



# Neurology perspectives



## 17144 - EPILEPSIA GENÉTICA, MUCHO MÁS QUE UN DIAGNÓSTICO: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Villamor Rodríguez, J.<sup>1</sup>; Barbero Jiménez, D.E.<sup>1</sup>; Celi Celi, J.<sup>1</sup>; Hernández Ramírez, M.R.<sup>1</sup>; Andrés Bartolomé, A.<sup>2</sup>; Mateo Martínez, G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** La epilepsia genética se trata de una etiología frecuente en niños, destacando el síndrome de Dravet, normalmente por mutación en SCN1A, y la epilepsia relacionada con la protocadherina 19 (PCDH19-RE). Se presentan dos casos de epilepsia refractaria con similitudes y diferencias, con el objetivo de revisar y destacar la utilidad de la genética.

**Material y métodos:** El primer caso es un niño con crisis febriles típicas desde los 5 meses y posteriormente crisis afebriles, el segundo una niña de 12 meses con encefalopatía que presenta 2 episodios de estatus convulsivo precipitados por fiebre.

**Resultados:** En el primer caso se inició tratamiento con Levetiracetam sin mejoría, después se asoció oxcarbacepina mostrando mayor deterioro clínico y resolución tras su retirada. Se realizó estudio metabólico y neuroimagen normales, y exoma dirigido con mutación en SCN1A. En el segundo caso, dada la refractariedad y sospecha de síndrome epiléptico relacionado con infección febril, inició tratamiento inmunomodulador. Se llevó a cabo estudio metabólico, neuroimagen (RMN 3T y PET) y LCR normales, detectándose mutación de PCDH19 en panel de epilepsia.

**Conclusión:** El estudio genético resulta de gran utilidad en diversos síndromes epilépticos, ayudando no solo al diagnóstico etiológico, sino a seleccionar el tratamiento y predecir el pronóstico. Como hemos visto, ante dos casos de epilepsia refractaria con características comunes (por ejemplo, crisis febriles) el tratamiento adecuado difiere. En el síndrome de Dravet el uso de bloqueantes de canales de sodio ensombrece el pronóstico y deben evitarse, y en la PCDH19-RE el tratamiento ha de ajustarse hasta la adolescencia, planteándose ante refractariedad inmunoterapia.