

Aporto el examen del modulo 5 del curso tsc agora esclerosis tuberosa

1 Con respecto a la epilepsia en pacientes con CET (Complejo Esclerosis Tuberosa), es falso que:

- A. Las crisis epilépticas (CE) son la manifestación clínica más prevalente en el CET.
- B. La mayoría de los pacientes que presentan epilepsia debutan con esta enfermedad en el primer año de vida.
- C. El 90% de los pacientes con epilepsia y CET presentan epilepsia farmacorresistente. XXX
- D. La epilepsia es la causa de mayor discapacidad y merma en la calidad de vida de los pacientes con CET.
- E. La epilepsia es la primera causa de muerte entre los pacientes con CET.

2 Con respecto a la epilepsia en pacientes con CET (Complejo Esclerosis Tuberosa), es falso que:

- A. El inicio de las crisis a una edad más precoz y el retraso en el control de las crisis se relacionan con un peor resultado cognitivo y conductual y mayor probabilidad de epilepsia farmacorresistente.
- B. La vía mTOR se encuentra implicada en multitud de procesos moleculares básicos del desarrollo cerebral y de la plasticidad sináptica, implicados en la epileptogénesis.
- C. El reconocimiento de la relación entre la base genética del CET y la vía mTOR ha ayudado a comprender la patogenia de la enfermedad, y ha permitido encontrar tratamientos dirigidos específicamente a la causa de la enfermedad.
- D. Los inhibidores de la vía mTOR ejercen su efecto beneficioso sobre la epilepsia únicamente disminuyendo el tamaño de las lesiones anatómicas que presentan los pacientes. XXX
- E. Se ha demostrado en modelos animales que el tratamiento precoz con inhibidores de la vía mTOR (rapamicina) previo a la aparición de crisis, previene el desarrollo de epilepsia.

3 Con respecto a la definición operacional de epilepsia de la ILAE 2014, es falso que:

- A. Se considera que un sujeto que ha presentado 2 o más crisis epilépticas no provocadas, y separadas más de 24 h entre ellas padece epilepsia.
- B. Se considera que un sujeto que ha presentado una crisis epiléptica no provocada, y presenta alto riesgo de presentar más crisis, padece epilepsia.
- C. Se considera que un sujeto que no ha presentado ninguna crisis epiléptica, pero que presenta alto riesgo de presentar crisis por padecer un síndrome epiléptico (EEG patológico que sugiere síndrome de West y túberes corticales en la RM craneal), padece epilepsia.
- D. Es necesario que haya presentado al menos 2 crisis epilépticas para que se considere que un paciente tiene epilepsia. XXX
- E. La epilepsia se define como la predisposición a presentar crisis epilépticas, y los efectos cognitivos, neurobiológicos y psicosociales en el paciente que esto conlleva.

4 Con respecto a las crisis epilépticas de los pacientes con CET, es falso que:

- A. Más del 50% de los pacientes con CET presenta más de un tipo de crisis.
- B. El tipo más frecuente de crisis tanto en niños como en adultos son los espasmos epilépticos.
- C. El 90% de los pacientes con CET tiene crisis focales.
- D. Es frecuente la evolución de las crisis a crisis convulsivas bilaterales. XXX
- E. Las crisis atónicas son comunes entre los pacientes con CET.

5 ¿Cuál de los siguientes hallazgos no es esperable encontrar en el EEG de un neonato con esclerosis tuberosa?

- A. Anomalías epileptiformes multifocales.
- B. Patrones críticos infraclínicos.

- C. Exceso de actividad lenta irregular.
- D. Descargas epileptiformes generalizadas. XXX
- E. Un único foco de anomalías epileptiformes.

6 Respecto al EEG de los pacientes con esclerosis tuberosa que desarrollan una epilepsia:

- A. Siempre será patológico, desde el periodo neonatal.
- B. Las anomalías epileptiformes suelen preceder el inicio de las crisis clínicas. XXX
- C. Al debut de la epilepsia será normal, y unos meses después aparecerán anomalías.
- D. Las anomalías desaparecerán en cuanto se controlen las crisis epilépticas.
- E. Las anomalías aparecen únicamente durante el sueño.

7 En cuanto al patrón EEG de hipsarritmia en los pacientes con esclerosis tuberosa, señale la afirmación falsa:

- A. Lo podemos ver en lactantes que desarrollan espasmos epilépticos.
- B. En ocasiones aparece únicamente en adormecimiento y el registro en vigilia es normal.
- C. Siempre es simétrico. XXX
- D. Suele tener un predominio en cuadrantes posteriores.
- E. Se suele fragmentar en sueño.

