



Neurology perspectives



17546. - RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN PACIENTES ADULTOS CON EPILEPSIA: EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Torres Iglesias, C.¹; Pose Cruz, E.¹; Reparaz Andrade, A.²; Alonso García, G.¹; Sequeiros Fernández, S.¹; Dorta Expósito, B.¹; Martínez Vázquez, J.E.¹; Castro Vilanova, M.D.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²Servicio de Genética. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Resumen

Objetivos: Evaluar el rendimiento diagnóstico de los estudios genéticos (EG) en pacientes con epilepsia asociada a trastornos del neurodesarrollo o de etiología indeterminada. Analizar sus características demográficas, clínicas y genéticas.

Material y métodos: Estudio descriptivo de pacientes con epilepsia y trastornos del neurodesarrollo o etiología indeterminada a los que se les realizaron EG de aCGH, exomas, paneles genéticos o genes aislados entre enero 2014 y mayo 2022.

Resultados: Estudiamos 60 pacientes, 53,3% varones, con una mediana de edad de 42,5 (17-79) años y de inicio de crisis de 11,5 (0-58) años. El 51,7% tenían discapacidad intelectual (DI), 40% retraso psicomotor, 11,7% autismo y 13,3% TDHA. La mayoría presentaban crisis focales (CF) con alteración de conciencia (63,3%) y/o CF con evolución a tónico-clónicas (41,7%). La mitad precisaban más de dos fármacos antiepilépticos, siendo el 50% farmacorresistentes. Se realizaron 42 (70%) aCGH con 11,9% positivos, 10 (16,7%) exomas con 50% positivos, 14 (23,3%) paneles genéticos con 28,6% positivos y 5 (8,3%) genes con 80% positivos. En total 18 (31,7%) pacientes presentaron EG positivos, observándose mayor porcentaje de mujeres (61,1%), mediana de edad de inicio de crisis más temprana (4,5 años), mayor farmacorresistencia (55,6%) y mayor frecuencia de DI (61,1%), retraso psicomotor (44,4%) y autismo (16,7%), cuando los comparamos con el grupo de negativos, aunque sin diferencias significativas.

Conclusión: En nuestra serie el porcentaje de EG positivos es relativamente bajo, aunque similar a lo publicado. Observamos mayor rentabilidad diagnóstica de los EG en pacientes con edad de inicio de crisis temprana, trastornos del neurodesarrollo y farmacorresistencia, sin diferencias significativas.