



XXI JORNADAS INVERNALES DE EPILEPSIA

**“Trayectorias en Epilepsias:
Los caminos según edad, causa y entorno”**

PROGRAMA Y LIBRO DE RESÚMENES

Viernes 8 y sábado 9 de Julio de 2022

**Simposio en Modalidad mixta:
Presencial y Virtual**

SOCIEDAD DE EPILEPTOLOGÍA DE CHILE
**Capítulo Chileno de la Liga Internacional
contra la Epilepsia**



XXI JORNADAS INVERNALES DE EPILEPSIA

***“TRAYECTORIAS EN EPILEPSIAS:
LOS CAMINOS SEGÚN EDAD,
CAUSA Y ENTORNO”***

VIERNES 8 Y SÁBADO 9 DE JULIO DE 2022

***Adhesión a la Campaña de ILAE-IBE-OMS:
“Conduciendo la Epilepsia fuera de las Sombras”***

Organiza

Sociedad de Epileptología de Chile
Capítulo Chileno de la Liga Internacional contra la Epilepsia

Sede de la Sociedad

Av. Providencia 2315, of. 215.

Horario de atención

Lunes, miércoles y viernes, de 18:30 a 20:30

Fono: +56 2 22310172

www.epilepsiadechile.cl

socepchi@gmail.com

XXI JORNADAS INVERNALES DE LA SOCIEDAD DE EPILEPTOLOGÍA DE CHILE

“TRAYECTORIAS EN EPILEPSIAS: LOS CAMINOS SEGÚN EDAD, CAUSA Y ENTORNO”

Tras dos años de actividades virtuales, hemos hecho un esfuerzo para volver a encontrarnos en una modalidad híbrida. No se pueden negar las ventajas que ha traído la realización de cursos y congresos a distancia, sin embargo, la presencialidad aporta una cercanía y calidez que se extrañaba. Esperamos que este reencuentro, en un formato mixto, nos permita compartir nuestras experiencias, aprender y alcanzar nuestro objetivo: mejorar la atención y calidad de vida de nuestros pacientes.

La epilepsia es una enfermedad que afecta a las personas a cualquier edad, sin diferencias de género y con una distribución mundial. Se estima que en el mundo hay alrededor de 50 millones de personas con epilepsia, lo que la convierte en una de las enfermedades neurológicas más prevalentes. En Chile esa cifra alcanza a 180.000 a 300.000 personas.

Desde el punto de vista médico hay muchas formas de enfrentar las epilepsias, su presentación clínica y las repercusiones que tienen sobre la vida de las personas. La presente versión de las Jornadas Invernales ha buscado abordarla como *trayectorias*, es decir explorando los cambios que se producen a lo largo de la vida.

Nuestro deseo ha sido entender mejor cómo transita una persona con epilepsia en las distintas edades atendiendo al cuadro clínico, a las características propias de cada edad (neonato, niño, adolescente, adulto, tercera edad) y al impacto del diagnóstico para el paciente y su familia. Para ello no sólo contamos con la participación de destacados epileptólogos, sino también de adolescentólogos, geriatras y psiquiatras, de modo de abordar esta patología con una mirada integradora.

La charla inaugural “EURAP y la importancia de considerar la epi-

lepsia en la mujer desde la perspectiva del binomio madre-hijo” será presentada por el Dr. Alejandro De Marinis y enfatiza nuestro compromiso con una adecuada monitorización de los efectos adversos asociados al tratamiento, así como su prevención.

El primer bloque se aboca a las epilepsias desde el neonato al lactante, niño y adolescente. La Dra. Francesca Solari se centra en la primera etapa, transitando desde las crisis neonatales a las epilepsias del lactante con un alta incidencia y espectros variables de presentación y evolución. A continuación, la Dra. Schmidt desarrollará la pregunta “¿Qué ocurre con las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, en edad escolar y adolescencia?”, tema importante no sólo por la urgencia de su diagnóstico y tratamiento, sino también por su impacto en el neurodesarrollo y pronóstico cognitivo a futuro.

Un aspecto relevante en la práctica clínica es abordar al adolescente en su conjunto, tanto en sus aspectos físicos como emocionales, para entender quién es la persona a la que tenemos enfrente. Este tópico será desarrollado por la Dra. Verónica Gaete bajo la pregunta: “¿Quiénes son los adolescentes?”. Ya enfrentados a esta etapa de la vida, la Dra. Rosso nos hablará de “Epilepsia Mioclónica Juvenil: desafíos desde la adolescencia a la adultez”, por ser esta epilepsia generalizada de alta prevalencia y con una respuesta variable a tratamiento.

Cierra este importante bloque el tema “Proceso de duelo diagnóstico y cómo viven la enfermedad niños y adolescentes”, que será expuesto por la psiquiatra Dra. Viviana Herskovic. La salud mental de nuestros pacientes incide de manera directa en un tratamiento exitoso.

En el segundo bloque avanzamos a “Trayectoria desde la adultez al adulto mayor”. La primera charla “¿Quiénes son los adultos mayores?” a cargo del Dr. Salech, pretende posicionarnos en las particularidades que tiene este grupo etario. A continuación, el Dr. Forés se abocará a “Epilepsia: transición desde la adultez al adulto mayor” lo que plantea desafíos en el manejo, en particular atendiendo a las comorbilidades y potenciales interacciones farmacológicas.

El Dr. Rafael Aránguiz desarrollará el tópico: “Compromiso cognitivo adquirido en los pacientes con epilepsia: ¿qué sabemos?”. Es trascendente estar atentos a factores relacionados con la epilepsia y otros, como los medicamentos, y evaluar cómo ellos impactan en la cognición de las personas con epilepsia. Finalmente, la Dra. Macarena Gumucio abordará un tema siempre de gran importancia. “Proceso de duelo diagnóstico y cómo viven la enfermedad los adultos”. Un adecuado apoyo del paciente y su familia en esta etapa incide en la adherencia a tratamiento y finalmente en una terapia exitosa.

El tercer bloque se ha dedicado a dos grupos especiales y cuenta con el Dr. Álvaro Velásquez como moderador. En primer lugar, el Dr. Uribe nos presentará el tema: “Historia natural de la epilepsia del lóbulo temporal con Esclerosis hipocampal”, excelente ejemplo de la evolución de una epilepsia focal con características clínicas, imagenológicas y de pronóstico bien conocidas. La última charla será desarrollada por la Dra. Milán y versa sobre “Epilepsias idiopáticas generalizadas: ¿para “toda la vida”?, dado lo mucho que ha cambiado nuestro conocimiento respecto de este tipo de epilepsias y su evolución.

Dentro de los aspectos destacados de esta XXI versión, hemos contemplado la realización de un bloque de casos clínicos. Los expositores serán neurólogos y neuropediatras de las estadías de formación en Epilepsia y Electroencefalografía. Los residentes de los distintos programas (Pontificia Universidad Católica de Chile, Clínica Alemana/Universidad del Desarrollo y Clínica Las Condes/ Universidad de Chile) nos presentarán casos clínicos en distintas etapas de la vida de las personas con epilepsia. Este bloque es moderado por la Dra. M. Francisca López y el Dr. Arturo Márquez.

El broche de oro para nuestras Jornadas está puesto en la presentación de los trabajos libres, cuyos resúmenes podrán ustedes revisar en el presente volumen. Esta instancia es la forma de mantenernos al tanto de las experiencias que se desarrollan en los distintos centros de nuestro país. Este bloque es coordinado por el Dr. Enzo Rivera y el Dr. Felipe Castro. Como es tradición, se entregará el premio “Dr. Marcelo Devilat”, al mejor trabajo presentado y dos menciones honoríficas.

