



Neurology perspectives



22947 - SÍNDROME CEREBROFRONTOFACIAL DE BARAITSER-WINTER: LA REVOLUCIÓN DE LA GENÉTICA

Vigni, S.¹; Rodríguez Vallejo, A.¹; Florido Capilla, M.¹; Rodríguez Martín, S.¹; Jiménez Barreto, A.¹; Crisóstomo Pardillo, F.¹; González Barrios, D.²; Martín Viota, L.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria; ²Servicio de Pediatría. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria.

Resumen

Objetivos: El síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter (BWCFF) engloba una serie de pacientes con un fenotipo variable caracterizado por dismorfismo facial, alteraciones oculares y afectación del sistema nervioso central, entre otras manifestaciones clínicas. Estos pacientes comparten un origen genético relacionado con mutaciones en ACTB y ACTG1, genes ubicuos que codifican la actina citoplasmática.

Material y métodos: Varón de 19 años, con antecedentes de ptosis bilateral congénita, oftalmoparesia externa y alteraciones craneofaciales, que debutó a los 12 años crisis focales.

Resultados: El paciente desarrolló una epilepsia farmacorresistente, presentando crisis de semiología variada que incluían crisis tónicas, mioclónicas, atónicas, ausencias y alguna crisis focal con evolución a bilateral-tónico clónica. Tras una respuesta inicial favorable a múltiples fármacos, se mantuvo con crisis frecuentes tanto clínicas como subclínicas a pesar de la politerapia. Además, presentaba leve discapacidad intelectual e hipoacusia mixta. Se descartó patología cardíaca y alteración innata del metabolismo. La evolución de las crisis y los registros electroencefalográficos revelaron una progresión hacia síndrome de Lennox Gastaut. Tras varios estudios genéticos que no evidenciaron hallazgos patológicos, se incluyó en el proyecto IMPACT, realizándose un estudio de genoma que evidenció la variante patogénica c.359C>T en heterocigosis del gen ACTG1. Finalmente se añadió cannabidiol (CBD) a la politerapia con valproato, lamotrigina y clobazam logrando una notable mejoría en el control de crisis.

Conclusión: La evolución de la genética en los últimos años ha sido una herramienta fundamental para redefinir y clasificar múltiples síndromes epilépticos, permitiendo aclarar su etiología, aportar un manejo individualizado y realizar un adecuado asesoramiento genético.