Neurology Perspectives. 2023;3(S1):321

Neurology perspectives

19744 - CARACTERIZANDO EL FENOTIPO DE LA EPILEPSIA ASOCIADA A LAS VARIANTES DEL ATP6V0C: UN NUEVO GEN DEL ESPECTRO DE LA EPILEPSIA GENÉTICA CON CRISIS FEBRILES PLUS (GEFS+)

Morcos, R.[1]; Aledo Serrano, A.[1]; Macias Sedas, P.[2]; Gil Nagel, A.[3]; Obrocki, R.[4]; Møller, R.[5]; Mattison, K.[6]; Campeau, P.[7]; Tao, J.[8]; Breckpot, J.[9]; McCann, E.[10]; Morleo, M.[11]; Kharbanda, M.[12]; Høi-Hansen, C.[13]; Hammer, T.[14]; Rossi, A.[14]; Banka, S.[15]; Escayg, A.[6]; Beltran Corbellini, A.[3]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Universitario Vithas La Milagrosa; [2]Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz; [3]Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; [4]Epilepsy Unit. National Hospital for Neurology and Neurosurgery; [5]Servicio de Neurología. The Danish Epilepsy Centre, Dianalund; [6]Servicio de Neurociencias. Emory University, Atlanta; [7]Servicio de Neurociencias. University of Montreal; [8]Servicio de Neurociencias. University of Chicago; [9]Servicio de Neurociencias. University Hospital Leuven; [10]Servicio de Neurociencias. Liverpool Women's Hospital; [11]Servicio de Neurociencias. Telethon Institute of Genetics and Medicine; [12]Servicio de Neurociencias. University Hospital Southampton NHS Foundation Trust; [13]Servicio de Neurociencias. Rigshospitalet, Copenhagen; [14]Servicio de Neurociencias. The Danish Epilepsy Centre, Dianalund; [15]Servicio de Neurociencias. Manchester University NHS Foundation Trust.

Resumen

Objetivos: Delinear el fenotipo específico de la epilepsia asociada a las variantes del gen ATP6V0C.

Material y métodos: Analizamos retrospectivamente información clínica y exámenes complementaros de 14 pacientes de 10 familias con variantes en ATP6V0C, recogidos por una red internacional de epileptólogos/genetistas.

Resultados: Las variantes en ATP6V0C fueron principalmente *missense* (85%) y *de novo* (57%). La edad promedio de inicio de las crisis fue de 10 meses. El tipo de crisis más común fue la tónico-clónica generalizada (n = 12), seguida de ausencias, tónicas y mioclónicas. Además, tres casos presentaron crisis focales. El 92% tuvo crisis febriles. Los síndromes más frecuentes fueron la epilepsia genética con convulsiones febriles plus (GEFS+) y las convulsiones febriles simples (n = 4), además de un caso de síndrome de Dravet y uno de síndrome de Lennox-Gastaut. Siete casos (50%) tuvo retraso del neurodesarrollo. Los hallazgos más frecuentes del EEG mostraron descargas interictales generalizadas o multifocales de onda y punta-onda a 2-5 Hz, típicamente más prominentes durante el sueño. Los registros ictales revelaron crisis con inicio generalizado en 3/4 casos. La refractariedad al tratamiento fue frecuente (n = 7), siendo el valproato el medicamento más efectivo, con reducción de > 50% en los siete pacientes, incluyendo tres como monoterapia. El levetiracetam, lamotrigina y topiramato también demostraron efectividad. Cinco casos presentaron variantes en la región transmembrana 4 (TMR-4), demostrando un fenotipo más grave, con retraso del desarrollo, crisis refractarias, examen neurológico y neuroimagen anormal.

Conclusión: Las variantes en ATP6V0C están asociadas con un espectro de fenotipos, desde crisis

febriles simples hasta GEFS+, Dravet y otras encefalopatías epilépticas graves del desarrollo.

2667-0496 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.