



Neurology perspectives



19541 - Diagnóstico genético realizado en la edad adulta en una serie de pacientes con alteración del neurodesarrollo y epilepsia

Núñez Santos, L.¹; Vallés Serrano, C.¹; Chilangua Canaval, L.¹; Asensio Landa, V.²; Heine Suñer, A.²; Verdi Vaca, J.¹; Massot Cladera, M.¹; Barceló Artigues, I.¹; Martínez García, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Son Espases.

Resumen

Objetivos: Describir los resultados patogénicos encontrados en el estudio genético de una serie de pacientes adultos con encefalopatía del neurodesarrollo y/o epilepsia farmacorresistente de etiología desconocida, atendidos en consulta monográfica de epilepsia.

Material y métodos: Se revisa una serie de pacientes con diagnóstico de encefalopatía del neurodesarrollo y/o epilepsia en los que se ha realizado estudio genético. Se seleccionan aquellos con una variante en un gen relacionado con su fenotipo, considerada probablemente patogénicas y/o patogénicas (contrastando con bases de datos genéticas). Se registran sus características demográficas, clínicas (fenotipo, epilepsia, comorbilidades, trastorno del desarrollo), resultados de pruebas complementarias (EEG, RM, estudio genético) y tratamiento.

Resultados: Se describen 15 pacientes. La edad mediana de inicio de epilepsia en estos pacientes es 2 años. La mediana de tiempo transcurrido hasta el diagnóstico genético es 25 años. Se detectan las siguientes variantes genéticas consideradas patogénicas (exoma y array): ARX, AUTS2, CHD2, DEPDC5, GABRA1, GRIN2A, PCDH19, PMM2, SCN1A, SLC2A1, SLC6A1, UBE3A, UBTF, delección 1q21.1 a q21.2 - 2.65 Mb.

Conclusión: Muchos pacientes adultos con encefalopatía del neurodesarrollo y de la epilepsia permanecen sin diagnóstico etiológico. Con este trabajo se pretende resaltar la importancia de insistir en la búsqueda del mismo, ya que algunos de ellos tienen una causa genética que puede ser diagnosticada en la actualidad gracias al avance en el campo de la genética y, con ello, contribuir a la mejora de su atención integral, en ocasiones con tratamientos más dirigidos, así como permitir el asesoramiento genético y una mayor comprensión de la enfermedad para la familia y el clínico.