

Trabajos libre 1 (Platform session 1)
Lunes 2 de agosto (Monday 2nd August)
14:00-14:50

1

Procedimientos de desconexión quirúrgica y tractotomias múltiples en el manejo de la epilepsia refractaria en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom
Surgical disconnective procedures and multiple tractotomies in the treatment of children with medically refractory epilepsy in the Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom

Muñoz MA

Hospital Nacional de Niños Benjamin Bloom, San Salvador, El Salvador

Objetivo: Determinar resultados clínicos después de un año de seguimiento en pacientes que fueron intervenidos quirúrgicamente por epilepsia médicamente intratable (EMI).

Método: Serie de casos. Los expedientes de cuatro pacientes (7, 13, 14 y 17 años de edad) con EMI fueron revisados. Dos pacientes fueron diagnosticados con encefalitis de Rasmussen (ER), y dos con epilepsia parcial (uno con foco frontal y otro frontoparietal) mediante MRI cerebral y video electroencefalografía. Se practicó hemisferotomía periinsular a ambos pacientes con ER. Tractotomias y transecciones subpiales múltiples a los dos restantes.

Resultados: Se obtuvo adecuado control de las crisis (Engel clase I) en los cuatro pacientes, así como reducción en el número y dosis de fármacos antiepilépticos (FAE) a un año de seguimiento. Aunque la hemiparesia persiste en las ER, ambos pacientes presentaron mejoría con el tiempo. Los dos pacientes restantes presentaron parálisis central del nervio facial y discreta hemiparesia posterior al procedimiento con total recuperación al poco tiempo del procedimiento y demostraron mejoría cognitiva. No hubo complicaciones medico-quirúrgicas ni nuevas déficit agregado.

Conclusión: La cirugía en la epilepsia médicamente intratable ha demostrado eficacia en el control de las crisis así como en la disminución del número y dosis de FAE conllevando a una mejoría de la función cognitiva.¹ A su vez mejora significativamente la calidad de vida del paciente y su familia.

Referencia: 1. Cristina GO, Snead OC III: Pharmacologically intractable epilepsy in children: Diagnosis and preoperative evaluation. *Neurosurg Focus*, 25 (3): E2, 2008

Purpose: To determine the clinical outcome one year after surgical procedure in patients surgically treated for medically refractory epilepsy (MRE).

Method: Serial cases review. The records of four patients (7, 13, 14 and 17 years of age) suffering from MRE were reviewed. Two patients were diagnosed as Rasmussen Syndrome (RS) and two with focal epilepsy (one with frontal lobe and one with fronto-parietal foci), with cerebral MRI and video-EEG. Peninsular hemispherotomy was performed in both cases of RS; and multiple tractotomies and multiple subpial transections in the other two cases.

Results: All four patients had adequate seizure control (Engel class I); and reduction of number and doses of antiepileptic drugs (AEDs) in one year follow-up. Although, hemiparesis persists in patients with RS, they showed improvement over time. The other two patients with focal epilepsy had partial central facial nerve palsy and a mild hemiparesis after surgery. However, these patients had a complete recovery shortly after the surgical procedure, and demonstrated cognitive improvement. No surgical and no further neurological complications were appreciated.

Conclusion: Surgery in MRE had shown to be effective in seizure control and to decrease number and doses of AEDs leading to cognitive improvement.¹ It also improved significantly the patients' and their family quality of life.

