



## 21140 - MIOCLONUS INTRATABLE NEONATAL ASOCIADO A LA MUTACIÓN DEL GEN KIF5A

Brincau García, F.<sup>1</sup>; López Pequeño, J.<sup>1</sup>; Montiel Rey, A.<sup>1</sup>; Chacón Pascual, A.<sup>1</sup>; Lucio Ceballos, B.<sup>2</sup>; Miranda Herrero, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** El gen KIF5A codifica una cadena pesada de cinesina específica de neuronas que participa en el transporte intracelular mitocondrial. Las variantes en el dominio motor suelen asociarse típicamente con paraplejía espástica hereditaria (PEH) o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT2). Las variantes en la cola de KIF5A predisponen a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y a mioclonus neonatal intratable.

**Material y métodos:** Presentamos un caso clínico de una paciente con movimientos anómalos desde el nacimiento.

**Resultados:** Niña de 3 años y 6 meses, primera hija de padres no consanguíneos sanos. Nace a término por parto eutóxico con distrés respiratorio al nacimiento con buena evolución. Desde el nacimiento presenta opsoclonus, irritabilidad, hiperexcitabilidad, mioclonías generalizadas e hipotonía axial con problemas de succión y deglución. Se realiza analítica básica, estudio de catecolaminas, estudio metabólico en suero orina y LCR (básico y neurotransmisores) y panel de canalopatías sin alteraciones y se inició clonazepam con mejoría leve. A los 6 meses inicia cuadro de encefalopatía epiléptica con espasmos que respondió a vigabatrina. El exoma clínico confirma la presencia de la variante heterocigota *missense* c.1637G > T, p.(Arg546Leu) en el gen KIF5A heredada de la madre (mosaicismo 11%) responsable del mioclonus neonatal intratable. Actualmente presenta retraso grave del neurodesarrollo y epilepsia bien controlada con levetiracetam y vigabatrina, manteniendo clínica de discinesias paroxísticas de difícil manejo.

**Conclusión:** El mioclonus neonatal intratable asociado a mutaciones en KIF5A se caracteriza por encefalopatía epiléptico disquinética grave con movimientos oculares anormales desde el nacimiento. La mutación de nuestra paciente no se había asociado anteriormente a este fenotipo clínico.