

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

¿CUÁL ES LA CHANCE DE ALCANZAR DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UN POLICLÍNICO DE EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE (EFR)?

Felipe Castro^{1,2}; Daniela Levy¹, Ximena Varela^{1,2}

1 Hospital Roberto del Río

2 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile

Antecedentes: La clasificación de las epilepsias del año 2017 establece la importancia del diagnóstico etiológico por sus implicancias terapéuticas y pronósticas. En países desarrollados, el 60% tiene diagnóstico etiológico, con un porcentaje aún mayor en pacientes de inicio antes de los 3 años.

Objetivo: Determinar qué proporción de los pacientes con EFR tiene diagnóstico etiológico y qué factores se asocian a alcanzarlo.

Metodología: Estudio observacional, transversal y analítico realizado en julio 2022. Se revisan todos los pacientes en policlínico de EFR controlados en 2021-2022. Se recopilan antecedentes demográficos, clínicos, genéticos e imagenológicos.

Resultados: 129 pacientes, hombres 62%, mediana de edad se 115 meses (P25-P75: 72 a 168), tiempo seguimiento en policlínico EFR mediana 51 meses, (P25-P75: 24 a 81.5). RDSM/DI 77%, Encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) 76%, debut de epilepsia antes 3 años 75%. Al menos una RM 1.5T en el 94%. Etiología desconocida 40/129 (31%). De los pacientes con etiología identificada (89/129, 69%): estructural 80.9%, genética 22.5%, infecciosa 12.4%, autoinmune 4.5%, metabólica 1% (categorías no excluyentes). Pacientes con etiología desconocida: Cariograma 62.5%, panel genético epilepsia 12.5%, RM 3T 5%, exoma 0, microarray 0. Una menor edad al último control ($p=0.003$) y el inicio de la epilepsia antes 3 años ($p < 0.001$) se asociaron a un mayor chance de lograr diagnóstico etiológico, no así el tiempo de control en Policlínico EFR, el RDSM o la EED.

Conclusión: El porcentaje de pacientes con diagnóstico etiológico es similar a lo reportado en la literatura. A menor edad y a debut más precoz existe mayor chance de lograr diagnóstico etiológico. Existe una importante brecha de estudio con exámenes modernos en pacientes sin diagnóstico etiológico.