



# Neurology perspectives



## 21358 - EPILEPSIA DE ETIOLOGÍA GENÉTICA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y NEUROFISIOLÓGICA DE PACIENTES ADULTOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Arranz Horno, P.<sup>1</sup>; Abraira del Fresno, L.<sup>2</sup>; Quintana Luque, M.<sup>2</sup>; Campos Fernández, D.<sup>2</sup>; López Maza, S.<sup>2</sup>; Fonseca Hernández, E.<sup>2</sup>; Santamarina Pérez, E.<sup>2</sup>; Salas Puig, J.<sup>2</sup>; Raspall Chaure, M.<sup>3</sup>; Sala Coromina, J.<sup>3</sup>; Macaya Ruiz, A.<sup>3</sup>; Lasa Aranzasti, A.<sup>4</sup>; Tizzano, E.<sup>4</sup>; Toledo Argany, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Área de Genética Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** La epilepsia de etiología genética se asocia a un gran nivel de discapacidad en los pacientes afectados. Nuestro objetivo es la caracterización clínica y neurofisiológica de una cohorte de pacientes con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia de etiología genética.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron pacientes adultos con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia de etiología genética. Las variables clínicas, neurofisiológicas y hallazgos genéticos se recogieron desde el registro electrónico del hospital.

**Resultados:** Se incluyeron 105 pacientes (n = 61; 58,1% mujeres) con diagnóstico confirmado o sospecha de epilepsia genética, con una edad media de 29,2 años (DE 11,1). El tipo de epilepsia más prevalente fue la focal (n = 51; 48,6%), mientras que el tipo de crisis más frecuente fueron las tónico-clónicas (64,8%), seguidas de las focales (61%). El 47,6% de los pacientes tenían epilepsia farmacorresistente. Se realizó estudio EEG en 99 pacientes, con resultado patológico en 88,9% (hallándose anomalías epileptiformes en 62,6%). En 89 pacientes se realizó estudio genético, siendo el tipo de estudio más utilizado el *array*-CGH (38,1%), seguido de exoma (22,2%), con resultado patológico en 79 pacientes (88,8%). Las variables asociadas a un diagnóstico genético definitivo fueron el sexo femenino (95,8% mujeres vs. 80,5% hombres, p = 0,022) y las crisis focales (94,4 vs. 80%, p = 0,045).

**Conclusión:** La epilepsia genéticamente determinada presenta una gran heterogeneidad clínica y genética, así como una elevada tasa de farmacorresistencia. El presente estudio observamos que el sexo femenino y las crisis focales se asociaban a diagnóstico positivo de epilepsia genética.