



# Neurology perspectives



## 20628 - DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS DE ETIOLOGÍA GENÉTICA CONOCIDA EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA DE EPILEPSIA

Goyena Morata, O.<sup>1</sup>; Fernández Soberón, S.<sup>1</sup>; Sifre Peña, C.<sup>1</sup>; Gamboa Berastegui, A.<sup>1</sup>; Cortes Rubiales, M.<sup>1</sup>; Rodríguez Valer, A.<sup>1</sup>; Cajaraville Vicente, S.<sup>1</sup>; Escalza Cortina, I.<sup>1</sup>; Foncea Beti, N.<sup>1</sup>; Vázquez Picón, R.<sup>1</sup>; Ruisánchez Nieva, A.<sup>1</sup>; Catalli, C.<sup>2</sup>; Pinedo Brochado, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces.

### Resumen

**Objetivos:** Localizar y describir los pacientes con diagnóstico genético en una consulta monográfica de epilepsia de adultos.

**Material y métodos:** Revisamos la consulta monográfica de epilepsia de nuestro centro durante un año, en total 272 pacientes. Clasificamos los pacientes según la causa de su epilepsia y recogimos información sobre sus antecedentes, edad de inicio y tipo de crisis, pruebas complementarias realizadas (EEG, resonancia magnética, estudios genéticos...), comorbilidades asociadas y tratamiento utilizado.

**Resultados:** Con el desarrollo de las técnicas de secuenciación masiva se ha visto que muchas epilepsias de origen desconocido tenían un origen genético. En nuestro caso, en los últimos años hemos realizado cada vez más estudios genéticos que han sido positivos. En 2023 se atendieron 272 pacientes de los cuales 23 (8,45%) tienen un diagnóstico genético conocido. El síndrome de Rett y las alteraciones que afectan a la región 15q11-q13 son las causas más frecuentes en nuestra serie con 3 casos en ambas. Le siguen los síndromes epilépticos autolimitados familiares y el síndrome KBG con 2 casos ambos. Además, hemos encontrados pacientes con diferentes metabolopatías como el déficit de GLUT1, MELAS, aspartilglucosaminuria y otras causas como afectaciones del gen QRIC1, NEXMIF, OPHN1.

**Conclusión:** La confirmación de un defecto genético resulta útil sobre todo a la hora de confirmar el diagnóstico, conocer el pronóstico e incluso elegir el tratamiento adecuado en algunas epilepsias metabólicas (GLUT1) y evitar tratamientos deletéreos. Además, en un futuro es posible que existan dianas terapéuticas más precisas.