



## 19682 - Epilepsia farmacorresistente en displasia septo-óptica o Enfermedad de Morsier: presentación de un caso

Acsente, A.<sup>1</sup>; Mena Gómez, G.<sup>1</sup>; Sánchez Villanueva, E.<sup>1</sup>; Coquillat Mora, H.<sup>1</sup>; García Casanova, P.<sup>1</sup>; Castillo Ruiz, A.<sup>1</sup>; Martínez Martínez, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. ASCIRES.

### Resumen

**Objetivos:** Describir un caso clínico de displasia septo-óptica asociada a epilepsia y los hallazgos en neuroimagen.

**Material y métodos:** Varón de 20 años con discapacidad intelectual y epilepsia desde los 7 años. Crisis breves de desconexión del medio seguida de postura tónica, desviación oculocefálica izquierda y clonías, frecuencia de una cada 4-5 meses. Seguimiento en nuestro servicio desde los 18 años tras aumento en número de crisis. Resonancia previa informa de displasia cortical, ausencia de *septum pellucidum* y esquisencefalia de labio abierto. Electroencefalograma muestra actividad intercrítica epileptógena parietotemporal de predominio derecho. Tratamiento previo con valproato 1.000-500-1.000 y topiramato 50-0-50. Inicialmente se sospecha epilepsia focal frontotemporal derecha secundaria a trastorno de la migración neuronal.

**Resultados:** Confirmamos en EEG descargas intercríticas de predominio temporal derecho. En resonancia de 3 Teslas se observa ausencia de *septum pellucidum*, glándula hipofisaria con tamaño en límite bajo de la normalidad, hendidura esquisencefálica temporo-parieto-occipital derecha tapizada de extensa polimicrogiria comunicada a extenso quiste aracnoideo temporal derecho, opérculos parietales toscos polimicrogíricos. Hipoplasia de nervios ópticos y quiasma, predominantemente en vertiente lateral y cintilla óptica derechas. Se diagnostica síndrome SOD plus, actualmente pendiente de estudio genético. Progresivamente se introduce eslicarbazepina, perampanel y cenobamato, retirando valproato. Se consigue control de crisis y mejoría cognitiva parcial.

**Conclusión:** El síndrome SOD plus es una causa inhabitual de epilepsia farmacorresistente de inicio en infancia y discapacidad intelectual que se debe sospechar ante la ausencia de *septum pellucidum* en neuroimagen y se asocia a otras alteraciones y síntomas. Un adecuado manejo farmacológico tiene importantes consecuencias en la calidad de vida del paciente.