento del tamaño en tálamos, con hipointensidad en T1, hiperintensidad en FLAIR, restricción en difusión, y pico de lactato en espectroscopia, todo ello sugerente de Síndrome de Leigh. Se realiza estudio de LCR con aumento del ácido láctico, y estudio genético que revela mutación de GTPBP3 en homocigosis. Se confirma el diagnóstico de síndrome de Leigh-like, iniciándose dieta cetogénica dada la refractariedad de las crisis, consiguiendo disminución >50%, así como mejoría cognitiva, funcional y social en 6 meses. **CONCLUSIONES:** Destacar que, aunque las enfermedades mitocondriales suelen cursar con crisis epilépticas, no todas ellas responden adecuadamente a la dieta cetogénica, e incluso se contraindica su uso en alteraciones del transporte y beta-oxidación de ácidos grasos. No obstante, nuestro caso ilustra la respuesta tan favorable de la dieta cetogénica en determinados síndromes, como el de Leigh.



## PO-55 DIFFERENTIAL PROTEIN PROFILE OF THE EPILEPTOGENIC NUCLEUS OF THE HAMSTER GASH/SAL, A GENETIC MODEL OF AUDIOGENIC SEIZURES

Sandra Díaz-Rodríguez<sup>1</sup>; Laura Zeballos Fernández<sup>2</sup>; David Sánchez-Benito<sup>2</sup>; Rui Milton Patrício da Silva-Júnior<sup>3</sup>; Giselda Cabral Pereira<sup>3</sup>; Dolores E. López<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Neurociencias de Castilla y León (INCYL). Universidad de Salamanca. Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). ; <sup>2</sup> Instituto de Neurociencias de Castilla y León (INCYL), Universidad de Salamanca. Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). ; <sup>3</sup> Instituto de Neurociencias de Castilla y León (INCYL), Universidad de Salamanca. Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)

**INTRODUCTION:** The difference between the normal and the epileptic brain may harbor genetic, gene expression and protein alterations in the epileptogenic nucleus. Different studies corroborate that such differences contribute to the development of distinct epilepsy phenotypes. **OBJECTIVE:** To determine the differential protein expression (DPE) in the epileptogenic nucleus (inferior colliculus-IC) of GASH/Sal, an audiogenic seizure model, in order to provide information about the mechanisms involved in seizure susceptibility and regulation of neuronal excitability. **SAMPLE AND METHODS:** The IC was extracted from 3-months-old male GASH/Sal (N=6) and controls (N=6) without audiogenic stimulation (naïve). For protein analysis, Q-Exactive HF X was used to acquire mass spectrometry data in Data Independent Acquisition mode. Quantification of peptides and proteins was performed using MSstats software packages. Subsequently, a set of bioinformatics analyzes were applied to understand the molecular pathways and metabolic processes involved with the identified DPEs. Results. From 5698 proteins identified, only 19 were DPE, 10 overexpressed and 9 underexpressed. Pathway enrichment analyzes showed that DPEs were mainly related to signal transduction mechanisms, intracellular traffic, secretion and vesicular transport, and were distributed in different subcellular compartments (extracellular, cytoplasmic, nuclear and plasma membrane). Most DPEs are not involved in epileptic or convulsive processes. However, one of the overexpressed proteins, Ca3, is targeted by the antiepileptic sulfonamides and sulfamates. Among the underexpressed DPEs, Atp2a3 is involved in the calcium-signaling pathway. **CONCLUSION:** Proteomic information of the epileptogenic nucleus can help to know the underlying mechanisms leading to epilepsies, and these findings may impact research and treatment for seizure disorders.

## PO-56 GRIK1 POLYMORPHISMS IN THE GASH/SAL MODEL OF EPILEPSY

Sandra Marcela Díaz Rodríguez<sup>1</sup>; M. Javier Herrero-Turrión<sup>1</sup>; José María de Pereda<sup>5</sup>; Rui Milton Patrício da Silva Júnior<sup>2</sup>; Dolores E. López<sup>1</sup>; Ricardo Gómez- Nieto<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Neurociencias Castilla y León ; <sup>2</sup>Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer

