



## 21204 - SÍNDROME NEURO-OCULAR ASOCIADO A DAGLA COMO MIMIC DE ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2 (CACNA1A)

Sainz Torres, R.<sup>1</sup>; Pérez Dueñas, B.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatria. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome neuro-ocular asociado a DAGLA (que codifica un ligando del sistema endocannabinoide) se describió por primera vez en 2022 y se caracteriza por aparición en las primeras etapas de la vida de alteraciones de la oculomotricidad como *nistagmus* o *paroxysmal tonic upgaze deviation* (PTUD), trastornos del movimiento paroxísticos como tortícolis paroxística y/o ataxia episódica (AE), retraso del desarrollo psicomotor (RDPM) y ataxia. La clínica es muy parecida a la asociada a mutaciones en CACNA1A, que también se asocia a AE, PTUD, tortícolis paroxística, RDPM, epilepsia y migraña hemipléjica familiar. Con este trabajo pretendemos aportar más información sobre una entidad muy poco conocida con solamente 9 casos reportados en el mundo.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un niño de 13 años que presentaba desde el primer mes de vida episodios diarios frecuentes de PTUD al despertar, RDPM y torpeza motora, y a partir de los 2 años episodios de hipotonía y ataxia episódica por las mañanas al despertar. Se realizó estudio con RM cerebral, estudio metabólico, EEG y LCR sin hallazgos patológicos.

**Resultados:** En el estudio genético inicial (*array*, exoma, secuenciación de CACNA1A) no se detectaron anomalías, pero en 2022 al reanализar el exoma se detectó la mutación en DAGLA. Presentó buena respuesta a acetazolamida.

**Conclusión:** Mutaciones en el gen DAGLA y CACNA1A pueden dar un síndrome muy parecido, consistente en AE y PTUD con otros trastornos del movimiento paroxísticos. Sería necesario en todos aquellos pacientes con clínica compatible pero estudio negativo para CACNA1A descartar mutaciones en DAGLA.