Reference: 1. Cristina GO, Snead OC III: Pharmacologically intractable epilepsy in children: Diagnosis and preoperative evaluation. *Neurosurg Focus*, 25 (3): E2, 2008

2

Epilepsia y neurocisticercosis: estudio de campo en Tumbes, Peru (n=7442)
Epilepsy and neurocysticercosis: a field study in Tumbes, Peru (n=7442)

Moyano LM¹, Gonzalez G¹, Olaya S¹, Ayvar V¹, Tsang VCW², Gonzales AE³, Gilman R⁴, Garcia HH⁵, and the Cisticercosis Working Group of Peru

¹*Proyecto de Eliminación de Cisticercosis, Centro para la Salud Global /Universidad Peruana Cayetano Heredia, Tumbes, Peru,* ²*Georgia State University, Atlanta, GA, Atlanta, United States,* ³*Universidad Nacional*

Mayor de San Marcos, Lima, Peru, ⁴Johns Hopkins University Bloomberg School of Public Health, Baltimore, United States, ⁵Instituto de Ciencias Neurológicas, Instituto Peruano de Parasitología Clínica y Experimental/Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima, Peru

Objetivo: Epilepsia es el desorden neurológico más prevalente en el mundo. Neurocisticercosis (NCC) la enfermedad helmíntica más común del Sistema Nervioso Central (SNC) y mayor causa de epilepsia. Determinar en una región rural en el norte del Perú, la prevalencia de: a) individuos con epilepsia activa y no activa; b) serología positiva para cisticercosis (western blot, WB); y c) NCC en individuos con historia de epilepsia, así como la asociación entre estas variables.

Método: En una comunidad de 8458 habitantes se realizó una encuesta casa a casa buscando síntomas compatibles con epilepsia, utilizando un cuestionario validado. Participantes con una respuesta afirmativa fueron evaluados por médicos generales, seleccionando los casos sospechosos para una evaluación por un médico neurólogo. Una tomografía axial computarizada (TAC) cerebral sin contraste y serología para cisticercosis fueron realizadas en los casos confirmados y comparados con la data existente de dos grupos de control no sintomáticos.

Resultados: La encuesta fue aplicada, aceptando participar 7442 (87.98%). Detectamos 122 casos de epilepsia, con una prevalencia de 14.4/1000. 81 casos fueron epilepsia activa (prevalencia 9.5/1000) y 41 fueron epilepsia no activa. A 115 individuos con epilepsia se les realizó una TAC sin contraste, 43 (37.39%) mostraron imágenes compatibles con NCC (comparado con 23.42% en individuos sin epilepsia). 47 (40.17%) de 117 individuos con historia de epilepsia tuvieron una serología positiva (comparado con 23.09 % de seroprevalencia en esta región).

Conclusión: La prevalencia de Epilepsia en el estudio es similar a otras áreas de Latinoamérica, con una clara asociación con Neurocisticercosis.

Purpose: Epilepsy is the most prevalent neurological disorder worldwide. Neurocysticercosis (NCC) is the commonest helminthes disease of the central nervous system (CNS), and a major cause of seizures. To determine in a rural region in Northern Peru, the prevalence of a) subjects with active or inactive epilepsy; b) positive serology for cysticercosis (western blot, WB); and c) NCC in subjects with epilepsy history, as well as the associations between these variables.

Method: A door to door survey was carried out in a community of 8458 inhabitants looking for symptoms compatible with epileptic seizures, using a validated questionnaire. Participants with positive answers were evaluated by primary care doctors, selecting the positive cases for further evaluation by a neurologist. Non-contrasted brain CT scan and serology for cysticercosis were performed in epilepsy cases and compared with existing data from two groups of non symptomatic controls.

Results: The epilepsy survey was applied, of which 7442 individuals agreed to participate (87.98%). We detected 122 cases of epilepsy, for an overall prevalence of 14.4/1000. Eighty one were cases of active epilepsy (prevalence 9.5/1000) and 41 were inactive epilepsy. Of 115 individuals with epilepsy who had a non contrast brain CT scan, 43 (37.39%) showed images compatible with NCC (compared with 23.42% in individuals without epilepsy). Similarly, 47 (40.17%) of 117 individuals with epilepsy history had positive serology (compared with 23.09 % of seroprevalence in this region).

Conclusion: The prevalence of epilepsy in the study is similar other areas of LatinAmerica, with clear association with Neurocysticercosis.