Finalmente, esperamos que esta jornada sea una instancia de encuentro y aprendizaje de quienes nos interesamos en las epilepsias, y que su realización contribuya a entenderlas desde una mirada más integral. El resultado esperado, siempre estará en ofrecer a las personas con epilepsia un equipo bien informado y con las capacidades para entregar a nuestros pacientes una mejor calidad de vida. Afectuosamente,

Dra. Larisa Fabres

Dra. Keryma Acevedo

Presidentas

XXI Jornadas Invernales de Epilepsia

PROGRAMA

XXI JORNADAS INVERNALES DE EPILEPSIA

“TRAYECTORIAS EN EPILEPSIAS: LOS CAMINOS SEGÚN EDAD, CAUSA Y ENTORNO”

VIERNES 08 DE JULIO DE 2022

- 08:45-09:00 Bienvenida y apertura de las XXI Jornadas.
Dra. Keryma Acevedo.
- 09:00-09:30 Conferencia inaugural: EURAP y la importancia de considerar la epilepsia en la mujer desde la perspectiva del binomio madre-hijo.
Dr. Alejandro de Marinis.

BLOQUE 1. Epilepsia: Trayectoria del neonato al lactante, niño y adolescente.
Moderadora: Dra. Keryma Acevedo.

- 09:30-10:00 Desde las crisis neonatales a las epilepsias del lactante.
Dra. Francesca Solari.
- 10:00-10:30 ¿Qué ocurre con las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, en edad escolar y adolescencia?
Dra. María Ignacia Schmidt.
- 10:30-11:00 CAFÉ.
- 11:00-11:30 ¿Quiénes son los adolescentes?
Dra. María Verónica Gaete.
- 11:30-12:00 Epilepsia Mioclónica Juvenil: desafíos desde la adolescencia a la adultez.
Dra. Karina Rosso.
- 12:00-12:30 Proceso de duelo diagnóstico y cómo viven la enfermedad niños y adolescentes.
Dra. Viviana Herskovic.
- 12:30-13:00 MESA REDONDA.

BLOQUE 2. Epilepsia: Trayectoria desde la adultez al adulto mayor.
Moderadora: Dra. Larisa Fabres.

- 14:00-14:30 ¿Quiénes son los adultos mayores?
Dr. Felipe Salech.
- 14:30-15:00 Epilepsia: transición desde la adultez al adulto mayor.
Dr. Gonzalo Forés.
- 15:00-15:30 CAFÉ.
- 15:30-16:00 Compromiso cognitivo adquirido en los pacientes con epilepsia: ¿qué sabemos al respecto?
Dr. Rafael Aránguiz.
- 16:00-16:30 Proceso de duelo diagnóstico y cómo viven la enfermedad los adultos.
Dra. Macarena Gumucio.
- 16:30-17:00 MESA REDONDA.

TRABAJOS LIBRES EN EPILEPSIA

Organizan: *Dr. Enzo Rivera y Dr. Felipe Castro*

- 17:00-19:00 Presentación de trabajos libres.
Exposición grabada. Preguntas en vivo.
Varios presentadores.

SÁBADO 09 DE JULIO DE 2022

BLOQUE 3. Trayectorias en epilepsias: grupos especiales.

Moderadora: *Dr. Álvaro Velásquez.*

- 09:00-09:30 Historia natural de la epilepsia del lóbulo temporal con esclerosis hipocampal.
Dr. Reinaldo Uribe.
- 09:30-10:00 Epilepsias idiopáticas generalizadas: ¿para “toda la vida”?
Dra. Anna Milán.
- 10:00-10:30 MESA REDONDA.
- 10:30-11:15 CAFÉ.

SESIÓN DE CASOS CLÍNICOS

Moderan: *Dra. Francisca López, Dr. Arturo Márquez.*

- 11:15-11:30 Epilepsia en Neonato/Lactante.

Programa de Epilepsia, Pontificia Universidad Católica.

- 11:30-11:45 Epilepsia en el Niño.
Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica Las Condes/Universidad de Chile.
- 11:45-12:00 Epilepsia en el Adolescente/Adulto
Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica Alemana/ Universidad del Desarrollo
- 12:00-12:30 DISCUSIÓN DE CASOS.
- 12:30-12:45 Cierre de las Jornadas e invitación a las actividades societarias 2022.
Dra. Larisa Fabres.
-

La Sociedad de Epileptología de Chile agradece a asistentes, expositores/as y autores/as de trabajos libres por su entusiasmo y participación, sin la cual este evento no sería posible.

Comité Organizador XXI Jornadas:

- Dra. Larisa Fabres
- Dra. Keryma Acevedo
- Dr. Enzo Rivera
- Dr. Pablo González
- Dr. Felipe Castro
- Dr. Sebastián Silva
- Dra. Claudia Riffo
- Dr. Juan Luis Moya
- Sra. Luisa Esparza

Directorio de la Sociedad de Epileptología de Chile

Presidente:

Dra. Larisa Fabres Oyarzo

Vicepresidente:

Dr. Enzo Rivera Torres

Secretario General:

Dr. Felipe Castro Villablanca

Tesorero:

Dr. Pablo González Rodríguez

Directores:

Dra. Claudia Riffo Allende, Dr. Sebastián Silva Soto

Past President:

Dr. Juan Moya Vilches

EDUCACIÓN MÉDICA CONTINUA

Cuarta versión, modalidad e-learning
Tema: “Actualizaciones en Epilepsia”
Octubre a diciembre de 2022

IV ENCUENTRO DE RESIDENTES DE EPILEPSIA

Sábado 9 de septiembre de 2022
(Fecha por confirmar)



RESÚMENES DE TRABAJOS

TÍTULOS DE TRABAJOS LIBRES

1. EPILEPSIAS OCCIPITALES: DESCRIPCIÓN ELECTRO-CLÍNICA DE UN GRUPO DE PACIENTES CONTROLADOS EN HOSPITAL EXEQUIEL GONZÁLEZ CORTÉS.
2. ACETAZOLAMIDA EN EL TRATAMIENTO DE PACIENTES CON “ESES” (ELECTRICAL STATUS EPILEPTICUS IN SLEEP). EXPERIENCIA EN EL HOSPITAL DR. EXEQUIEL GONZALEZ CORTÉS.
3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS HETEROTOPIAS SUBCORTICALES EN BANDA (HSB) A PROPÓSITO DE UN CASO CON ESTUDIO GENÉTICO NEGATIVO PARA EL GEN DCX.
4. DISEÑO DE UNA CLASIFICACIÓN DE LAS EPILEPSIAS EN FUNCIÓN DE SU GRADO DE REFRACTARIEDAD Y APLICACIÓN A PACIENTES DE POLICLÍNICO EXTERNO DEL HOSPITAL SALVADOR.
5. EXPANDIENDO EL ESPECTRO CLÍNICO DE LAS GATORPATÍAS.
6. EXPERIENCIA DE LAS REUNIONES DE EPILEPSIA EN EL HOSPITAL DR. EXEQUIEL GONZALEZ CORTÉS (HEGC).
7. FACTORES PRONÓSTICOS CLÍNICOS Y DEL MONITOREO EEG CONTINUO PARA MORTALIDAD TEMPRANA Y TARDÍA EN PACIENTES EN ESTADO CRÍTICO.

