



## 21534 - EL RETO DIAGNÓSTICO DE LAS CANALOPATÍAS PRODUCIDAS POR VARIACIONES EN EL GEN DE CACN1A

Arias Gómez, M.<sup>1</sup>; Eiris Puñal, J.<sup>2</sup>; Arias Rivas, S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Servicio de Pediatría-Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

### Resumen

**Objetivos:** Descripción de una familia, con dos miembros afectados, ambos portadores de una misma variante patogénica en gen de CACN1A, pero con cuadros clínicos y de neuroimagen polimorfos que motivaron retrasos y cambios en los diagnósticos recibidos.

**Material y métodos:** 1) Varón de 45 años (padre), a los 35 años consultó por episodios de mareo, visión de puntos negros y pesadez cefálica; a los 40, consultó por cefalea intensa y parestesias transitorias, y se constató toma de cocaína; a los 42, ingresó por cefalea, debilidad y parestesias de hemicuerpo derecho. Leve ataxia de línea media y nistagmo vertical en la exploración al alta. 2) Varón de 14 años (hijo): ingresó por fiebre, cefalea, vómitos, agitación/obnubilación; anteriormente había sufrido un episodio de cefalea con hemiparesia/hemihipoestesia transitorias. Abuelos paternos sin patología neurológica.

**Resultados:** Estudios analíticos de sangre y LCR, incluidos estudios microbiológicos, normales en ambos. RM cerebral en padre: atrofia cerebelosa y lesiones de sustancia blanca de disposición similar a las de la esclerosis múltiple, algunas con captación de contraste, que desaparecieron en controles posteriores. RM cerebral en el hijo: captación meníngea transitoria, leve atrofia de vermis. PEV, PESS normales en ambos; EEG: lentificación en hemisferio derecho en el hijo, durante el ingreso. Estudio genético en ambos: variante c1994C>T (p.Thr665Met) en gen de CACN1A .

**Conclusión:** Las variantes genéticas en el gen de CACN1A pueden producir cuadros solapados (ataxia episódica/progresiva, nistagmo, migraña episódica, encefalopatía); la atrofia cerebelosa se constata tempranamente; en casos excepcionales pueden objetivarse lesiones de sustancia blanca que pueden inducir a confusión con enfermedades como la esclerosis múltiple.