



21153 - SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2 ASOCIADO A EPILEPSIA DE DIAGNÓSTICO EN LA EDAD ADULTA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

Fernández Martín, I.¹; Castro Montenegro, A.¹; Pose Cruz, E.¹; Dorta Expósita, B.¹; Ogando Pérez, S.¹; Aguado Oliveira, A.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 delección 22q11.2, aunque infrecuente, presenta fenotipos extremadamente heterogéneos. Las anomalías cardíacas y el hipoparatiroidismo son frecuentes. Presenta elevada incidencia de patología psiquiátrica, discapacidad intelectual, epilepsia y trastornos del movimiento. Los pacientes pueden presentar crisis sintomáticas agudas (CSA) en relación con hipocalcemia, hipoxia perioperatoria, cirugía, antipsicóticos y fiebre. Presentamos dos casos diagnosticados en edad adulta, durante el estudio etiológico de su epilepsia.

Material y métodos: Caso 1: varón de 44 años, con ductus arterioso y válvula aorta bicúspide, discapacidad intelectual y neumonías de repetición en la infancia. Comenzó con crisis tónico-clónicas generalizadas a los 7 años. Los electroencefalogramas mostraban actividad paroxística generalizada. Diagnóstico de epilepsia generalizada con buena respuesta farmacológica. Caso 2: mujer de 28 años con desarrollo psicomotor normal. Presenta comunicación interventricular, anomalías palatinas, antecedente de episodio psicótico e hipotiroidismo autoinmune. Diagnóstico a los 12 años de epilepsia focal actualmente farmacorresistente. Ambos sin antecedentes familiares.

Resultados: En los dos, la resonancia mostró focos aislados inespecíficos de gliosis/desmielinización; añadiendo en el primero atrofia corticosubcortical supratentorial, *cavum septum pellucidum* y *vergae*. En ambos casos, el array de hibridación genómica comparada (aCGH) mostró delección recurrente 22q11.2 proximal (A-D), clasificada como patogénica. Tras el estudio de progenitores, ambos casos son *de novo*.

Conclusión: La epilepsia forma parte de las posibles manifestaciones clínicas de síndrome de delección 22q11.2, pudiendo manifestar como epilepsia focal o generalizada. Como en nuestros pacientes, la mayoría son *de novo* (93%). Su diagnóstico es relevante para un adecuado manejo de los pacientes (prevención CSA, estudio otros órganos), planificación familiar y consejo genético.