8. FACTORES PRONÓSTICOS EN EPILEPSIAS MONOGÉNICAS DEL NEONATO Y LACTANTE.
9. INUSUAL ASOCIACIÓN DE HETEROTOPIAS NODULARES PERIVENTRICULARES (HNP) Y NEUROHIPÓFISIS ECTÓPICA (NE).
10. LIMITACIONES EN LOS CUIDADOS A PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA: VISIÓN DESDE LA FAMILIA.
11. MÁS ALLÁ DE EPILEPSIA SECUNDARIA A DISPLASIA CORTICAL: ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO TIPO 64. PRESENTACIÓN DE UN CASO.
12. MONITOREO VIDEO EEG CON ELECTRODOS INVASIVOS PARA CIRUGÍA DE EPILEPSIA REFRACTARIA.
13. ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA POR HNRNPU.
14. RESULTADO DE PANEL DE EPILEPSIAS GENÉTICAS EN PACIENTE SIN EPILEPSIA, PERO CON ELECTROENCEFALOGRAMA ALTERADO: CASO 1.
15. RESULTADO DE PANEL DE EPILEPSIAS GENÉTICAS EN PACIENTE SIN EPILEPSIA, PERO CON ELECTROENCEFALOGRAMA ALTERADO: CASO 2.
16. RESULTADO DE PANEL DE EPILEPSIAS GENÉTICAS EN PACIENTE 46X0: CASO 3.

Paola Núñez, Francisca López, Katherine Julio, Carolina Quintana, Juan González, Raquel Gaete.

Hospital Exequiel González Cortés (HEGC).

Introducción. Las epilepsias occipitales (EO) incluyen un grupo heterogéneo de epilepsias (según nomenclatura ILAE 2022): Epilepsia Autolimitada de la niñez con síntomas autonómicos (SeLEAS). Epilepsia autolimitada de la niñez occipital (COVE), epilepsias occipitales fotosensibles (POLE), espectro POLE y EGG y las EO estructurales.

Objetivos. Describir y analizar la variabilidad electro-clínica de un grupo de pacientes con EO.

Material y método. Estudio descriptivo, retrospectivo, por revisión de fichas clínicas de 10 pacientes pediátricos con EO controlados en el HEGC entre 2020-2022.

Resultados. Se analizaron variables demográficas y clínicas: Se encontraron 10 pacientes, 7 de sexo masculino y 3 de sexo femenino. La edad de inicio de crisis se encuentra entre 4 y 8 años. Seis presentaban crisis sensoriales visuales, 3 con crisis con síntomas autonómicos, 2 con otro tipo de crisis. Según clínica y EEG, 2 corresponderían a seLEAS, 1 a COVE, 7 con etiología no precisada, de estos, 3 con probable etiología estructural, 3 pacientes presentaron respuesta fotoparoxística. Dos se encuentran en tratamiento con ácido valproico, 3 con levetiracetam, 3 con carbamazepina, 1 con tratamiento dual, ácido valproico y lamotrigina y 1 sin tratamiento aún. Cuatro pacientes tuvieron buen control de crisis con 1 FAE, y 5 con 2 o más FAE utilizados.

El EEG se normalizó en 3 pacientes, con disminución de crisis; en 1, empeoró; en 3, se mantuvo igual, pero con disminución o

eliminación de crisis; y en 3, no se tiene control de EEG. Tres pacientes presentan RM cerebral normal; 2 con hallazgos en RM, no relacionados con crisis; y 5 con RM solicitada, pendiente de realizar. Todos los pacientes cuentan con evaluación neurológica normal. Siete presentan un nivel cognitivo normal, 1 con sospecha de CI limítrofe, 2 con DI leve.

Conclusiones. Las epilepsias occipitales son más frecuentes de lo que se estima en la población infantil. Existieron algunas limitaciones como el acceso rápido a exámenes solicitados, destacando la RM.

Francisca López, Katherine Julio, Carolina Quintana, Paola Núñez, Raquel Gaete, Marisol Avendaño, Juan González.

Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

Introducción. “ESES” es un patrón electroencefalográfico con punta-onda lenta activada en sueño (“SWAS” según nueva nomenclatura ILAE-2021), que ocupa más del 50% del sueño lento. Asociado con la aparición de este patrón, los pacientes presentan regresión cognitiva y/o conductual y/o motora. ILAE-2021 describe dos grupos: EE-SWAS (Epileptic Encephalopathy with spike-wave activation in sleep) y DEE-SWAS (Developmental Epileptic Encephalopathy with spike-wave activation in sleep). EE-SWAS ocurre en niños con DSM normal, mientras que DEE-SWAS lo hace en niños con RDSM previo global o sólo retraso del lenguaje.

Existen numerosos tratamientos reportados, la mayoría asociando dos o tres fármacos, incluyendo corticoides, con severas reacciones adversas y respuesta desalentadora. El sultiame, inhibidor de la anhidrasa carbónica, no disponible en Chile, ha mostrado utilidad, especialmente sobre patrón ESES (SWAS). Acetazolamida, también inhibidor de la anhidrasa carbónica, con propiedades antiepilépticas, ha sido reportado con buenos resultados en países que no cuentan con sultiame.

Objetivos. Describimos el uso de acetazolamida en una serie de pacientes con ESES (SWAS).

Materiales y métodos. Revisión de fichas clínicas de pacientes con diagnóstico de ESES (SWAS) controlados en el HEGC.

Resultados. Catorce pacientes con >50% ESES (SWAS); 10/14 con historia de crisis; 3/14 con anomalías estructurales

(secuela perinatal); 3/14 con DSM normal previo (EE-SWAS) que manifestaron dificultades escolares con el inicio del ESES (SWAS); 6/14 tenían solo retraso del lenguaje, y 5/14 retraso global, constituyendo grupo EED-SWAS. La regresión cognitiva no fue fácilmente objetivable en este último grupo.

Los fármacos usados antes de acetazolamida fueron: valproico, clobazam, etosuximida y corticoides. Los pacientes tuvieron ESES (SWAS) persistente al menos 12 meses previos al uso de acetazolamida, a pesar de estos tratamientos. La dosis inicial de acetazolamida fue 10-15 mg/Kg/día. En 9/14 se usó como “add-on” y en 5/14 se usó en vez del fármaco previo. Reacción adversa referida en 3/14: cefalea (2/3) e inapetencia (1/3). Se definió EEG-1, realizado entre 1-6 meses post-inicio acetazolamida; y EEG-2, realizado entre 6-12 meses post-inicio. En EEG-1, 11/14 tuvieron reducción significativa de actividad epileptiforme: sin actividad en 5/11, y reducción a 1-10% del ESES (SWAS) en 6/11. Un paciente presentó recaída y requirió aumento de dosis. En 3/14 no hubo reducción del ESES (SWAS) y ha sido necesario aumentar dosis de acetazolamida.

Conclusiones. Se observó una reducción significativa del ESES (SWAS) en cerca del 70% de los casos, con buena tolerancia. Si bien falta tiempo de seguimiento de la serie clínica, acetazolamida parece ser una alternativa eficaz, segura y económica para el tratamiento de pacientes con ESES (SWAS) cuando no está fácilmente disponible.

Daniela Torres, Katherine Julio, Juan Enrique González, Salvador Camelio, Marcela Legue, Francisca López.

Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

Introducción. La HSB es un desorden de la migración neuronal, caracterizado por la presencia de bandas de sustancia gris en medio de la sustancia blanca. La clínica es heterogénea, con discapacidad intelectual variable, epilepsia refractaria y compromiso motor. La causa es principalmente genética. Los genes más afectados son DCX con HSB/ predominio anterior y LIS1 con HSB de predominio posterior, identificados hasta en un 80% de los casos.

