



19567 - El espectro clínico de la Punta-Onda durante el sueño. A propósito de un caso

Dorta Expósito, B.; Pose Cruz, E.; Sequeiros Fernández, S.; Martínez Vásquez, J.; Torres Iglesias, C.; Alonso García, G.; Castro Vilanova, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Resumen

Objetivos: Presentamos una mujer de 25 años con desarrollo normal hasta los 2 años de vida; momento en que comenzó con pérdida del lenguaje adquirido, hiperactividad, discapacidad intelectual (DI) leve y crisis de ausencia que cedieron a los 8 años de edad. Los electroencefalogramas (EEG) fueron repetidamente patológicos durante toda su infancia y adolescencia presentando un patrón de polipunta-onda lenta y punta-onda durante el sueño. Con todo ello fue diagnóstica de posible síndrome de Landau-Kleffner.

Material y métodos: Cuando fue valorada en la consulta monográfica de epilepsia continuaba sin crisis y con EEG patológicos. Destacaba además una DI en ese momento ya moderada con alteraciones del comportamiento; manos y pies pequeños y antecedente de menarquia precoz (a los 10 años). Todo ello no encajaba en el espectro del síndrome de Landau-Kleffner por lo que se solicitó un estudio genético.

Resultados: Realizamos un array de CGH en nuestro centro que mostró una duplicación intersticial heterocigota en el brazo corto del cromosoma X, citobandas Xp11.23p11.21 (7.688,2 Kb), para la cual hay descritos muy pocos casos en la literatura. En nuestro caso dicha duplicación incluía los genes SHROOM4 y HUEW1, para los que se han descrito según “The Clinical Genome Resource” asociaciones fenotípicas y clínicas compatibles con la clínica de nuestra paciente.

Conclusión: Nuestra sospecha clínica debe guiar la elección de pruebas complementarias, integrando que las alteraciones genéticas tienen cada vez un peso mayor en nuestra práctica clínica habitual. Debemos tener presente que la clínica y los hallazgos en las pruebas complementarias son raramente patognomónicos de una enfermedad o síndrome.