Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):308

Neurology perspectives

18308 - EPILEPSIA FOCAL CON ATROFIA HIPOCAMPAL Y DISTONÍA CERVICAL EN CONTEXTO DE MUTACIÓN EN EL GEN CSNK2B

Lallana Serrano, S.; Fonseca, E.; Abraira, L.; Campos-Fernández, D.; Gifreu, A.; Santamarina, E.; Toledo, M.; Hernández-Vara, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: Descripción del caso de una paciente con una mutación en el gen CSNK2B no descrita previamente y revisión de la literatura.

Material y métodos: Mujer de 40 años con epilepsia de debut al año de edad en forma de crisis febriles, con status epiléptico a los 3 años. Alcanza la libertad de crisis a los 18 años, recurriendo a los 28 años con crisis focales con auras epigástricas y desconexión del medio. La RM objetiva atrofia hipocampal izquierda, con EEG que muestra anomalías epileptiformes intecríticas bitemporales. En la infancia presenta un trastorno leve en la adquisición del lenguaje llegando a completar estudios obligatorios. Se clasifica como epilepsia focal temporal fármaco-resistente. En 2019 comienza con distonía cervical, en forma de laterocolis izquierdo, por lo que se amplía el estudio con un análisis del exoma que objetiva un cambio patogénico c.79G>T en el CSNK2B en heterocigosis, condicionando un codón de parada prematuro que produce una proteína truncada (pérdida de función). Está pendiente completar el estudio genético familiar.

Resultados: Mutaciones *de novo* en el gen CSNK2B se han asociado al síndrome Poirier-Bienvenu, caracterizado por trastorno del neurodesarrollo (cognitivo, motor y del comportamiento) y epilepsia de inicio en la infancia. Descrito hasta el momento en menos de 50 pacientes, su espectro fenotípico está por definir. El cuadro clínico de nuestra paciente, caracterizado por atrofia hipocampal y distonía cervical, no se ha descrito previamente.

Conclusión: Es necesario descartar una etiología genética en pacientes que presenten epilepsia y trastorno del desarrollo, u otros síntomas tales como trastornos del movimiento.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.