8 Señale la afirmación falsa respecto a la utilidad de los estudios vídeo-EEG:

- A. Son la prueba de referencia para el estudio de los pacientes con epilepsia.
- B. Permiten detectar crisis epilépticas sutiles, que pueden pasar desapercibidas clínicamente.
- C. En pacientes con esclerosis tuberosa, los estudios seriados ayudan a predecir el riesgo de desarrollar una epilepsia.
- D. En un paciente previamente sano, al debut de una epilepsia, los hallazgos EEG pueden ayudar a orientar el diagnóstico etiológico.
- E. Es suficiente con obtener un registro de vigilia, ya que durante el sueño no suele haber cambios EEG. XXX

9 En los enfermos con CET, la epilepsia influye en el pronóstico cognitivo. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones le parece correcta?

- A. El 40% de los enfermos afectados de CET tiene epilepsia.
- B. Es raro que la epilepsia debute en el primer año.
- C. En la actualidad se considera que el 80-90% de los pacientes con CET tiene en algún momento de su vida crisis epilépticas, aunque es posible que estas cifras estén sesgadas por el hecho de que se basan en datos de centros de cirugía de epilepsia.
- D. El desarrollo de espasmos infantiles no indica peor pronóstico intelectual.
- E. El desarrollo de TEA depende totalmente de la existencia o no de epilepsia. XXX

10 ¿Cuál de los siguientes factores se correlaciona más con el desarrollo de autismo en el CET?

- A. El volumen de los túberes.
- B. Inicio de la epilepsia en los primeros 6 meses de vida. XXX
- C. Retraso psicomotor en los primeros meses de vida.
- D. Presencia de SEGA.
- E. Antecedentes familiares de CET.

11 Ante un neonato con CET diagnosticado prenatalmente se debe:

- A. Iniciar tratamiento con inhibidores mTOR .
- B. Iniciar tratamiento con vigabatrina.
- C. Realizar EEG cada 15 días durante el primer año.
- D. Administrar taurina. XXX
- E. Realizar EEG mensual durante los primeros 6 meses.

12 Ante un lactante que consulta por presentar episodios en los que se queda con la mirada fija desviada hacia la izquierda de unos segundos de duración y en cuya

exploración se observan 3 lesiones cutáneas hipopigmentadas, ¿qué le parece más importante?

- A. Realizar un registro vídeo-EEG para demostrar que son crisis e iniciar tratamiento con fármacos antiepilépticos.
- B. Realizar EEG de vigilia y sueño e iniciar tratamiento con vigabatrina. XXX
- C. Realizar RM cerebral y ecografía renal.
- D. Iniciar tratamiento con ácido valproico.
- E. Remitir el enfermo al servicio dermatología para que establezca el origen de las lesiones cutáneas.

13 En pacientes con esclerosis tuberosa, señale cuál de los siguientes factores se asocia con un peor resultado tras cirugía de epilepsia:

- A. Túber único.
- B. Anomalías EEG focales.
- C. Un solo tipo de crisis.
- D. Retraso mental leve.
- E. Mayor edad en el momento de la cirugía. XXX

14 Señale cuál de los siguientes hallazgos de neuroimagen es menos útil para distinguir los túberes epileptógenos de los no epileptógenos:

- A. Mayor coeficiente de difusión aparente.
- B. Mayor volumen medido en RM. XXX
- C. Signos RM de displasia cortical focal asociada.
- D. Áreas extensas de hipometabolismo en el FDG-PET intercrítico.
- E. En pacientes con alta frecuencia de crisis, zona de hipermetabolismo (FDG-PET crítico).

15 La decisión de ofrecer una cirugía de epilepsia resectiva depende de:

- A. La existencia de un foco dominante de anomalías EEG.
- B. La existencia de un túber único o principal en RM.
- C. La existencia de alteraciones neuropsicológicas específicas.
- D. La existencia de una buena correlación anátomo-electro-clínica en la evaluación multimodal. XXX
- E. La edad del paciente.

16 ¿En cuál de los siguientes casos no realizaría una evaluación de cirugía de epilepsia?

- A. Paciente con epilepsia controlada con dos fármacos antiepilépticos. XXX
- B. Paciente con más de un tipo de crisis.
- C. Paciente con anomalías multifocales en el EEG.
- D. Paciente con patrón EEG de encefalopatía epiléptica.
- E. Paciente con múltiples túberes en RM.

17 Ante un paciente con esclerosis tuberosa que ha recibido tratamiento con vigabatrina, valproato sódico y oxcarbacepina sin haber logrado el control total de las crisis ¿cuál cree usted que debe ser el siguiente paso?

- A. Implantar un estimulador del nervio vago.
- B. Administrar dieta cetogénica.
- C. Realizar una valoración de cirugía de epilepsia. XXX
- D. Administrar inhibidores mTOR.
- E. Administrar cannabidiol.

18 En relación con la epilepsia refractaria en el CET, ¿cuál de las siguientes respuestas le parece la más adecuada?

- A. La dieta cetogénica no debe utilizarse en lactantes.
- B. El estimulador del nervio vago es un dispositivo que ha demostrado eficacia en CET pero no se debe de implantar por la dificultad para realizar RM posteriormente.
- C. La dieta cetogénica tiene una tasa de respondedores en CET del 25%.

