



## 21302 - EPILEPSIA Y ALGO MÁS... LA IMPORTANCIA DE IR MÁS ALLÁ EN NUESTRO DIAGNÓSTICO

Valverde Mata, N.; Ceberino Muñoz, D.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Jiménez Arenas, M.; Blanco Ramírez, P.; García Falcón, M.; Córdoba Bueno, I.; Constantino Silva, A.; Querol Pascual, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** El gen ATP8A2 codifica a una proteína de la subfamilia P4 de la ATPasa, cuya función es facilitar el transporte de fosfolípidos en la membrana celular. Este gen se expresa fundamentalmente en el neuroeje, retina y testículo. Las variantes patogénicas de este gen, en homocigosis o heterocigosis compuesta, se asocian a retraso del desarrollo con alteración del lenguaje, hipotonía, trastornos del movimiento, patología ocular y dificultad para la alimentación.

**Material y métodos:** Descripción de dos casos clínicos y revisión de la bibliografía.

**Resultados:** La primera paciente es una mujer de 61 años, en seguimiento por neurología desde los 28 años por epilepsia secundaria a encefalopatía connatal, controlada. Presenta gran labilidad emocional con tendencia al llanto. En la exploración destaca hipotonía y distonía generalizada. También una disfagia progresiva que conlleva la necesidad de usar espesantes y cataratas a edad joven. En el estudio de antecedentes familiares, tiene una hermana más joven, con fenotipo similar, más leve. Tienen pruebas analíticas y de imagen sin alteraciones. Se realiza el estudio genético de ataxias, distonía y huntingtina, normal. Posteriormente, exoma dirigido por fenotipo, con el hallazgo de una variante patogénica en el gen ATP8A2, presente en ambas hermanas. Se amplía estudio a progenitores, con la misma mutación en trans (heterocigosis compuesta), lo que permite hacer el diagnóstico genético de trastorno del neurodesarrollo asociado al gen ATP8A2.

**Conclusión:** El reconocimiento temprano de las características cardinales de esta patología es fundamental para enfocar el estudio genético. Es una patología con un fenotipo muy variado e infradiagnosticada en la práctica clínica habitual.