3

Estudio molecular de la epilepsia mioclónica juvenil: nuevos hallazgos **Molecular studies of juvenile myoclonic epilepsy: new findings**

Alonso-Vilatela ME¹, Jara-Prado A¹, Martínez-Juárez IE¹, González -Quintana V¹, Delgado- Escueta AV², Ochoa-Morales A¹, Medina MT³

¹Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía 'Manuel Velasco Suárez', Distrito Federal, Mexico, ²Epilepsy Genetics and Genomics Laboratory, Epilepsy Center VAGLAHS and David Geffen School of Medicine at University of California, Los Angeles, California, United States, ³Universidad Autónoma de Tegucigalpa Honduras, Tegucigalpa, Honduras

Objetivo: Identificar mutaciones en el gen *EFHC1* en pacientes con epilepsia mioclónica juvenil (EMJ).

Método: Se estudiaron 38 pacientes con EMJ captados en la clínica de epilepsia del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, México (21 mujeres Y 17 hombres) con edad promedio de 13.78 años (3-20 años), además se estudiaron 100 controles. La evaluación de los pacientes se realizó por 2 neurólogos y un genetista, todos firmaron carta de consentimiento. Se les realizó un electroencefalograma y posteriormente se les tomó una muestra de sangre periférica para extracción de DNA. La identificación de las mutaciones en los 11 exones del gen *EFHC1* se llevo a cabo mediante PCR y secuenciación directa. En caso de encontrar alguna mutación en un paciente se estudió a los familiares.

Resultados: Se encontraron tres mutaciones nuevas en tres pacientes con EMJ clásica, en el exón 3, la primera 352C>T produce en la proteína el cambio R118C, cosegrega con el padre y un hermano del paciente también afectados. La segunda 544C>T cambia en la proteína R182L y la tercera mutación 458G>A cambia en la proteína R153Q, ambas en los padres sanos de los pacientes. Ninguna se encontró en 100 controles. Las mutaciones tienen alta probabilidad de afectar la estructura o la función de la proteína.

Conclusión: Se encontraron tres nuevas mutaciones en el gen de la mioclonina en pacientes con EMJ, estas mutaciones no se encontraron en 100 controles sanos. Estos datos refuerzan que mutaciones en el gen *EFHC1* son una de las causas de EMJ.

Purpose: To identify mutations in the *EFHC1* gene in patients with juvenile myoclonic epilepsy (JME).

Method: Thirty eight patients with JME were included from the Epilepsy and Genetic Clinics of the National Institute of Neurology and Neurosurgery, Mexico (21 female and 17 male), mean age 13.78 years (3-20 years old) and 100 healthy controls. Patients were evaluated by two neurologist and one geneticist, all signed consent forms. Blood was drawn to extract DNA and electroencefalograms (EEG) were performed. Mutation analysis of the 11 exons of the *EFHC1* gene were done by direct PCR sequencing. If a mutation was found studies were extended to family members.

Results: Three new mutations were found in three patients with Classic JME, all on exon 3, the first one 352C>T produces an R118C change in the protein and cosegregated with the patient's father and brother also affected. The second one a 544C>T produces an R182C change in the protein and was found in the patient's healthy father. Third one 458G>A changes in the protein R153Q and was found in the patient's asymptomatic father. Mutations were not found in the 100 healthy controls. Mutations have a high probability to affect the structure or function of the protein.

Conclusion: Three new JME mutations were found in the myoclonin gene in patients with JME and their relatives, these mutations were not found in 100 healthy controls. This data reinforces *EFHC1* gene mutations as one of the causes of JME.