D. El everolimus está indicado en las crisis focales refractarias relacionadas con CET como tratamiento adyuvante. XXX

E. El estimulador del nervio vago no es eficaz en niños menores de 6 años.

19 Con respecto a la epilepsia en pacientes adultos con CET (Complejo Esclerosis Tuberosa), es falso que:

A. La vigabatrina produce alteraciones visuales que afectan muy severamente la visión de los pacientes con CET y no debe de ser utilizada en adultos con CET. XXX

B. El tipo de crisis más frecuente en los pacientes adultos con CET son las crisis focales, por lo que se recomienda usar fármacos indicados para tratar este tipo de crisis entre los que se encuentran la vigabatrina (VBG), la lamotrigina (LTG), y la carbamazepina (CBZ).

C. Deberemos elegir el fármaco que combine eficacia para el tipo de crisis que presenta el paciente, con el menor riesgo de efectos adversos, y en especial que no empeore las comorbilidades que presenta el paciente.

D. En caso de que sea necesario asociar FEA, seguiremos los principios politerapia racional, asociando FAE con diferentes mecanismos de acción, que potencien su eficacia sin sumar efectos adversos y con un espectro de acción complementario para tratar de cubrir todos los tipos de crisis que presenta el paciente.

E. Se recomienda que si un fármaco no mejora el control de las crisis sea sustituido o retirado para no añadir efectos adversos al paciente y mejorar la tolerabilidad del tratamiento.

20 Con respecto a la comorbilidad neuropsiquiátrica en pacientes adultos con epilepsia asociada a CET (Complejo Esclerosis Tuberosa), es falso que:

A. Debe ser tomada en cuenta, ya que muchos de los pacientes con CET presentan discapacidad intelectual, trastornos neuropsiquiátricos asociados a CET.

B. Es importante diagnosticar y tratar estos trastornos y monitorizar los posibles efectos adversos sobre ellos, de los FAE que utilizemos para tratar la epilepsia.

C. Actualmente no existen fármacos para el tratamiento específico de estos síntomas neuropsiquiátricos en el CET, por lo que se recomienda utilizar los fármacos y medidas no farmacológicas recomendadas para los pacientes con estos síntomas en la población general.

D. No existen escalas para detectar estos trastornos en pacientes con CET. XXX

E. Deberemos prestar una especial atención a los FAE que pueden empeorar el comportamiento o las comorbilidades psiquiátricas del paciente, como vigabatrina, levetiracetam, topiramato, zonisamida y perampanel.

21 Con respecto al tratamiento de la epilepsia en el adulto con CET, es falso que:

A. En pacientes con epilepsia refractaria, los nuevos FAE, utilizados en terapia añadida, pueden ser útiles para reducir o controlar las crisis, alcanzándose remisiones prolongadas con sucesivos cambios de medicación en algunos de ellos.

B. Los fármacos inhibidores de la vía mTOR suponen un gran avance en el tratamiento de la epilepsia en el CET ya que al contrario de las demás terapias disponibles, no son un tratamiento únicamente sintomático de las crisis, sino que tratan la fisiopatología de la enfermedad.

C. El everolimus demostró en el estudio EXIST-3 una eficacia en la reducción de las crisis en pacientes con CET similar a la de algunos de los FEA utilizados habitualmente.

D. Los efectos adversos del everolimus deben de ser monitorizados cuidadosamente y manejados según indican las guías de uso de estos fármacos.

E. En la edad adulta está contraindicada la cirugía de epilepsia en pacientes con CET. XXX

22 Con respecto al tratamiento de la epilepsia de los pacientes adultos con CET, es falso que:

A. La dieta cetogénica resulta fácil de seguir por los adultos, por lo que se usa habitualmente en adultos con CET. XXX

B. La estimulación del nervio vago consigue reducir la frecuencia de las crisis en pacientes con epilepsia refractaria no candidatos a cirugía resectiva, con un efecto positivo sobre las alteraciones de conducta en muchos casos y sin añadir toxicidad farmacológica, si bien rara vez los pacientes alcanzan la libertad de crisis.

C. En la cirugía de epilepsia resectiva en CET, son factores preoperatorios predictivos de buenos resultados posquirúrgicos la concordancia entre los hallazgos de la RM (localización del túber) y el EEG, la presencia de actividad ictal uniforme en EEG, que el paciente no tenga retraso en el desarrollo o que este sea leve, y que las crisis que presente el paciente no sean generalizadas.

D. Se ha notificado la reaparición de las crisis en la tercera parte de los pacientes sometidos a cirugía, ya que otros túberes pueden volverse epileptogénicos tras extirpar el túber dominante.

E. Algunos pacientes con CET y epilepsia refractaria pueden tener una adecuada evolución postquirúrgica a pesar de presentar algún factor desfavorable (presencia de múltiples túberes corticales, diferentes tipos de crisis o epileptogénesis multifocal o generalizada).