



## 21396 - RESPUESTA POSITIVA A CBD Y CLB EN UN CASO DE DEFICIENCIA DE TRANSPORTADOR DE CREATINA CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Borrell Pichot, M.<sup>1</sup>; Aldama Martín, Á.<sup>1</sup>; Ros Castelló, M.<sup>2</sup>; Barguilla Arribas, A.<sup>1</sup>; Turón, E.<sup>3</sup>; Boronat, S.<sup>3</sup>; Sierra Marcos, A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Pediatría. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** Los trastornos por deficiencia de creatina son un conjunto de enfermedades raras genéticamente determinadas que afectan el neurodesarrollo y la conducta. Los pacientes con deficiencia de transportador de creatina (DTC) frecuentemente desarrollan epilepsia. Actualmente no hay evidencia sobre qué fármacos anticrisis (FACE) son más adecuados para estos pacientes.

**Material y métodos:** Hombre de 29 años diagnosticado de DTC, con retraso grave del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual grave. A los 2,5 años debuta con crisis epilépticas de elevada frecuencia, inicialmente bilaterales tónico-clónicas (dos episodios de estatus con necesidad de coma barbitúrico) y actualmente crisis focales con alteración de conciencia, automatismos manuales y posición tónica de la mano izquierda. En la RM craneal se observa hipomielinización subcortical biparietal y niveles bajos de creatina por espectroscopía. El estudio genético muestra una delección en el gen SLC6a8 (c.942\_944delCTT) en el cromosoma X. Tras probar numerosos FACE en combinación, suplementos de arginina, creatina y glicina, y dieta cetogénica, siendo tratado entonces con BRV + LTG + PHT, las crisis continuaban con frecuencia de 10-20/mes.

**Resultados:** Se introducen en su tratamiento CBD y CLB (5 mg/kg/día y 20 mg/día respectivamente). Durante 6 meses de seguimiento, el paciente no ha experimentado crisis, además de presentar mejoría en la colaboración y atención, con buena tolerancia.

**Conclusión:** Este caso ilustra una remisión completa de crisis en un caso de DTC con la combinación de CBD y CLB, la cual podría suponer una terapia individualizada en este tipo de encefalopatías epilépticas y del desarrollo.