



20260 - REPORTE DEL PRIMER CASO CONOCIDO EN POBLACIÓN ESPAÑOLA DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO POR MUTACIÓN EN GEN KCNH5

Luque Ambrosiani, A.¹; Salgado Irazábal, M.¹; Correa Vela, M.²; Pareja Bosch, A.²; Muñoz Cabello, B.²; Calderón Romero, M.²; González Hernández, L.²; Muñoz Cabeza, M.²; Arce Portillo, E.²; Blanco Martínez, B.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ²Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: Se estima que en un 30% de casos de epilepsia subyacen mutaciones patogénicas, en su mayoría asociadas a genes que codifican subunidades de canales iónicos. Presentamos una paciente con una mutación relacionada con el canal de potasio, detectada en el estudio de una encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED).

Material y métodos: Niña de 4 años con antecedentes familiares de primo materno con epilepsia y personales de fallo de medro, con embarazo y parto normales. Comienza con crisis comiciales a los 9 meses, generalizadas, así como posterior episodio de estatus epiléptico a los 15 meses, requiriendo múltiples anticomiciales para control de crisis. A su vez, asocia retraso global del desarrollo con mayor afectación del lenguaje sin comunicación eficaz, microcefalia, estereotipias y marcha inestable.

Resultados: Se realizan inicialmente cariotipo y CGH-array que resultan negativos. Se solicita exoma clínico de mutaciones asociadas a EED, encontrándose en heterocigosis variante probablemente patogénica NM_139318.4:c.980G>A;p.(Arg327His) en el gen KCNH5, con patrón autosómico dominante y estudio de segregación negativo, de tipo mutación con cambio de sentido. En base a ello, se optimizan anticomiciales iniciando valproato por la buena respuesta descrita en casos publicados similares, retirándose levetiracetam, obteniéndose mejor control de crisis y menor irritabilidad.

Conclusión: El despistaje de una causa genética en las EED puede resultar valioso, ya que aún en ausencia de tratamiento curativo, puede servir para dirigirnos a una medicina de precisión, permitiéndonos optimizar tratamiento sintomático, ofrecer consejo genético y conocer pronóstico. Presentamos, a nuestro conocimiento, el primer caso reportado de EED por mutación en KCNH5 en población española.