4

A associação entre polimorfismos de nucleotídeo único (SNPS) em um gene transportador de drogas e em genes metabolizadores de drogas e suscetibilidade a farmacoresistência na epilepsia de lobo temporal mesial

Single nucleotide polymorphisms (SNPS) in drug-metabolism and drug transporter genes associated with susceptibility to pharmacoresistance in mesial temporal lobe epilepsy

Silva MS¹, Secolin R¹, Bilevicius E¹, dos Santos RO¹, Maurer-Morelli C¹, Velasco TR², Sakamoto AC², Cendes F¹, Lopes-Cendes I¹

¹UNICAMP, Campinas, Brazil, ²University of Sao Paulo - USP, Ribeirao Preto, Brazil

Objetivo: Muitos pacientes com epilepsia de lobo temporal mesial (ELTM) não respondem ao tratamento com drogas antiepilépticas (DAEs).

Portanto o objetivo deste trabalho é Investigar se polimorfismos de nucleotídeos únicos (SNPs) em genes candidatos estão associados com farmacoresistência em pacientes com ELTM.

Método: Foram genotipados 175 SNPs em 11 genes: 3 genes transportadores de drogas (*RALBP1*, *ABCB1*, *ABCC2*) e 8 genes metabolizadores de drogas genes (*CYP1A1*, *CYP1A2*, *CYP2C9*, *CYP2C19*, *CYP2D6*, *CYP2E1*, *CYP3A4*, *CYP3A5*) em dois grupos de pacientes: 185 pacientes resistentes à medicação e 92 respondedores. Para a associação foi feita regressão logística e correção de Bonferroni. A expressão do gene *ABCC2* foi estudada em seis hipocampus obtidos de material cirúrgico de pacientes refratários.

Resultados: Entre os genes transportadores de drogas, foi encontrada associação com o SNP intrônico (rs3740066-Ile1324Ile), no gene *ABCC2* ($p_c=0.0368$, OR=1.51, CI=1.01:2.29). A expressão deste gene foi maior no hipocampo de pacientes farmacoresistentes ($p=0.0170$). Entre os genes metabolizadores de drogas foi encontrada associação com SNPs intrônicos rs12904742(*CYP1A2*) $p_c=0.006$, OR3.93, CI1.76;9.12, rs2070673(*CYP2E1*) $p_c=0.0186$, OR5.89, CI1.43;52.10 e rs1934963(*CYP2C9*)

$p_c=0.0361$, OR12.49, CI1.89;530.23. Foi observada ainda interação entre os genes *CYP2E1* e *CYP2C9* ($p_c=0.0244$; OR=1,48; 95% IC=1,10:1,98). Somando-se a contribuição dos quatro genes associados e da interação gênica, tem-se que apenas 6.29% do fenótipo de farmacoresistência pode ser explicado.

Conclusión: Foi encontrada associação entre farmacoresistência a DAEs em pacientes com ELTM e o gene *ABCC2* e três genes metabolizadores de drogas (*CYP1A2*, *CYP2E1*, *CYP2C9*). No entanto, a contribuição dos genes associados para a farmacoresistência é pequena (6.29%), indicando que fatores genéticos adicionais e possivelmente ambientais devem também estar envolvidos.

Apoio financeiro: FAPESP, SP, BRAZIL

Purpose: To investigate whether single nucleotide polymorphisms (SNPs) on candidate genes could be

associated with pharmacoresistance in patients with MTLE.

Method: We genotyped 175 SNPs in 11 genes: 3 drug-transporters (*RALBP1*, *ABCB1*, *ABCC2*) and 8 drug-metabolism genes (*CYP1A1*, *CYP1A2*, *CYP2C9*, *CYP2C19*, *CYP2D6*, *CYP2E1*, *CYP3A4*, *CYP3A5*) in two groups of patients: 185 drug-resistant and 92 drug-responsive. Genetic association was assessed using logistic regression and corrected by Bonferroni. In addition, we studied expression of *ABCC2* in six hippocampus obtained from patients who underwent epilepsy surgery.

