



# Neurology perspectives



## 17845 - SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO Y EPILEPSIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Lafuente Gómez, G.<sup>1</sup>; de Miguel Sánchez de Puerta, C.J.<sup>1</sup>; Leal Hidalgo, R.<sup>1</sup>; Ys Rodríguez, S.<sup>2</sup>; Estrada Huesa, D.<sup>2</sup>; Martín Miguel, C.<sup>2</sup>; Mercedes Álvarez, B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome del maullido de gato está producido por la delección del brazo corto del cromosoma 5. Respecto a la clínica neurológica destaca el retraso psicomotor. Los casos de epilepsia descritos en este síndrome son anecdóticos.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un paciente con síndrome de maullido de gato con una epilepsia focal de debut tardío.

**Resultados:** Se trata de un varón de 27 años con síndrome de maullido de gato que consulta porque desde hace 6 meses presenta episodios autolimitados de versión oculocefálica a la izquierda con alteración del nivel de conciencia, de pocos segundos de duración, con una frecuencia semanal y a menudo con presentación en clúster (5-6 episodios en 1-2 horas). Se realiza EEG que muestra actividad crítica consistente en un complejo lento difuso seguido de atenuación difusa de la actividad EEG y ritmos “alfa-beta” superpuestos con actividad lenta intercalada. En la RM craneal 1,5 Teslas describen disminución de tamaño de estructuras encefálicas de forma generalizada de especial predominio en mesencéfalo y protuberancia y discretas alteraciones en el patrón de surcación terciaria de los hemisferios cerebrales que se demuestran fundamentalmente en regiones perirrolándicas, sin identificación de displasias. Actualmente está en tratamiento con brivaracetam 75 mg/12 horas y acetato de eslicarbacepina 800 mg/24 horas con clobazam 10 mg de rescate para los *clusters*. Buena tolerancia y respuesta a este tratamiento.

**Conclusión:** Es inhabitual la presencia de crisis epilépticas en pacientes con síndrome del maullido de gato. No se ha identificado en los casos descritos en la literatura particularidades citogenéticas ni electroencefalográficas en estos pacientes.