



Neurology perspectives



21061 - CUANDO LOS INTRONES HABLAN

Gamboa Berastegui, A.; Cortes Rubiales, M.; Rodríguez Valer, A.; Cajaraville Vicente, S.; Sifre Peña, C.; Goyena Morata, O.; Fernández Soberón, S.; Barquín Toca, A.; Escalza Cortina, I.; Martínez Arroyo, A.; Foncea Beti, N.; Azkune Calle, I.; Pinedo Brochado, A.

Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de una paciente con epilepsia debida a mutación intrónica.

Material y métodos: Mujer de 44 años diestra, sin antecedentes personales de interés ni antecedentes relevantes para la historia de epilepsia. Presenta una enfermedad familiar (padre, tía y abuela) con patrón autosómico dominante consistente en ataxia de la marcha + temblor + mioclonías progresivas, no filiada. Ella presenta su primera crisis tónico-clónica generalizada a los doce años. Fue diagnosticada de epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) y se inició tratamiento con valproico. A la exploración: temblor mioclónico cefálico. No déficit de vías largas. ROT normales. RCP flexor bilateral. Temblor de actitud e intencional en EESS y EEII. No se objetivan datos de semiología cerebelosa ni síndrome rígido hipocinético. Marcha es normal. El EEG, tanto en vigilia como en privación del sueño, así como la RM son normales. En el EMG presenta ondas C en ambos nervios medianos y PESS gigantes. Ingresa en unidad de epilepsia donde presenta sacudidas bruscas de extremidades que se siguen de CTCG que empeoran con falta de sueño y estrés.

Resultados: Ante sospecha de un síndrome de epilepsia mioclónica familiar se decide realizar estudio genético que muestra una expansión intrónica en MARCH 6, mutación que confirma el diagnóstico BAFME tipo 3.

Conclusión: Ante un paciente con temblor mioclónico, ataxia de la marcha y CTCG aisladas y AF positivos se debería valorar el diagnóstico de FAME.