Results: Among the drug-transporter genes we found significant association with an exonic SNP (rs3740066-Ile1324Ile), at the *ABCC2* gene ($p_c=0.0368$, OR=1.51, CI=1.01:2.29). We also found that expression of *ABCC2* was higher in hippocampus of pharmacoresistant patients as compared to autopsy controls ($p=0.0170$). Among the drug-metabolism genes we found a significant association with intronic SNPs: rs12904742(*CYP1A2*) $p_c=0.006$, OR3.93, CI1.76;9.12, for rs2070673(*CYP2E1*) $p_c=0.0186$, OR5.89, CI1.43;52.10 and rs1934963(*CYP2C9*) $p_c=0.0361$, OR12.49, CI1.89;530.23. In addition, we observed an interaction between *CYP2E1* and *CYP2C9* which contributed additionally to pharmacoresistance ($p_c=0.0244$; OR=1.48; 95% IC=1.10:1.98). The overall contribution of all four associated genes (including the gene interaction) to pharmacoresistance is estimated to be 6.29%.

Conclusion: We found evidence of association between pharmacoresistance to AEDs in patients with MTLE and the *ABCC2* gene, as well as with three drug-metabolism genes (*CYP1A2*, *CYP2E1*, *CYP2C9*). However, the overall contribution of the four associated genes to the phenotype was found to be small (6.29%), indicating that other genetic and/or environment factors may contribute to pharmacoresistance as well.

Supported by: FAPESP, SP, BRAZIL

Trabajos libre 1 (Platform session 1)

Martes 3 de agosto (Tuesday 3rd August)

14:00-15:00

5

Incidencia del status epileptico en adulto: estudio epidemiológico prospectivo basado en población cautiva en Argentina

Incidence of status epilepticus in adult in Argentina: a prospective, epidemiological study based in captive population

Romano LM, Spadaro E, Sousa L, Castellino LG, Zorrilla JP, Latini FM, Alvarez Abud P, Ioli P, Gonorazky SE
Servicio de Neurología, Hospital Privado de Comunidad, Mar del Plata, Argentina

Objetivo: Determinar las tasas brutas anuales, específicas por sexo, edad, y ajustadas al Censo Nacional de la Población Argentina de 2001 (CNPA), y la letalidad del primer episodio de status epiléptico (SE) en adultos.

Método: En nuestra institución, el Hospital Privado de Comunidad de Mar del Plata, se atiende a una población cautiva de 60912 individuos, en los cuales se investigó el primer episodio de SE que padecieron entre Abril del 2007 y Marzo del 2009 inclusive, en adultos \times 21 años.

Resultados: La Tasa bruta anual fue 56.6 SE/100.000 adultos/año, 61.2 SE/100.000 hombres/año y 54.1 SE/100.000 mujeres/año. La tasa fue más elevada en >60 años que ≤ 60 años (66 vs 22.6 por 100.000, $p < 0.008$). La tasa ajustada al CNPA fue 24.3 SE/100.000 habitantes/año. SE sintomáticos agudos fueron los más frecuentes (73%), causados principalmente por la enfermedad cerebrovascular (34%). Hubo similar frecuencia de SE convulsivo y no convulsivo (52% y 48%). El 30 % de los pacientes tenían antecedentes de historia de epilepsia. La tasa de letalidad al día 30 fue 36%.

Conclusión: Los datos expuestos, a nuestro saber, constituyen el primer estudio prospectivo epidemiológico realizado en Argentina y América Latina, mostrando tasas de incidencia mayores a las observadas en trabajos previos en países desarrollados, sugiriendo posiblemente un mayor riesgo de SE en países subdesarrollados. Esto deberá ser confirmado en futuros estudios.

Purpose: To determine the crude annual incidence rate, the specific rates according to age and sex based on the Official Argentinian National Census (OANC) of 2001, and the 30-day case fatality of a first episode of status epilepticus (SE) in adults.

Method: Our institution, the Hospital Privado de Comunidad de Mar del Plata, Argentina, attends a captive population of 60.912 persons, exclusively and completely. We prospectively examined the population-based, crude, and the corrected age-adjusted, age- and sex-specific incidences of a first episode of SE in adults \times 21 years, in the state of Mar del Plata, Argentina, from April 2007 through March 2009.

