



Para Canarias

Menos del 1% de familias tienen un diagnóstico correcto de un tipo de epilepsia: la epilepsia PCDH19, en Canarias solo se conocen dos casos pediátricos.

En 2007 se descubrió una epilepsia de la infancia, de la que en Italia o EEUU hay más de 100 personas diagnosticadas en cada país. Sin embargo, en España solo hay 10 casos diagnosticados, menos de un 1% de los esperados.

Tenerife, 5 de diciembre de 2019.- “Hay nuevos tratamientos dirigidos que podrían funcionar bien en este tipo de epilepsia utilizando medicina de precisión, pero faltan los diagnósticos”, es lo que afirma el director del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional, doctor Antonio Gil-Nagel, un referente en este campo.

El Dr Santiago López, que ha estudiado uno de los casos en Tenerife, señala que “en Canarias hay otra paciente controlada en el Hospital Materno Infantil de Gran Canaria y que es probable que haya más casos no diagnosticados. El problema radica en que es una epilepsia de reciente conocimiento y su diagnóstico requiere de la sospecha clínica y de la realización de pruebas genéticas. De ahí la importancia del estudio genético de una epilepsia para orientar un correcto diagnóstico y consiguiente tratamiento”.

El Dr José Carlos Cabrera neuropediatra del Hospital Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria añade: "En la actualidad en Canarias disponemos de paneles genéticos para estudio de la epilepsia de debut en el primer año de vida en los Hospitales públicos que estudia un número concreto de genes. Sin embargo los exomas clínicos dirigidos no están aún disponibles al contrario que en otras Comunidades autónomas. Estos estudios supondrían un enorme ahorro de recursos ya que no serían necesarias más pruebas para buscar la causa de la epilepsia. Esto redundaría en tratamientos más eficaces y en menor número de ingresos hospitalarios".

La epilepsia por mutación en el gen PCDH19 se inicia en la infancia, es mucho más frecuente en niñas “por lo que los pacientes la han denominado “la epilepsia rosa” y afecta a uno de cada 42.000 nacimientos. Son familias que ven cómo sus hijos tienen crisis epilépticas repetidas (en *cluster*) de causa no determinada cuya evolución y tratamiento efectivo se desconoce.

La asociación de pacientes con mutación en el gen PCDH19 y los neurólogos del Programa de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional , doctores Ángel Aledo y Antonio Gil-Nagel, están





Para Canarias

buscando afectados en España que puedan beneficiarse de los nuevos conocimientos y fármacos en fase de ensayo para lo cual es imprescindible que sean bien diagnosticados.

“Esta epilepsia se caracteriza porque debuta en la infancia con crisis convulsivas cortas, de menos de cinco minutos, pero repetidas durante uno o varios días, con frecuencia relacionada con episodios febriles”, afirma Antonio Gil-Nagel. Se asocia en algunos casos con alteraciones cognitivas, del aprendizaje y del comportamiento de grado variable. La Asociación Epilepsia Rosa PCDH19 espera que se desarrollen nuevos tratamientos actualmente en estudio, como la Ganaxolona en fase III de desarrollo, que se sumen a los fármacos ya existentes.

Tal y como explica el doctor Ángel Aledo, neurólogo y epileptólogo, “en España se solicitan pocos estudios genéticos amplios en los servicios de neurología pediátrica y de adultos. En otros países, desde el momento en que un niño tiene la primera crisis epiléptica no provocada se le hace un estudio genético, en el que se analiza un panel de decenas de genes relacionados con la epilepsia.

Jose del Pino padre de una niña con epilepsia y miembro de la asociación indica que necesitamos más ayuda para investigar y esa primera ayuda proviene de ayudar a las familias que no tienen diagnóstico en primer lugar para encontrar el mejor tratamiento, en segundo lugar para con ellas aprender más sobre la enfermedad. Por estadística en Canarias probablemente pueden haber más casos de este tipo de epilepsia.

Todo pasa porque en nuestra comunidad autónoma se realicen más análisis genéticos, hoy en día con los exomas dirigidos en epilepsia se pueden llegar a diagnosticar el origen de más de un 50% de casos.

Hay muchos genes causantes de diferentes epilepsias para las que en los últimos años están apareciendo terapias dirigidas”. En otras epilepsias de causa genética, en las que se esperan terapias génicas en investigación en los próximos años, como el síndrome de Dravet, o la epilepsia por mutación en CDKL5, también existe un altísimo infradiagnóstico en nuestro país.

