



20459 - SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT SECUNDARIO A MICRODELECIÓN 15Q13.3. A PROPÓSITO DE UN CASO

Aguado Oliveira, A.¹; Ogando Pérez, S.¹; Fernández Martín, I.¹; Castro Montenegro, A.¹; Pose Cruz, E.¹; Dorta Expósito, B.¹; Repáraz Andrade, A.²; Castro Vilanova, M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²Unidad de Genética y Patología Molecular. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) es una encefalopatía epiléptica del desarrollo (EED), de etiología heterogénea, caracterizada por la triada de discapacidad intelectual (DI), múltiples tipos de crisis y anomalías características en el electroencefalograma (EEG). La delección 15q13.3 desempeña un papel importante en la susceptibilidad a epilepsia, así como a un amplio espectro de trastornos del neurodesarrollo. Describimos una paciente con diagnóstico en la infancia de SLG y hallazgo, en la edad adulta, de una microdelección 15q13.3.

Material y métodos: Mujer de 55 años seguida en neurología con diagnóstico de epilepsia farmacorresistente. Presentaba desde la infancia diversos tipos de crisis (tónico-clónicas, tónicas, atónicas, focales) y DI. Los EEG mostraban complejos punta-onda lenta (3 Hz) con aumento durante el sueño y brotes de puntas rápidas generalizadas de 1-3 segundos, hallazgos compatibles con SLG. En el estudio etiológico se solicitó array basado en hibridación genómica comparada (aCGH).

Resultados: El aCGH objetivó en heterocigosis la delección patogénica recurrente de 1,5 Mb en la región 15q13.3 entre los puntos de ruptura 4 y 5, que abarcan los genes CHRNA7 y OTUD7A entre otros. Al no objetivarse en la madre y desconocerse en el padre (fallecido), consideramos que puede tratarse de una variante *de novo* o heredada de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta.

Conclusión: Los avances genéticos continúan incrementando la identificación de genes relacionados con las EED incluyendo el SLG. Tras revisar la literatura sería el primer caso descrito relacionado con una microdelección 15q13.3 que incluyen los genes CHRNA7 y OTUD7A, considerados los principales reguladores de su fenotipo.