Objetivos. Describiremos una paciente con HSB de predominio anterior y epilepsia focal, sin mutación DCX identificada.

Caso clínico. Niña en seguimiento neurológico desde los 2 años 4 meses por retraso del desarrollo psicomotor (RDSDM) leve/moderado. Al examen: hiperreflexia de extremidades inferiores, dispraxia motora. Un año después inicia crisis epilépticas que no responden a tratamiento inicial con levetiracetam. Posteriormente se agregan crisis al despertar tónico-asimétricas bilaterales en salvas. Luego de dos electroencefalogramas (EEG) normales, un tercer EEG prolongado evidencia actividad epileptiforme generalizada con máxima negatividad frontal y actividad epileptiforme anterior bilateral sincrónica. La resonancia magnética muestra corteza engrosada/HSB bilateral simétrica. El panel genético descarta variantes patológicas de los genes estudiados, entre ellos DCX.

Discusión/Comentario. La HSB es clínica y genéticamente heterogénea. El caso de nuestra paciente sugiere HSB debida a mutación del DCX; sin embargo, el estudio genético resultó

negativo para mutaciones de este gen. Esto podría explicarse por defectos intrónicos del DCX, mutaciones en transcritos reguladores no codificantes del gen, o porque se trate de un mosaicismo somático con baja sensibilidad en el estudio de saliva realizado. Finalmente, podría explicarse por mecanismos de herencia compleja, o incluso por mutación de otros genes no descritos aún.

Darío Ramírez.

Servicio de Neurología, Hospital del Salvador, Santiago.

Introducción. La clasificación de severidad de las epilepsias en refractarias y no refractarias es insuficiente para asegurar la proactividad terapéutica, particularmente para las epilepsias refractarias.

Objetivos. 1) Clasificar las epilepsias en base a su nivel de refractariedad. 2) Utilizar la clasificación como criterio para ajustes terapéuticos en función del nivel. 3) Guiar la dación de horas para control en Centro de Salud Familiar (CESFAM), con neurólogo polivalente o con epileptólogo, en función de la gravedad de cada caso.

Material y métodos. La clasificación se basa esencialmente en tres criterios: 1) Estabilización (E) o No Estabilización (NE) de la epilepsia, entendiendo como estabilización la libertad de crisis por 6 o más meses; 2) Cantidad de medicamentos en uso; y 3) Gravedad de las crisis persistentes, desde G1 (crisis de las que es posible desentenderse) a G3 (crisis que hacen imprescindibles ajustes medicamentosos y controles a intervalos cortos).

Se aplica una forma simplificada de la clasificación a un total de 132 pacientes con epilepsia, evaluados en los meses de abril y mayo 2022.

Resultados. Los resultados se presentan simplificados, e incluyen los criterios 1 (E/NE) y 2 (número de fármacos). La distribución de pacientes fue la siguiente: E0: 3 pacientes; E1: 35 pacientes; E2: 19 pacientes; E3: 8 pacientes; E4: 4 pacientes; E5: sin casos. NE1: 8 pacientes; NE2: 20 pacientes; NE3: 19 pacientes; NE4: 11 pacientes; NE5: 5 pacientes.

Conclusiones. Los niveles E1 y E2 corresponden aproximadamente a epilepsia no-refractaria. Los niveles NE1 y NE2 pueden corresponder a epilepsia no-refractaria, en que es imperioso seguir intentando ajustes. Los niveles E3, E4, E5 reflejan éxitos terapéuticos, consecuencia de la proactividad terapéutica. Los niveles NE 3, NE4, NE5 no son necesariamente catastróficos, puesto que incluyen casos con crisis de gravedad mínima que no son indicación de ajuste de tratamiento.

Jocelyn Gutiérrez (1,2), María Andrea Linares (1,2), Francesca Solari (1,2), Ximena Varela (1,2), Francisca López (1,3), Felipe Castro (1,2), Eduardo Pérez (4), Carolina Álvarez (1,2).

1. Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica las Condes.

2. Universidad de Chile.

3. Universidad de Santiago.

4. Universidad del Desarrollo.

Introducción. Las variantes patogénicas de los genes DEPDC5, NPRL2 y NPRL3 que codifican los componentes de GATOR1, implicado en la inhibición del complejo mTOR1, se han relacionado a un amplio espectro de epilepsias focales, no estructurales y estructurales, correspondiendo a un 10% de las epilepsias focales en la población general. Incluye epilepsia hipermotora relacionada al sueño (SHE), epilepsia del lóbulo temporal lateral (TLE) y epilepsia focal familiar con foco variable (FFEVF). Asociadas a displasia cortical focal (DCF) hasta en un 20%.

Objetivos. Caracterización fenotípica de pacientes con epilepsia relacionada al complejo GATOR1.

Descripción de casos. En un total de 5 pacientes (1 mujer /4 hombres), todos con una variante patógena de los genes que codifican para GATOR1 (1: NPRL3 / 4: DEPDC5). Rango de edad entre los 7 y 16 años. Edad de debut de la epilepsia entre los 2 y 13 años. Todos con historia familiar de epilepsia, examen neurológico y cognición normal al inicio de las crisis. Las crisis focales frontales fueron el tipo de crisis clínica más común. El principal fenotipo epiléptico fue SHE, en 4/5. Presentación clínica: 1/5 Epilepsia focal refractaria, 1/5 Encefalopatía epiléptica (EE), 3/5 Epilepsia focal no refractaria. Promedio de FAE utilizados: 3. Todos con RNM negativa, 1/5 con alta sospecha de DCF. Antecedente familiar de muerte súbita inexplicada en epilepsia

(SUDEP) en 1/5. A la fecha actual, 3/5 pacientes presentan al EEG, actividad de base normal, sin actividad epiléptica interictal o ictal y 4/5 libre de crisis.

Discusión. Nuestra serie fue concordante con la literatura, sin embargo, 1 paciente evolucionó como EE, siendo un fenotipo infrecuente. En epilepsias focales es muy relevante sospechar esta etiología genética, tomando en cuenta su heterogeneidad fenotípica, porcentaje de refractariedad, posibilidad de DCF asociadas, riesgo de SUDEP y herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. El diagnóstico genético específico, permite un enfrentamiento terapéutico adecuado, incluyendo la posibilidad de cirugía de epilepsia en DCF e incluso potencial medicina de precisión.

Francisca López, Katherine Julio, Raquel Gaete, Paola Núñez, Juan González.

Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

Introducción. En países con recursos limitados, una proporción de pacientes con epilepsia no reciben tratamiento apropiado. Nuestro hospital cuenta con 15 neuropediatras y un epileptólogo (a la fecha del estudio). Desarrollamos reuniones grupales de epilepsia en forma semanal, con el fin de revisar y analizar el diagnóstico y tratamiento de pacientes con epilepsia de difícil manejo controlados en la Unidad de Neurología de nuestro hospital, además de identificar aquellos pacientes que podrían beneficiarse de cirugía de epilepsia.

Objetivos. Resumir nuestra experiencia y evaluar el impacto de las reuniones en nuestros pacientes con epilepsia.

Materiales y Métodos. Las reuniones de epilepsia fueron organizadas para analizar los datos electro-clínicos y de neuroimagen de pacientes seleccionados. Se incluyeron pacientes analizados entre junio 2019 y agosto 2020. Los pacientes para discutir fueron seleccionados desde nuestra práctica diaria en el Laboratorio de Electroencefalografía del HEGC al momento de la lectura de sus exámenes, apoyados en una revisión rápida de datos.

