



Neurology perspectives



18531 - VARIANTE DEL GEN SCN1A NO DESCRITA COMO CAUSA DE MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 3

Afkir Ortega, M.N.; del Pino de Laguno, I.; Sempere Fernández, F.; de Rojas Leal, C.; León Plaza, O.; Máñez, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La migraña hemipléjica (MH) es una variedad rara de migraña con aura motora, reconociéndose dos subtipos: familiar (MHF) y esporádica (MHE). Las formas familiares son de herencia autosómica dominante. Se trata de canalopatías causadas por mutaciones en los genes CACNA1A (MHF 1), ATP1A2 (MHF 2) y SCN1A (MHF 3). Las crisis típicas de MH comportan déficit motor asociado siempre a al menos otro signo de aura, los más frecuentes son los trastornos sensitivos, visuales y del lenguaje.

Material y métodos: Mutación no descrita previamente en el gen SCN1A como causa de MHF.

Resultados: Varón de 37 años con antecedentes de diabetes mellitus e hipertensión arterial que presentó dos episodios de debilidad hemicorporal izquierdo seguido de cefalea holocraneal de alta intensidad. En ambas ocasiones el déficit motor persistió durante varios días. Se realizó estudio con RM craneal con contraste y SPECT cerebral sin hallazgos patológico. Se solicitó estudio genético que reveló que el paciente es portador heterocigoto del cambio de significado clínico c.6019A>G (p.K2007E) en el gen SCN1A (ver imagen) por lo que fue diagnosticado de posible MHF tipo 3. Se trata de una variante genética no descrita previamente.

Conclusión: En conclusión, consideramos importante sospechar esta entidad en base a la presentación clínica y la historia familiar para investigar posibles genes implicados y contribuir al desarrollo de la genética como parte del diagnóstico en Neurología. En el caso que nos ocupa, describimos una variante inédita del gen SCN1A.