



20144 - CRISIS SENSORIALES VISUALES EN EL DEBUT DE ENFERMEDAD DE UNVERRICHT-LUNDBORG (EPM1)

Massot Tarrús, A.; Martínez Ferri, M.; Marzal Espí, C.; Molina Seguin, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa.

Resumen

Objetivos: Presentación de un caso de enfermedad de Unverricht-Lundborg (EPM1) con crisis sensoriales visuales de inicio.

Material y métodos: Mujer de 23 años con antecedentes de obesidad, TDAH y trastorno ansioso-depresivo. Nacida de embarazo de riesgo por desplazamiento de placenta con parto a los 8 meses. Madre con trastorno bipolar y padre con depresión. Escolarización con bajo rendimiento académico. Epilepsia de inicio a los 11 años con episodios de alucinaciones visuales en forma de visión de manchas amarillas y cambio de coloración del entorno de hasta horas de duración sin ideación psicótica. A las pocas semanas se añaden crisis mioclónicas multifocales diarias, mioclónico-atónicas con caída y tónico-clónicas generalizada semanales. La paciente se mantiene autónoma con mioclonías diarias y sin CTCG con BRV, TPM y PER hasta la edad de 22 años.

Resultados: EEG en la infancia con lentificación de la actividad de fondo y punta-onda bioccipital. RM cerebral sin alteraciones significativas y estudio metabólico normal. Orientada inicialmente como síndrome de Gastaut y posteriormente derivada como posible enfermedad de Lafora. Exoma dirigido muestra variante en el gen cistatina B reportada en heterocigosis compuesta con expansión de dodecámero en la región promotora del gen cistatina B, confirmada mediante estudio de expansión (53 repeticiones).

Conclusión: Las crisis occipitales prolongadas con alucinaciones visuales simples se han descrito típicamente al inicio de la enfermedad de Lafora, pero también se pueden dar en la EPM1. Las mutaciones compuestas en heterocigosis se han asociado a fenotipos más graves que las expansiones del dodecámero en homocigosis, aunque pueden tener mejor pronóstico en mujeres.