La selección de los casos se hizo según los siguientes criterios: 1) Electroencefalograma (EEG) con anomalías focales (actividad epileptiforme focal y/o lentitud); 2) EEG con anomalías generalizadas; 3) EEG normales, con historia de crisis; 4) Otros casos con historia poco concordante o duda diagnóstica. Se revisaron y analizaron características clínicas, sugerencias realizadas y evolución de los casos discutidos.

Resultados. Un total de 107 pacientes fueron analizados. Modificaciones a la terapia antiepiléptica fueron sugeridas en 39/107 (36.4%), incluyendo inicio, suspensión o adición de fármacos. En 6/107 (5.6%) se concluyó trastorno paroxístico no epiléptico, y se sugirió suspender la terapia. En 11/107 (10,3%) se consideró evaluación prequirúrgica: 2/11 con displasia cortical, 7/11 con lesiones extensas unilaterales, y 2/11 con lesiones extensas bilaterales e historia de crisis astáticas. Del total, 3/11 fueron sometidos a hemisferotomía. El resto entró a lista espera de cirugía.

Conclusiones. Los hallazgos en el EEG fueron claves para seleccionar los pacientes a discutir. El manejo de pacientes con epilepsia puede ser optimizado a través de su discusión en reuniones grupales, incluyendo modificaciones en la terapia farmacológica y evaluación prequirúrgica.

Reinaldo Uribe-San-Martín (1), Patricia Troncoso (2), Sandra Ardila (2), Ethel Ciampi (1), Pablo Benítez (3), Philippe Grandjean (1), Martín López (3), Diego Gutiérrez (2), Cecilia Aguilar (2), Andrés Aquevedo (3), Carolina Ruíz (1), Patricio Mellado (2), Jaime Godoy (2).

1. *Pontificia Universidad Católica de Chile; Hospital Sótero del Río, Santiago, Chile.*
2. *Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.*
3. *Hospital Sótero del Río, Santiago, Chile.*

Introducción. La monitorización EEG continua (cEEG) corresponde a la principal herramienta diagnóstica de crisis epilépticas subclínicas y del estatus epiléptico no convulsivo en unidades de paciente crítico (UCI).

Objetivos. Describir los hallazgos del cEEG durante la estadía en UCI de pacientes en estado crítico y determinar los posibles patrones de EEG y predictores clínicos de mortalidad hospitalaria y tardía a los 3 meses.

Material y métodos. Estudio multicéntrico retrospectivo, que incluyó pacientes de UCI que requirieron cEEG durante la hospitalización.

Resultados. Se incluyeron 461 cEEG de 439 pacientes (50% mujeres, edad promedio $54,5 \pm 19,7$ años). Los diagnósticos más frecuentes fueron encefalopatía tóxico-metabólica (18,5%), ictus (16,4%) y epilepsia (15,5%). La mortalidad global para esta cohorte alcanzó el 43,2%, la temprana el 17,5% y la tardía el 25,7%. Los hallazgos del cEEG más prevalentes fueron la actividad generalizada continua de ondas lentas (70%), seguida de las descargas epileptiformes interictales (41%). El análisis multivariante para la mortalidad global encontró que la edad avan-

zada, recibir atención clínica en un hospital de salud pública, los tumores del SNC, la encefalopatía hipóxica isquémica, el cEEG con estado epiléptico no convulsivo, actividad onda lenta continua generalizada y una base de bajo voltaje generalizada fueron factores de riesgo de mortalidad.

Conclusiones. la monitorización con cEEG en la UCI, reconociendo los patrones de riesgo, además de las variables clínicas, puede predecir la mortalidad temprana y tardía, lo que quizás permita modificar el manejo clínico general en estos pacientes de alto riesgo para mejorar los resultados en UCI. Todavía se necesitan estudios más amplios y prospectivos.

Felipe Castro (1,2), María Andrea Linares (1), Jocelyn Gutiérrez (1), Francesca Solari (1), Carolina Álvarez (1), Ximena Varela (1,2), Francisca López (1,3).

1. Centro Avanzado de Epilepsia, Clínica las Condes.

2. Profesor(a) Asistente, Universidad de Chile.

3. Profesora, Universidad de Santiago.

Introducción. Las causas genéticas monogénicas representan hasta el 40% de las epilepsias de inicio precoz. Una proporción importante evolucionará con encefalopatía epiléptica y del desarrollo. Más allá de la variante patogénica causal, se desconoce qué otras variables pueden predecir el pronóstico de crisis y desarrollo psicomotor (DSM).

Objetivos. Determinar si la actividad de base y la presencia de actividad epileptiforme interictal en el primer EEG predicen el pronóstico de crisis y DSM, en pacientes con epilepsia monogénica de inicio antes de los 3 meses.

Material y Métodos. Estudio observacional, retrospectivo, analítico. Se incluyeron a pacientes con epilepsias de debut antes de los 3 meses, con variantes monogénicas demostradas patogénicas o probablemente patogénicas, de acuerdo con criterios del American College of Medical Genetics (ACMG). Se recopilieron variables demográficas, clínicas, electroencefalográficas, imagenológicas. Se excluyeron pacientes con causas estructurales evidentes, incluyendo malformaciones del desarrollo cortical y esclerosis tuberosa.

Resultados. Dieciocho pacientes, 10 mujeres. Edad al debut de epilepsia: mediana 24 días, rango IQ 4.5-60. Edad al último control: mediana 20.5 meses, rango IQ 8-48. Número de fármacos anticrisis: promedio 4,5, DS 2,4. Variantes patogénicas

más frecuentes: KCNQ2 (7), SCN1A (3), CDKL5 (2). Antecedentes familiares de epilepsia: 7/18. Resonancia magnética (RM) anormal: 5/18. En el primer electroencefalograma (EEG), 7/18 demostraron actividad de base anormal, y 11/18 actividad epileptiforme interictal. Del total, 12/18 persistía con crisis en los últimos 3 meses y 13/18 tenía retraso del DSM al último control. La actividad epileptiforme interictal en el primer EEG no se asoció a libertad de crisis ($p=1$) ni a retraso del DSM ($p=1$), así como tampoco la actividad de base se asoció a persistencia de crisis ($p=1$) ni tampoco a retraso del DSM ($p=1$). Otras variables como edad al debut, antecedentes familiares de epilepsia, examen neurológico al debut o RM anormal tampoco resultaron significativas.

Conclusiones. En esta serie, los hallazgos en el electroencefalograma al debut no estuvieron asociados a la persistencia de crisis o a la anormalidad del DSM al último control.

Daniela Torres (1), Francisca López (2,3,4,5), Marcela Leque (2), Katherine Julio (2), Salvador Camelio (4), Alejandra Echeverría (1), Juan González (2,3).

1. *Residente de Neurología Pediátrica, Universidad de Santiago de Chile, Hospital Exequiel González Cortés (HEGC)*
2. *Neuropediatra, Servicio de Neurología Pediátrica, HEGC.*
3. *Neuropediatra, Jefe de Servicio de Neurología Pediátrica, HEGC.*
4. *Neurorradiólogo, Jefe de Servicio de Radiología, Hospital Barros Luco Trudeau.*

Introducción. Las heterotopias nodulares periventriculares (HNP) son malformaciones del desarrollo cortical por trastorno de migración neuronal, causando acúmulos de sustancia gris en ubicación anómala. La neurohipófisis ectópica (NE) resulta de extensión caudal incompleta del diencéfalo durante la embriogénesis. Ocasiona deficiencia de hormona del crecimiento (GH) y panhipopituitarismo. Se ha descrito asociación entre HNP y NE con una base genética común que afectaría el desarrollo neuroembrionario.