**INTRODUCCIÓN:** Los receptores de glutamato (GluK) son los receptores de neurotransmisores excitatorios predominantes en el cerebro, activándose en gran variedad de procesos neurofisiológicos. Alteraciones genéticas en Grik1 están asociadas con la epilepsia de ausencia juvenil. **OBJETIVOS:** Investigar el efecto de la mutación Grik1 p.His289Tyr sobre la expresión y distribución celular de Gluk1 en el modelo genético de epilepsia GASH/Sal. **Materiales y métodos:** Para caracterizar el efecto de la mutación identificada en el GASH/Sal, se realizó un análisis de reconstrucción tridimensional de la proteína, se evaluó la expresión de mRNA por RT-qPCR y la proteica por Western Blot (WB) e inmunohistoquímica en diferentes estructuras cerebrales (Colículo inferior- CI; Colículo Superior -CS; Hipocampo-HIP; corteza prefrontal-CPF y Cerebelo-CRB). Además, se evaluó su distribución celular por microscopía confocal, en neuronas de estas mismas estructuras. **RESULTADOS:** El cambio de p.His289Tyr en Gluk1 promueve alteraciones estructurales en el dominio ATD de Gluk1. La expresión de mRNA fue mayor en CI, CS, menor en cerebelo, hipocampo y en corteza pre-frontal no se observó diferencia significativa con respecto a su GASH/Sal en comparación con los controles. Por WB, identificamos dos isoformas de Gluk1, representadas por una banda de ~105KDa y otra de ~75Kda. La isoforma más corta fue más abundante en CI y CS del GASH/Sal en comparación con los controles. En imágenes de microscopía confocal, Gluk1 se distribuye de forma puntiforme en soma y dendritas de las neuronas NeuN+. En relación con los controles, hay mayor inmunotinción en las dendritas del CI y CRB, y mayor intensidad de marcaje en somas del CS y menor en HIP, sin diferencias para CPF. **CONCLUSIONES:** La mutación identificada en Grik1 afecta su conformación estructural e impacta el perfil de expresión de sus transcritos, mRNA y proteína, y la distribución subcelular en neuronas de estructuras relacionadas con la propagación de crisis epilépticas en el GASH/Sal.



## PO-57 REGULACIÓN DE LOS NIVELES GÉNICOS DE ABCB1A Y ABCB1B DEPENDIENTES DE LAS CONVULSIONES EN EL MODELO DE CRISIS AUDIOGÉNICAS GASH/SAL

Laura Zeballos Fernández<sup>1</sup>; M<sup>a</sup> Elena Díaz Casado<sup>2</sup>; Jerónimo Auzmendi<sup>3</sup>; Alberto Lazarowski<sup>3</sup>; M<sup>a</sup> Dolores E. López García<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Neurociencias de Castilla y León; <sup>2</sup>Universidad de Granada; <sup>3</sup>Instituto de Fisiopatología y Bioquímica, Universidad de Argentina

**INTRODUCCIÓN:** La glicoproteína-P y su implicación en la epilepsia refractaria ha sido estudiada ampliamente, confirmándose su papel tanto en pacientes como en diferentes modelos animales. Nuestro objetivo es analizar los cambios de expresión en el modelo de crisis epilépticas audiogénicas GASH/Sal (Genetic audiogenic seizures, Salamanca) de los genes *Abcb1a* y *Abcb1b*, que codifican para dicha proteína. Esto lo estudiamos en respuesta a diferentes condiciones experimentales. Este estudio proporcionará información sobre los cambios de expresión de ambos genes en respuesta a crisis convulsivas, y su posible papel epileptogénico a través de cambios en el umbral de despolarización de las neuronas. **METODOLOGÍA:** Los cambios de expresión génica en el núcleo epileptógeno (colículo inferior) en tres grupos de GASH/Sal fueron evaluados por RT-qPCR: GASH/Sal naïve, sin estimulación; GASH/Sal estimulados 20 veces en 10 días (estimulación 'clásica'); y GASH/Sal con 45 estimulaciones en 15 días. **RESULTADOS:** Al comparar los GASH/Sal naïve con la estimulación clásica, los niveles de *Abcb1b* en el colículo inferior son similares, mientras que los de *Abcb1a* disminuyen ( $1,164 \pm 0,1775$ ;  $0,5782 \pm 0,03044$ ;  $p. < 0,0074$ ). Los hámsteres GASH/Sal con 45 estimulaciones presentan una expresión aún menor de *Abcb1a* al compararlos con los naïve ( $1,164 \pm 0,1775$ ;  $0,1831 \pm 0,03938$ ;  $p. < 0,0001$ ). Sin embargo, aunque hay una tendencia al aumento de *Abcb1b*, éste no es significativo ( $1,025 \pm 0,05713$ ;  $1,421 \pm 0,2896$ ,  $p. 0,1180$ ). Los animales sometidos a la estimulación clásica presentan niveles más elevados de mRNA de *Abcb1a* que los sometidos al protocolo de 15 días ( $1,016 \pm 0,0535$ ;  $0,3974 \pm 0,07249$ ;  $p. < 0,0001$ ) mientras que ocurre lo contrario con *Abcb1b* ( $1,088 \pm 0,1331$ ;  $2,221 \pm 0,5942$ ;  $p. 0,0468$ ). **CONCLUSIÓN:** El aumento de expresión de *Abcb1b* al incrementar el número de estimulaciones sugiere que es necesaria una mayor cantidad de estrés y crisis para provocar cambios de expresión en el núcleo epileptógeno. Esto indica que dicho gen podría tener un papel relevante en la epileptogénesis del GASH/Sal.