Results: The crude annual incidence rate was 56.6 SE/100.000 (95% IC, 44.1-71.7), 61.2 in men (95% IC, 40-89.7) and 54.1 in women (95% IC, 41.4-70.4). The incidence was higher in the elderly than in younger adults ($>$

60 years: 66/100,000 vs ≥ 60 years: 22.6/100,000, $p < 0.008$). The adjusted annual rate to OANC was 24.3 SE/100,000. Acute symptomatic SE were most frequent etiology (73%) due to cerebrovascular disease (34%). There was a similar frequency of convulsive and non-convulsive SE (52% and 48%). Epilepsy was previously diagnosed in 30% of the patients. The case-fatality rate was 36%.

Conclusion: The data presented, to our knowledge, is the first prospective epidemiological study conducted in Argentina and Latin America showing higher incidence rates than those observed in previous studies in developed countries, possibly suggesting an increased risk of SE in developing countries. This should be confirmed in future studies.

6

Semiología ictal en la estimación de la zona epileptogénica en epilepsia refractaria del lóbulo temporal **Ictal semiology in epileptogenic zone estimation in temporal lobe refractory epilepsy**

Zapata JF^{1,2}, Jimenez ME¹, Gomez B¹, Massaro M³, Jaramillo H⁴, Andrade R⁵

¹Unidad de Neurofisiología Clínica - Instituto Neurológico de Antioquia, Medellín, Colombia, ²Grupo de Investigaciones en Bioingeniería - Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia, ³Departamento de Investigación y Docencia - Instituto Neurológico de Antioquia, Medellín, Colombia, ⁴Departamento de Neurocirugía - Instituto Neurológico de Antioquia, Medellín, Colombia, ⁵Instituto de Neurología y Neurocirugía, La Habana, Cuba

Objetivo: Determinar la exactitud diagnóstica en localización y lateralización de la zona de inicio ictal estimada por hallazgos semiológicos ictales, comparada con la diagnosticada por videoEEG invasivo en pacientes con epilepsia refractaria del lóbulo temporal.

Método: Se seleccionaron las crisis electrográficas sintomáticas de pacientes sometidos a videoEEG con electrodos hipocampales bilaterales y tirillas subdurales. Dos evaluadores, de manera ciega con respecto al registro electrocorticográfico y su interpretación (prueba de oro), revisaron los videos y evaluaron la secuencia temporal y los síntomas y signos lateralizantes en las fases ictal y postictal para estimar la zona epileptogénica por semiología.

Resultados: Se evaluaron 44 crisis; 65.9% hipocampales izquierdas y las restantes, hipocampales derechas. El 79.5% de las crisis fueron adecuadamente localizadas como mesiales por semiología ictal; las erróneamente clasificadas se identificaron como temporales neocorticales (seis) y frontales (tres). En diez crisis (22.7%) no fue posible establecer lateralidad por clínica; en las restantes, la exactitud diagnóstica de la semiología ictal para lateralidad fue de 70.6% y el índice de concordancia kappa de 0.4. El intervalo entre el inicio de la crisis electrográfica y la crisis clínica fue de 7 segundos (RIQ: 4-10). El signo clínico de inicio de crisis más frecuente fue el automatismo (47.7% oroalimentario, 36.4% motor y 9.1% afectivo); siendo el motor, sin oroalimentario en secuencia, un signo con valor predictivo lateralizante izquierdo de 100%.

Conclusión: La discriminación adecuada de la secuencia semiológica ictal es una herramienta diagnóstica útil para localización y lateralización de las crisis en epilepsia refractaria del lóbulo temporal.

Purpose: To assess the diagnostic accuracy in location and lateralization of the seizure-onset zone estimated by ictal semiological findings, compared with diagnosis through invasive videoEEG in patients with temporal lobe refractory epilepsy.