Objetivo. Presentamos un caso de asociación inusual entre NE y HNP.

Caso Clínico. Niña de 12 años, con hipoglicemia neonatal de difícil manejo. Se mantiene asintomática hasta los 6 años, cuando debuta con crisis epilépticas. Electroencefalograma (EEG): actividad epileptiforme focal. Se diagnostica epilepsia focal, iniciando carbamazepina. Sin neuroimagen. A los 7 años, se diagnostica hipopituitarismo (hipotiroidismo central, déficit de GH e insuficiencia suprarrenal). Inicia terapia de reemplazo hormonal (TRH). Evoluciona con coeficiente intelectual (CI) limítrofe y examen neurológico normal; mantiene crisis descritas, respues-

ta parcial a carbamazepina. Resonancia magnética (RM): HNP, esquizecefalia de labio cerrado occipital derecha, y NE.

Discusión. Presentamos un caso de asociación inusual entre NE (con hipoglicemia neonatal, panhipopituitarismo) y HNP, con buena respuesta a TRH, y epilepsia de difícil manejo (habitual en epilepsias asociados a HNP). La literatura describe sólo algunas series de casos de esta asociación, apareciendo como etiología la mutación del gen HESX1, miembro de la clase pareada de genes homeobox, expresados durante la embriogénesis. Aunque es una asociación muy infrecuente, en todo paciente con HNP se debería buscar alteraciones de la función hipofisiaria, y en la neuroimagen alteraciones de la hipófisis y otras alteraciones de la línea media.

Felipe Zamorano, Rosa Raiman, Ximena Rojas, Luz Pizarro.
Fundación Epilepsia Refractaria.

Introducción. Entre las metas de la Fundación Epilepsia Refractaria, está lograr que esta condición sea tratada como un problema de salud pública. El impacto económico de los costos directos de medicamentos anticrisis (MAC), consultas en servicio de urgencia, hospitalizaciones y exámenes, y los costos indirectos, afectan la calidad de vida del paciente y su familia.

Objetivos. Describir las características biopsicosociales de pacientes con epilepsia refractaria (ER) y sus padres/cuidadores, que constituyen barreras para abordar integralmente los cuidados.

Material y Métodos. Este es un estudio observacional, descriptivo de corte transversal. Se invitó a responder voluntariamente una encuesta a padres/cuidadores de pacientes con ER, a través de redes sociales, entre abril y mayo de 2022, obteniendo información clínica y demográfica de pacientes y padres/cuidadores. Se excluyeron respuestas duplicadas para un mismo paciente.

Resultados. De los 164 casos analizados, el 46% fueron de la región metropolitana, y mostrando una distribución territorial similar a la de la población nacional. El 80% eran pacientes pediátricos y el 47% diagnosticados en el primer año de vida. El 70% tienen FONASA y el 77% sin seguros complementarios. El 33% complementa el tratamiento prescrito con aceite artesanal de cannabis. El 92% ha requerido hospitalización al menos una vez. El 17% ha sido sometido a algún tipo de cirugía de epilepsia. El 54% tienen discapacidad física sobre el 70%. El 52% logró inclusión escolar. El 98% de los casos el cuidador es un familiar, siendo la madre el 89% de ellos. El 30% de esas madres

están solas con sus hijos. El 51% de las familias tiene ingresos mensuales igual o menor de \$500.000, y el 57% declara que los gastos del tratamiento sobrepasan los \$350.000.

Conclusiones. Se revelan importantes y frecuentes barreras que sufren los pacientes con ER para la continuidad y calidad de sus cuidados. La dependencia de un cuidador tiene un gran impacto económico y sumado a los MAC, terapias de neuro-rehabilitación, exámenes, consultas médicas, entre otros, hace que muchas familias no logren abordarlos en su totalidad.

Jocelyn Holtmann (1), Juan Moya (1), Patricio Lacaux (2), Andrés Goycoolea (3).

1. *Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna, Universidad de Chile.*
2. *Clínica Santa María, Universidad de Chile.*
3. *Clínica Dávila.*

Introducción. Las encefalopatías epilépticas y del desarrollo son condiciones en donde, tanto el deterioro del desarrollo como la actividad epiléptica, tienen un impacto en el estado cognitivo y conductual de la persona. La mayoría tiene una etiología genética, e incluso con el control de las crisis epilépticas, se espera que el resultado cognitivo sea deficiente.

Objetivos. Presentar un caso donde inicialmente se plantea una epilepsia secundaria a displasia cortical pero que, al evaluar a la paciente de forma más global, se logra llegar a un diagnóstico de etiología genética que concuerda con el cuadro sindromático.

Caso Clínico. Paciente con antecedente de retraso del desarrollo psicomotor global (predominio social y lenguaje), a los dos años debuta con estatus epiléptico de inicio focal con evolución a tónico-clónico generalizado. Estatus se reiteran 3 veces en el año. Inicia levetiracetam y ácido valproico, con buena respuesta inicial, pero paciente evoluciona con persistencia de crisis. Electroencefalograma muestra crisis de inicio focal temporal derecho, y resonancia magnética cerebral arroja esclerosis hipocampal derecha con alteración del polo temporal anterior, compatible con displasia cortical focal. Panel de epilepsia negativo. Paciente clínicamente con trastorno del espectro autista y trastorno de déficit atencional e hiperactividad, en terapia. Se somete a cirugía de epilepsia, con resección del foco displásico, evolucionando libre de crisis con uso de medicamentos de base.

Se solicita evaluación por genética dado que displasia cortical no sería suficiente para explicar grado de déficit en lenguaje y fenotipo conductual autístico. Se realiza secuenciación genómica que confirma encefalopatía epiléptica y del desarrollo tipo 64.

Discusión. La encefalopatía epiléptica y del desarrollo tipo 64 se caracteriza por aparición de crisis generalmente en el primer año de vida, asociado a discapacidad intelectual, desarrollo motor deficiente y falta de habla. La gravedad clínica es variable. Neuroimágenes pueden mostrar displasia cortical. Lograr el diagnóstico permite anticipar y planificar intervenciones, además de realizar asesoría genética correspondiente.

Reinaldo Uribe-San-Martín, Christian Cantillano.

Pontificia Universidad Católica de Chile, Hospital Sótero del Río, Santiago, Chile.

Introducción. Determinar la Zona Epileptogénica (ZE) en pacientes con epilepsia refractaria requiere un cuidadoso estudio prequirúrgico. Casos difíciles con hallazgos discordantes o negativos en estudios no invasivos, o con áreas elocuentes próximas, requerirán una exploración invasiva.

Objetivos. Describir una cohorte prospectiva de pacientes con epilepsia focal refractaria estudiados con monitoreo video EEG invasivo y que llevan más de un año desde su cirugía.

Material y Métodos. Estudio prospectivo multicéntrico observacional de pacientes pediátricos y adultos, estudiados en el Hospital Sótero del Río (salud pública) y en la Pontificia Universidad Católica de Chile (salud privada).