## PONENTES Y MODERADORES

Laura Abraira del Fresno	<i>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona</i>
Julio Albisua	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
Ángel Aledo Serrano	<i>Hospital Ruber Internacional, Madrid</i>
Mario Alonso	<i>Centro Internacional de Cirugía de Epilepsia, Coyoacán, México</i>
Juan Álvarez Linera	<i>Hospital Ruber Internacional, Madrid</i>
Stephanie Baulac	<i>Institut du Cerveau (ICM) Paris, France</i>
Marcelo Budke Neukamp	<i>Hospital Ruber Internacional. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
Alejandro Bustamante	<i>Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona</i>
Rocío Calvo Medina	<i>Hospital Regional Universitario de Málaga</i>
Roberto H. Caraballo	<i>Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina</i>
M <sup>a</sup> del Mar Carreño Martínez	<i>Hospital Clínic, Barcelona</i>
Ascensión Castillo	<i>Hospital General Universitario de Valencia</i>
María Centeno Soladana	<i>Instituto Clínico de Neurociencias. Hospital Clínic, Barcelona</i>
Estefanía Conde Blanco	<i>Hospital Clínic, Barcelona</i>
Helen Cross	<i>President of ILAE</i>
Isabel del Pino	<i>Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia</i>
Jesús Eirís Puñal	<i>Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela</i>
Mercè Falip	<i>Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona</i>
José Luis Fernández Torre	<i>Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander</i>
Elena Fonseca Hernández	<i>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona</i>
Marta García Fernández	<i>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
Irene García Morales	<i>Hospital Ruber Internacional, Madrid</i>
Adrián García Ron	<i>Hospital Clínico San Carlos, Madrid</i>
Francisco Gil López	<i>Hospital Universitario Sagrado Corazón, Barcelona</i>
Antonio Gil-Nagel	<i>Hospital Ruber Internacional, Madrid</i>
Beatriz González Giráldez	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
Domingo González-Lamuño Leguina	<i>Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander</i>
Katja Kobow	<i>Erlangen University Hospital, Germany</i>
Juan Linares Torres	<i>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
Anna López	<i>Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona</i>
Andrea Lozano García	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
María Machio Castelo	<i>Hospital Clínic, Barcelona</i>
Isabel Manzanares Téllez	<i>Hospital de Santa María. Centro Hospitalario U. Lisboa Norte</i>
Sofía Mendes Quintas	<i>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
Víctor Méndez Sánchez	<i>Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid</i>
Blanca Mercedes Álvarez	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
Laura Olivie	<i>Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia</i>
María Palanca Cámara	<i>Hospital Clínico San Carlos, Madrid</i>
Beatriz Parejo Carbonell	<i>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
M <sup>a</sup> Ángeles Pérez Jiménez	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
Ana Pérez Vidal	<i>Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería</i>
Pablo Quiroga Subirana	<i>Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería</i>
Ricardo Rego	<i>Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto</i>



Xiana Rodríguez Osorio	<i>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela</i>
Juan Jesús Rodríguez Uranga	<i>Centro de Neurología Avanzada, Sevilla</i>
Andrea Romigi	<i>IRCCS 'Istituto Neurologico Mediterraneo Neuromed, Italy</i>
María Ruggiero	<i>Hospital Universitario General de Villalba, Madrid</i>
Jordi Rumiá	<i>Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona</i>
Jacint Sala	<i>Hospital Universitario de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat</i>
Javier Salas Puig	<i>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona</i>
Rocío Sánchez-Carpintero	<i>Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona</i>
Francesc Sanmartí	<i>Clínica Dr. Sanmartí, Barcelona</i>
Estevo Santamarina	<i>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona</i>
Pedro Serrano Castro	<i>Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga</i>
Jose M Serratos Fernández	<i>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid</i>
Patricia Smeyers	<i>Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia</i>
Aleix Solanes Font	<i>Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS)</i>
Víctor Soto Insuga	<i>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid</i>
Rafael Toledano	<i>Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid</i>
Manuel Toledo Argany	<i>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona</i>
Eugen Trinka	<i>Christian Doppler Klinik, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria</i>
Arturo Ugalde Canitrot	<i>Hospital Universitario La Paz, Madrid. Universidad Francisco de Vitoria</i>
Rocío Vallejo Expósito	<i>Centro de Neurología Avanzada, Sevilla</i>
Vicente Villanueva	<i>Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia</i>
Matthew Walker	<i>Institute of Neurology, UCL. National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London</i>
Maeike Zijlmans	<i>Brain Center Rudolf Magnus, University Medical Center Utrecht, The Netherlands</i>





## EXPOSICIÓN COMERCIAL



01 Biocodex

03 Jazz Pharma

05 Neuromedical

07 UCB

02 Angelini

04 Neuraxpharm

06 Almevan

 Paneles Poster















VIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
**EPILEPSIA**  
SANTANDER 20-22 DE OCTUBRE DE 2022

