



# Neurology perspectives



## 20903 - DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS Y DEL NEURODESARROLLO (EED) EN EL ADULTO: EXPERIENCIA EN UNA UNIDAD CSUR DE EPILEPSIA REFRACTARIA

Somovilla García-Vaquero, A.<sup>1</sup>; de Toledo Heras, M.<sup>1</sup>; Paños Basterra, P.<sup>1</sup>; Sanabria Gago, C.<sup>1</sup>; Sánchez-Rodríguez, C.<sup>1</sup>; Vivancos, J.<sup>1</sup>; Navas, M.<sup>2</sup>; Torres, C.<sup>2</sup>; Pulido, P.<sup>2</sup>; Fernández Alén, J.<sup>2</sup>; Serra López-Matencio, J.<sup>3</sup>; Navas, D.<sup>4</sup>; Escribano, V.<sup>4</sup>; Pastor, J.<sup>5</sup>; Vega-Zelaya, L.<sup>5</sup>; Vieira Campos, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; <sup>2</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario de La Princesa; <sup>3</sup>Servicio de Farmacia. Hospital Universitario de La Princesa; <sup>4</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario de La Princesa; <sup>5</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario de La Princesa.

### Resumen

**Objetivos:** Las encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo (EED) son entidades complejas caracterizadas por alta incidencia de epilepsia farmacorresistente e impacto significativo en la calidad de vida de pacientes y cuidadores. Su correcta caracterización resulta esencial para optimizar su manejo. Este estudio describe el diagnóstico, evolución y tratamiento de adultos con EED.

**Material y métodos:** Estudio unicéntrico retrospectivo en una cohorte de pacientes  $\geq 18$  años con EED en una Unidad CSUR de Epilepsia. Se analizaron datos demográficos y clínico-terapéuticos.

**Resultados:** Se incluyeron 65 pacientes: 63% varones, edad media 31,7 y epilepsia de 25 (DE 12,5) años de evolución media con EED de inicio neonatal (33,8%), infantil (53,8%) o edad variable (12,3%). La mayoría presentó estado epiléptico (60%; 20% en últimos 5 años) y/o crisis graves (70% CTGC y 40% con caídas). La etiología se documentó en el 70%, destacando la estructural (27,7%) y genética (26,2%). Los fenotipos sindrómicos más comunes fueron Lennox-Gastaut (60%), espasmos epilépticos infantiles (11,4%), Rett (6,8%), Dravet (4,5%), FIRES (2,3%) y Sturge-Weber (2,3%). Las comorbilidades incluyeron: retraso psicomotor (69,2%) o del aprendizaje (93,8%), discapacidad intelectual leve/moderada/grave (29,2%, 30,8%, 32,3% respectivamente), trastornos conductuales (41,5%) y del sueño (27,7%). La RM resultó informativa (55,4%) de alteración del desarrollo cortical (16,9%), displasia cortical (12,3%), lesión vascular (10,8%) o esclerosis mesial (7,7%); y los estudios genéticos en un 26,2%. La mediana de fármacos anticrisis probados fue 11 (RIQ:7-14) y activos 4 (RIQ: 3-5). El 50,8% requirió cirugía: estimulador de nervio vago (32%), cerebral profunda (3%), resectiva (14%), callosotomía (4,6%) o varias (12,3%).

**Conclusión:** Las EED destacan por su heterogeneidad nosológica, comorbilidades y refractariedad al tratamiento médico-quirúrgico. Nuestro trabajo enfatiza en la importancia del estudio etiológico en la edad adulta mediante genética y neuroimagen, por su potencial influencia en el manejo terapéutico y/o asesoramiento genético.