Method: Symptomatic electrographic seizures of patients carried to videoEEG with hippocampal electrodes and subdural strips were selected. Two evaluators, blinded to electrocorticographic recording and their interpretation (gold standard), reviewed videos and evaluated the temporal sequence, lateralizing symptoms and signs in ictal and postictal phases with the purpose of estimating epileptogenic zone by semiology.

Results: Forty-four seizures were evaluated; 65.9% in the left hippocampus and the remaining in the right hippocampus. 79.5% of the seizures were located like mesial adequately by ictal semiology; the mistakenly classified were identified like temporal neocortical (six seizures) and frontal (three seizures). It was not possible to establish laterality by semiological findings in ten seizures (22.7%); in the remaining, the diagnostic accuracy of ictal semiology for laterality was 70.6% and the agreement by kappa statistic was 0.4. The interval time between electrographic seizure onset and clinical seizure was 7 seconds (IQR: 4-10). The most frequent clinical sign of seizure onset was automatisms (oroalimentary -47.7%-; motor -36.4%- and affective -9.1%-); the motor automatism, without oroalimentary in sequence, was a left lateralizing sign with a predictive value of 100%.

Conclusion: The adequate discrimination of the ictal semiological sequence is a useful diagnostic tool for location and lateralization of the seizures in temporal lobe refractory epilepsy.

7

Calidad de vida de los cuidadores principales de niños con epilepsia **Life quality of the main caregivers of children with epilepsy**

Samsó Zepeda CL¹, Förster Mujica J¹, Vega Pavez M², Ibañez Rissetti C²

¹Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile, ²Liga Chilena contra la Epilepsia, Santiago, Chile

Objetivo: Los cuidadores de enfermos crónicos neurológicos están sometidos a una sobrecarga que puede repercutir en su estado anímico y capacidad para cuidar a estos pacientes. Estudios muestran que su calidad de vida es baja. Nuestro objetivo es determinar el grado de sobrecarga de los cuidadores principales de niños con epilepsia.

Método: Se aplicó cuestionario de sobrecarga del cuidador Zarit, validada en español y en Chile, a 46 cuidadores principales de niños entre 5-19 años con epilepsia que asistieron durante Abril del 2010 al Programa de evaluación psicopedagógica de la Liga Chilena contra la Epilepsia.

Resultados: El 100% de las encuestas fueron completadas. 52% presentó ausencia de sobrecarga, 24% sobrecarga ligera y 24% sobrecarga intensa. Se observó alto grado de dependencia e inseguridad personal en los cuidadores, quienes perciben sus cuidados como insuficientes. La sobrecarga Intensa no se correlacionó significativamente con refractariedad de la epilepsia, años de tratamiento, ni escolaridad especial.

Conclusión: Estos resultados muestran valores inferiores a la literatura internacional, tal vez porque el tamaño muestral es pequeño y corresponde a pacientes con alto apoyo por parte de sus familias, pues asisten regularmente a programas de apoyo dictadas por esta institución. Es posible que los cuidadores encuestados no reconozcan sus dificultades y sería de interés asociar encuestas de depresión. La severidad de la epilepsia no aparece como un factor significativo en este estudio. La detección precoz de sobrecarga en cuidadores es relevante para el cuidado de los niños y pone de manifiesto la importancia de los programas de apoyo.

Purpose: Studies show that the life quality of mothers and/or caregivers of children with chronic diseases is low. Our aim is to determine the degree of overload to which the main caregivers of children with epilepsy are exposed.

Method: The Zarit Caregiver's Burden Questionnaire was applied, consisting of 22 questions asked to 46 main caregivers on children between 5 and 19 years old with epilepsy that attended during April to 2010 in the Program of psycho-pedagogy evaluation of the Chilean League against Epilepsy.

Results: 100% of the surveys were completed. 52% recognized no burden, 24% recognized light burden, and 24% intense burden. A high degree of dependence and personal insecurity was observed in the caregivers, who also perceived their cares as insufficient. The intense burden did not correlate significantly with epilepsy unresponsiveness, years of treatment or with attendance to special schools.

