



# Neurology perspectives



## 19110 - Variabilidad epiléptica y estructural en una familia con epilepsia focal familiar con focos variables

Fernández Llarena, L.<sup>1</sup>; de Ceballos Cerrajería, P.<sup>2</sup>; Catalli, C.<sup>3</sup>; Garamendi Ruiz, I.<sup>2</sup>; Marinas Alejo, A.<sup>2</sup>; Moreno Estébanez, A.<sup>4</sup>; Valido Reyes, C.<sup>4</sup>; Martín Prieto, J.<sup>4</sup>; Sifontes Valladares, W.<sup>4</sup>; Rebollo Pérez, A.<sup>4</sup>; Fernández Rodríguez, V.<sup>4</sup>; Lagüela Alonso, A.<sup>4</sup>; Anciones Martín, V.<sup>4</sup>; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Cruces. Grupo de Epilepsia. IIS Biocruces Bizkaia. Hospital Universitario de Cruces; <sup>3</sup>Servicio de Genética. Grupo de investigación de Enfermedades Neuromusculares, IIS Biocruces Bizkaia. Hospital Universitario de Cruces; <sup>4</sup>Servicio de Neurología del Hospital de Cruces. Hospital Universitario de Cruces.

### Resumen

**Objetivos:** La epilepsia focal familiar con focos variables (EFFFV) es un síndrome clínico focal de etiología genética caracterizado por la variabilidad intrafamiliar e interfamiliar del foco epiléptico, se encuentran descritos varios genes implicados, la mayor parte de participantes en la vía de señalización celular mTOR, entre los que se incluye el gen NPRL3. Presentamos una familia con varios miembros afectados de EFFFV, con la variabilidad fenotípica característica y la mutación responsable.

**Material y métodos:** A raíz de un caso índice con estudio genético dirigido se obtuvo información clínica de familiares de hasta 3 generaciones pasadas.

**Resultados:** El caso índice es una paciente de 34 años con retraso psicomotor grave y epilepsia de debut en el período neonatal en forma de encefalopatía epiléptica (EE) que presenta una malformación del desarrollo frontoparietal derecha en el estudio de imagen y crisis focales motoras tónicas y clónicas izquierdas. Entre los antecedentes familiares destaca la presencia de un total de 7 miembros afectados de crisis epilépticas semiológicamente dispares y 3 de ellos con retraso psicomotor asociado. En el estudio genético se evidenció en el caso índice una mutación en heterocigosis tipo *nonsense* en el gen NPRL3, confirmándose así el diagnóstico de EFFFV.

**Conclusión:** Creemos importante divulgar este síndrome para considerarlo en el diagnóstico diferencial de las epilepsias familiares, incluso cuando se presenta con malformaciones del desarrollo cortical o en forma de EE. Su consideración nos permitirá mejorar el diagnóstico, tratamiento y posibilita un consejo genético dirigido a pacientes y familiares.