



# Neurology perspectives



## 18890 - EPILEPSIA EN LOS SÍNDROMES RELACIONADOS CON NALCN Y UNC80

Parra Díaz, P.<sup>1</sup>; Monteil, A.<sup>2</sup>; Beltrán Corbellini, Á.<sup>3</sup>; Toledano Delgado, R.<sup>3</sup>; García Morales, I.<sup>3</sup>; del Pino, I.<sup>4</sup>; Gil-Nagel, A.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; <sup>2</sup>Institut de Génomique Fonctionnelle; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional; <sup>4</sup>Instituto de Neurociencias CSIC-UMH.

### Resumen

**Objetivos:** Alteraciones en NALCN, o su subunidad UNC80, conducen a síndromes clínicos asociados a ganancia (CLIFAHDD) o pérdida de función (IHPRF 1 y 2) del canal, que cursan con encefalopatía y crisis epilépticas, pero cuya frecuencia y gravedad se desconocen. Nuestro objetivo es caracterizar la epilepsia en estos pacientes.

**Material y métodos:** Seleccionamos pacientes con epilepsia a partir de una cohorte procedente de un estudio de nuestro grupo acerca del fenotipado de estos síndromes. La información de la semiología de las crisis, edad de inicio, respuesta a fármacos y pruebas complementarias fue recogida mediante de la revisión de informes y entrevistas a los familiares.

**Resultados:** De 46 pacientes incluidos, el 34,8% tenían epilepsia, siendo más frecuente en los casos de IHPRF 1 (62,5%) e IHPRF 2 (87,5%) que CLIFAHDD (13,3%). La mediana de edad de inicio fue de 4,25 años (3 meses-17 años). El 62,5% eran refractarios, incluyendo todos los casos con inicio de las crisis antes de los 12 meses (43,75%), en los que predominaban las crisis tónicas y espasmos infantiles. Un 33,3% de los casos refractarios cumplían criterios de síndrome de Lennox-Gastaut. Seis pacientes estaban libres de crisis en monoterapia (mediana edad inicio 11 años; 50% recibían ácido valproico).

**Conclusión:** La prevalencia de epilepsia en nuestra cohorte de pacientes con síndromes relacionados con NALCN/UNC80 es elevada, especialmente en los casos asociados a pérdida de función, siendo la mayoría refractarios al tratamiento. El estudio muestra la importancia de realizar una evaluación adecuada para el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en estos pacientes.