Resultados. Entre 2014 y 2021 hemos estudiado 20 pacientes, 13 adultos, 11 hombres, edad promedio 19,5 años (rango 2-42). Media de duración de epilepsia 7,8 años (rango 1-25), media de crisis por mes 51,2 (rango 1-240). Todos con al menos una grilla subdural y 3 además con electrodos profundos. El 75% (n=15) tenía RM anormal y en el 55% (n=11) se realizó PET, todos anormales. Dos pacientes tuvieron cirugías previas en otros centros. En el 65% (n=13) la ZE estaba en el hemisferio izquierdo. La resección completa de la ZE se logró en el 60% (n=12), en el resto no se logró por compromiso de áreas elocuentes. La patología más frecuente (40%, n=8) fue displasia cortical focal. El tiempo promedio de hospitalización fue 13,5 días (rango 8-39). Tuvimos 1 infección de herida operatoria y ninguno tuvo secuelas neurológicas no previstas. El seguimiento actual es 49,8 meses (rango

12-101) con 14 pacientes (70%) en Engel I, 9 de ellos en Engel la. Se ha reducido la terapia anticonvulsivante en 6 pacientes.

Conclusión. La cirugía de epilepsia con monitoreo video EEG invasivo es segura y alcanza un alto porcentaje de efectividad en pacientes con epilepsia focal refractaria.

Gustavo Campos (1), Claudia Riffo (2).

1. *Residente de Neurología Pediátrica, Facultad de Medicina Universidad de Chile. Unidad de Neurología, Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.*
2. *Neuróloga Pediátrica/Neurofisióloga Clínica. Unidad de Neurología, Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.*

Introducción. El proceso de splicing del RNA es facilitado por los spliceosomas, un gran complejo proteína-RNA compuesto por pequeñas ribonucleoproteínas nucleares (snRNPs) y varias otras proteínas, tales como ribonucleoproteínas nucleares heterogéneas (hnRNPs). El gen *HNRNPU* (OMIM*602869) codifica la ribonucleoproteína nuclear heterogénea U. *HNRNPU* es expresada en el cerebro fetal. Microdeleciones en la región 1q44 abarcando el gen *HNRNPU* han sido descritas en pacientes con discapacidad intelectual (DI), crisis epilépticas, anomalías del cuerpo calloso y microcefalia.

Objetivos. En este trabajo, se presenta el caso clínico de un paciente con diagnóstico de encefalopatía epiléptica y portador de una variante patogénica en el gen *HNRNPU*.

Caso Clínico. Paciente de género masculino, nacido en 2005. Primer hijo de padres sanos, no consanguíneos, con diagnóstico prenatal de polihidramnios, evaluado por Neurología a los 3 meses de edad debido a hipotonía. Se realiza resonancia magnética (RM) de cerebro, destacando ventriculomegalia supratentorial. Se plantea síndrome genético, realizándose cariograma que resulta normal. Inicialmente, presenta crisis convulsivas con fiebre; a los 5 años, se diagnostica epilepsia, la que se vuelve refractaria a tratamiento y evoluciona con distintos tipos de crisis (entre ellas, crisis atónicas). Al inicio del tratamiento, recibe esquema con lacosamida, carbamazepina, piracetam y atenolol;

actualmente, en tratamiento con lacosamida, carbamacepina, clobazam y midazolam en caso de urgencia.

Evaluado por genética en 2018, con el cariograma mencionado (46, XY); test de metilación para síndrome de Prader-Willi normal; estudio de mucopolisacaridosis normal; *fluorescent in situ hybridization* (FISH) de cromosoma 17 normal; perfil de acilcarnitinas normal. Estudio molecular alterado por variante patogénica en *HNRNPU*, asociada con encefalopatía epiléptica de inicio temprano. Se sospecha síndrome de genes contiguos 1q43q44. Hibridación genómica comparativa (array-CGH) realizada en 2019 evidencia microdelección 1q44. Asiste a escuela hospitalaria Hospital del Carmen. Asistido en actividades de la vida diaria (AVD).

Discusión. La presencia de encefalopatía epiléptica y discapacidad intelectual (DI) debe ser estudiada en forma detallada, puesto que existen deleciones detectables en array-CGH. El diagnóstico etiológico permite personalizar el seguimiento y el tratamiento de nuestros pacientes desde etapas precoces de su desarrollo, y así apoyar en la obtención de una mejor calidad de vida.

Renny Figueroa (1), Camila Quirino (1), Ximena Carrasco (1,2).

1. *Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.*
2. *Clínica Alemana de Santiago.*

Introducción. La disponibilidad de estudios genéticos está produciendo una verdadera revolución en los paradigmas clínicos, permitiendo descubrir cuadros insospechados.

Objetivos. Presentar caso de paciente con registros electroencefalográficos epileptiformes, aunque sin diagnóstico de epilepsia, en quien se hizo panel genético de epilepsias. Se cuenta con consentimiento informado.

Caso Clínico. Paciente nacida en 2011, sin antecedentes perinatales relevantes. Antecedentes familiares: padres jóvenes, sanos, no-consanguíneos; tío paterno con dislexia; hermano con trastorno ansioso severo. Etapa lactante: retraso psicomotor global e hipotonía central, detectados a los 5 meses. Desde entonces en neurorrehabilitación. Etapa preescolar: retraso del desarrollo psicomotor (RDSM), períodos de ansiedad y tricotilomanía. Etapa escolar: déficit cognitivo leve, dispraxia, déficit de atención e hiperactividad severo (conducta muy disruptiva en todo contexto). Sin eventos sugerentes de crisis epilépticas. Resonancia magnética cerebral (2012 y 2018) y estudio metabólico ampliado (2012) normales. EEG (julio 2018): frecuente actividad epileptiforme multifocal independiente.

Se realizaron múltiples video-electroencefalogramas continuos de 12 horas. Se describen resultados y ajustes en terapia:

- Noviembre 2018: frecuente actividad epileptiforme interictal occipito-parieto-temporal bilateral sincrónica e independiente, que se acentúa en sueño No-REM. Ocasional lentitud inter-

mitente posterior bilateral en sueño REM. Se Inicia Clobazam (CLOB).

- Abril 2019: en vigilia, muy frecuente actividad epileptiforme interictal generalizada, la misma que en sueño no REM compromete un 70% del registro. Se agrega Levetiracetam (LEV).
- Agosto 2019: normal. Se suspende CLOB.
- Febrero 2020. ocasional lentitud intermitente fronto-central bilateral y t mporo-parieto-occipital. Se reinicia CLOB.
- Control 2022: ocasional actividad epileptiforme interictal frontal bilateral sincr nica y escasas salvas de actividad delta r tmica generalizada, en sue o no REM. Mantiene LEV y CLOB.

Panel de Epilepsias Gen ticas INVITAE (2019):

- MECP2 c.419C>T (p.Ala140Val) heterocigota: patog nica (compatible con MECP2pat a)
- RYR3 c.6874C>A (p.Leu2292Ile) heterocigota: variante de significado incierto (VUS). Podr a estar relacionada con encefalopat a epil ptica autos mica dominante.

Evoluci n: desde 2019 conducta no disruptiva, asiste a cuarto b sico en colegio con proyecto de integraci n escolar. Utiliza LEV. CLOB y lisdexanfetamina.

Discusi n. El caso no corresponde a un s ndrome de Rett t pico ni at pico, sino a una MECP2-pat a, que no explicar a la actividad epileptiforme; ella tendr a relaci n con la VUS en RYR.

Camila Quirino, Renny Figueroa, Ximena Carrasco.

Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.

Introducción. La disponibilidad de estudios genéticos está produciendo una verdadera revolución en los paradigmas clínicos, permitiendo descubrir cuadros insospechados.

