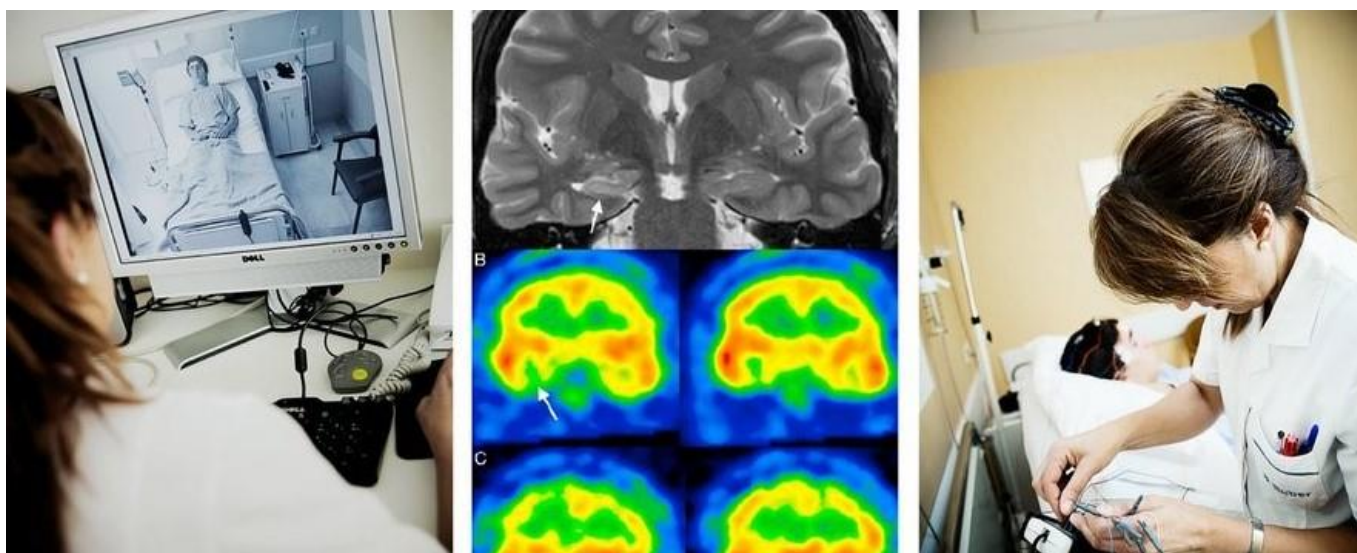


nota de prensa

Un estudio advierte de los riesgos de retirar la medicación en una Epilepsia poco diagnosticada.

Tres neurólogos españoles ponen de manifiesto la importancia de la medicina personalizada en Epilepsia



Unidad de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional de Madrid

Madrid, 22 de julio de 2020.- Los protocolos estandarizados en epilepsias infantiles suelen recomendar la reducción paulatina de la medicación hasta su eventual retirada cuando las crisis epilépticas están controladas durante más de dos o tres años. Sin embargo, este criterio ha demostrado no ser válido para todos los tipos de epilepsia. Los diagnósticos genéticos precisos abren la oportunidad de tomar decisiones guiadas por datos más específicos. En este caso, la investigación de tres neurólogos españoles, los doctores Ángel Aledo y Antonio Gil-Nagel del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional y Teodoro del Ser de la Fundación CIEN del Instituto Carlos III, pone de manifiesto la importancia de la medicina personalizada en Epilepsia. Mientras que cuando se realizan estudios de grupos heterogéneos de epilepsias “la retirada del tratamiento antiepiléptico parece indicada tras un periodo de tiempo sin crisis, en los pacientes con diagnóstico genético de epilepsia PCDH19 las crisis epilépticas recurren en la mayoría de los casos”, asegura Ángel Aledo.

nota de prensa

El estudio es fruto de una colaboración internacional con familias y grupos de pacientes de hasta once países diferentes, impulsado especialmente por las asociaciones española e italiana de familias afectadas por epilepsia PCDH19.

Las redes sociales han sido un pilar fundamental para conectar asociaciones, pacientes e investigadores en un formato científico novedoso. El 100% de las encuestas se hicieron a familias a través de medios telemáticos y con captación a través de grupos de Facebook y WhatsApp. Este tipo de investigaciones es aún poco utilizado, a pesar de que permite resultados más rápidos. La doctora Ana Mingorance, científica y consultora especializada en epilepsias genéticas y asesora para el presente estudio, subraya que los científicos debemos aprender que este modelo de estudios es tan eficiente como los presenciales. “Las herramientas a nuestra disposición son infinitas y no debemos desaprovecharlas”.

Antonio Gil-Nagel y Ángel Aledo del Hospital Ruber Internacional



Se han recopilado las respuestas de 42 pacientes que, además de tener la mutación PCDH19, habían iniciado en algún momento de su vida una retirada de medicación. “Según los resultados obtenidos en el estudio, la probabilidad de recurrencia de las crisis epilépticas tras la retirada es muy alta (88%) y la mayoría de estos pacientes necesitan volver a la misma dosis o mayor de medicación para controlarlas de nuevo”, asevera el doctor Antonio Gil-Nagel.

Según el doctor Ángel Aledo, por su experiencia clínica pensaban que los resultados no serían favorables a la retirada, “pero no esperábamos esta proporción tan alta de recurrencia de crisis epilépticas. Nuestro objetivo va más allá: queremos estudiar cómo afecta la edad a la hora de retirar la medicación, pero para ello necesitamos encontrar más adultos afectados con esta epilepsia genética, ya que la edad promedio de los pacientes diagnosticados es muy baja. El diagnóstico genético es fundamental. Con él podemos dar recomendaciones de tratamiento más precisas a nuestros pacientes”.

nota de prensa

Este es el primer estudio científico en el que colabora la asociación Epilepsia Rosa PCDH19 de España. Compuesta por padres de familias afectadas por la mutación genética, sus responsables hacen un llamamiento a la sociedad para encontrar más pacientes afectados de esta epilepsia. “Se calcula que la epilepsia PCDH19, cuya mutación produce también otras manifestaciones como el autismo, está entre las cinco más frecuentes de causa genética, aunque se encuentra muy poco diagnosticada en España. Se calcula que únicamente están correctamente diagnosticados alrededor del 1% de los afectados. Esto impide que se puedan realizar recomendaciones adecuadas y dirigidas a su enfermedad”, asevera Diego Jiménez, presidente de la Asociación Epilepsia Rosa PCDH19.