Conclusion: These results show lower values than what's reported in other international series; maybe because it's a small sample of patients highly supported by their families, for they attend regularly to support programs dictated by this institution. It's possible that the surveyed caregivers don't recognize their difficulties, so it would be interesting to associate Depression screening surveys. The severity of the epilepsy doesn't appear as a significant factor in this study. The early detection of burden in caregivers is relevant for the proper care of the children, and it proves the importance of the support programs.

8

Modificaciones en la expresión del RNAm de las subunidades del receptor GABAA, en tejido de pacientes con epilepsia del lóbulo temporal refractarios a tratamiento farmacológico

Modifications in the RNAm expression of GABAA receptor subunits in tissue of patients with temporal lobe epilepsy resistant to pharmacology treatment

Escalante Santiago D, Orozco-Suárez S, Rocha-Arrieta L, Feria-Romero IA, Alonso-Vanegas M, Nicolini-Sánchez H, Velasco AI

Instituto Mexicano del Seguro Social, México Distrito Federal, Mexico

Objetivo: El objetivo del presente trabajo fue evaluar las modificaciones en la expresión del RNAm de las subunidades del receptor GABAA en tejido de pacientes con epilepsia refractaria del lóbulo temporal.

Método: Se analizaron 14 casos de pacientes que fueron sometidos a cirugía por epilepsia del lóbulo temporal (ELT) y además presentaban esclerosis hipocámpal y 4 controles obtenidos de autopsia. Se obtuvo RNA total de hipocampo y corteza temporal. La expresión del RNAm fue analizada mediante RT-PCR y cuantificada por densitometría con respecto a β -actina (gen control).

Resultados: Los resultados mostraron modificaciones en la expresión de las subunidades del receptor GABAA, la expresión del RNAm de la subunidad $\alpha 1$ sobre-expresión del RNAm de las subunidades $\alpha 1$, $\alpha 2$, $\alpha 4$, $\alpha 6$, $\alpha 1$, $\alpha 3$, $\alpha 1$, $\alpha 2$ en corteza cerebral; y de $\alpha 1$, $\alpha 4$, $\alpha 2$ en hipocampo. Una disminución en la expresión del RNAm de la subunidad $\alpha 3$ en corteza cerebral; y de $\alpha 2$, $\alpha 3$, $\alpha 1$, $\alpha 2$ en hipocampo.

Conclusión: Las alteraciones en la expresión del RNAm de las subunidades del receptor GABAA nos indican, que probablemente se están generando cambios adaptativos en el cerebro epiléptico que inducen cambios en la

sensibilidad o en la eficacia del receptor para unirse a los fármacos.

Purpose: The aim of the present work was to evaluate the modifications in the expression of the RNAm of the subunits that compose GABAA receptor in the tissue of patients with refractory temporal lobe epilepsy.

Method: For this study 14 cases of patients were included who suffered surgery by ELT and hippocampal sclerosis and 4 controls obtained by autopsy. Total RNA of hippocampus and cerebral cortex were obtained (fenol-chloroform method). The expression of the mRNA was analyzed by means of PCR-RT and quantified by densitometry with respect to β -actin (control gene).

Results: The results showed modifications in the mRNA expression of GABAA receptor subunits, mRNA levels of the subunit alpha-1, alpha-2, alpha-4, alpha-6, beta-1 beta-3, gamma-1 and gamma-3 in cerebral cortex; and alpha-1, alpha-4, alpha-5 in the hippocampus were significantly enhanced, and reduction in mRNA-expression was observed of alfa-2, alpha-3, beta-1, beta-2 in the hippocampus and gamma-2 in the cerebral cortex.

Conclusion: The changes in the expression of the mRNA of the GABAA receptor subunits indicate that probably are generated adaptative changes in the epileptic brain that induced changes in sensitivity receptor or in the efficiency of receptor coupling the drugs.