Objetivos- Presentar caso atípico de lipofuscinosis ceróidea neuronal tipo 2 (CLN2), sin epilepsia, pero con EEG alterado. Se cuenta con consentimiento informado.

Caso clínico. Paciente nacido en 2006, hijo de padres consanguíneos, madre adolescente, embarazo no controlado, parto extrahospitalario, sano neonatal. Tuvo convulsiones febriles en su primer año, evoluciona con retraso psicomotor global. Consultó a actual tratante con 6 años, observándose un déficit intelectual (DI) leve, dificultades atencionales, dispraxia, trastorno de lenguaje, disartria, dismorfias menores.

Exámenes realizados:

- 2013: EEG, resonancia magnética cerebral, screening metabólico, perfil de aminoácidos y acilcarnitinas, y mucopolisacáridos en orina normales. Cariotipo 46XY; evaluación por genetista n/e. Psicometría: DI leve.
- 2019: Psicometría: coeficiente intelectual (CI) limítrofe.
- 2020: EEG normal. Estudios sanguíneos básicos y perfil de acilcarnitinas normales.
- 2021: EEG con ocasional actividad epileptiforme interictal generalizada, además de lentitud intermitente generalizada ocasional en vigilia y frecuente en sueño. Resonancia magnética cerebral: angioma venoso frontal.
- Panel genético de epilepsias: variante patogénica en gen TPP1 c.1048C>T, homocigota, compatible con CLN2.

- Determinación de actividad enzimática de tripeptidilpeptidasa: sin actividad.

Evolución: estable por largo período, manteniendo terapia ocupacional, fonoaudiología y adecuaciones pedagógicas. Recibe tratamiento psicoestimulante en periodo escolar, siendo efectivo. A los 10 años aparece miopía. A los 12 años empeoran dispraxia y disartria; presenta un período de eventos sincopales autolimitados. Dado el deterioro y EEG alterado, inicia clobazam y se solicita estudio genético mencionado, diagnosticándose *CLN-2*. Actualmente, cuadro clínico nuevamente estabilizado; paciente en taller laboral, con marcha independiente y comunicación verbal eficaz. EEG y potenciales evocados visuales (PEV) normales, RM-cerebral n/e. En plan de terapia de reemplazo enzimático.

Discusión. CLN2 es una enfermedad autosómica recesiva, dada por la deficiencia de la enzima lisosomal tripeptidilpeptidasa-1. Caracterizada clásicamente por un cuadro progresivo de epilepsia, mioclonías, deterioro cognitivo, disfunción motora y déficit visual, que desencadena la muerte en la adolescencia temprana. Presentaciones atípicas, atenuadas y aún poco conocidas, han sido reportadas en Sudamérica. En este caso, el EEG epileptogénico, incluso sin crisis, fue parte de la motivación para solicitar panel de epilepsias genéticas, el que condujo al diagnóstico.

María Carolina Cartagena, Jocelyn Holtmann, Ximena Carrasco.

Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Hospital Pediátrico Luis Calvo Mackenna.

Introducción. La disponibilidad de estudios genéticos está produciendo una verdadera revolución en los paradigmas clínicos, permitiendo descubrir cuadros insospechados.

Objetivos. Presentar caso de paciente con síndrome de Turner, con características discordantes con ese cuadro, entre ellos epilepsia focal y déficit cognitivo moderado, en quien persisten registros electroencefalográficos epileptogénicos, en ausencia de crisis epilépticas clínicas por largo plazo, a quien se le realizó estudio de epilepsias genéticas. Se cuenta con Consentimiento Informado.

Caso Clínico. Paciente nacida en 2009, con síndrome de Turner (cariotipo 46 X0, SRY negativa), con fenotipo atípico, déficit intelectual moderado y rasgos autistas. A los 2 años presentaba episodios de retroversión ocular y automatismos; electroencefalograma (EEG) mostró muy frecuente actividad epileptiforme interictal generalizada y temporal izquierda independiente, RM-cerebral normal, diagnosticándose epilepsia; se indicó ácido valproico (AV). Al año siguiente presentó crisis mioclónico-astáticas, persistiendo con EEG epileptiforme focal y generalizado, añadiéndose levetiracetam (LEV).

Tras 5 años sin crisis y con un EEG normal, se intentó suspensión de fármacos antiepilépticos. Tras el retiro, se evidenció nuevamente en EEG actividad epileptiforme interictal focal y generalizada durante sueño, reiniciándose los fármacos. A los 12 años, en contexto de presentar la paciente obesidad mór-

bida, hígado graso, diabetes mellitus tipo 2 y prehipertensión arterial, se reemplazan paulatinamente LEV y AV por clobazam, manteniéndose sin crisis clínicas y con EEG normales hasta la fecha. Recientemente debuta con cáncer papilar de tiroides de alto grado, ya extirpado. Se realiza panel genético de epilepsias que informa 3 variantes de significado incierto (VUS), en PLAA, POLG y SCN2A. Se sospecha además en ella un mosaico cromosómico no pesquisado, alguna alteración de número de copias (CNV), o presencia de otra alteración genética, por lo que se solicita exoma + array, aún pendientes.

Discusión. El síndrome de Turner infrecuentemente se relaciona a epilepsia y déficit intelectual significativo. De las VUS reportadas, la que más se aproxima al cuadro epiléptico de la paciente es SCN2A. Pacientes como la presentada ejemplifican la complejidad en el diagnóstico sindromático y en la interpretación de resultados genéticos.

RESUMEN DE AUTORES DE TRABAJOS LIBRES

Aguilar, Cecilia: TL7
Álvarez, Carolina: TL5, TL8
Aquevedo, Andrés: TL7
Ardila, Sandra: TL7
Avendaño, Marisol: TL2
Benítez, Pablo: TL7
Camelio, Salvador: TL3, TL9
Campos, Gustavo: TL13
Cantillano, Christian: TL12
Carrasco, Ximena: TL14, TL15, TL16
Cartagena, María Carolina: TL16
Castro, Felipe: TL5, TL8
Ciampi, Ethel: TL7
Echeverría, Alejandra: TL9
Figueroa, Renny: TL14, TL15
Gaete, Raquel: TL1, TL2, TL6
Godoy, Jaime: TL7
González, Juan: TL1, TL2, TL3, TL6, TL9
Goycoolea, Andrés: TL11
Grandjean, Philippe: TL7
Gutiérrez, Diego: TL7
Gutiérrez, Jocelyn: TL5, TL8
Holtmann, Jocelyn: TL11, TL16
Julio, Katherine: TL1, TL2, TL3, TL6, TL9
Lacaux, Patricio: TL11
Legue, Marcela: TL3, TL9
Linares, María Andrea: TL5, TL8
López, Francisca: TL1, TL2, TL3, TL5, TL6, TL8, TL9
López, Martín: TL7
Mellado, Patricio: TL7
Moya, Juan: TL11
Núñez, Paola: TL1, TL2, TL6
Pérez, Eduardo: TL5
Pizarro, Luz: TL10
Quintana, Carolina: TL1, TL2
Quirino, Camila: TL14, TL15
Raiman, Rosa: TL10
Ramírez, Darío: TL4

Riffo, Claudia: TL13
Rojas, Ximena: TL10
Ruíz, Carolina: TL7
Solari, Francesca: TL5, TL8
Torres, Daniela: TL3, TL9
Troncoso, Patricia: TL7
Uribe-San-Martín, Reinaldo: TL7, TL12
Varela, Ximena: TL5, TL8
Zamorano, Felipe: TL10

