



22935 - SÍNDROME PURA. UN NUEVO RETO DIAGNÓSTICO DENTRO DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS

Marcos Fernández, N.¹; de Ceballos Cerrajería, P.²; Garamendi Ruiz, I.²; Moreno Estébanez, A.¹; Sánchez Horvath, M.³; Catalli, C.⁴; Callejo Seguela, M.¹; Fernández Llarena, L.¹; Valido Reyes, C.¹; Lagüela Alonso, A.¹; Anciones Martín, V.¹; López Prado, Á.¹; Martínez Sejas, M.¹; Marinas Alejo, A.²; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ²Grupo de Estudio de Epilepsia. Biobizkaia Health Research Institute. Hospital Universitario de Cruces; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario de Cruces; ⁴Servicio de Genética Médica. Nucleic Acid Therapeutics for Rare Diseases Group. Biobizkaia Health Research Institute. Hospital Universitario de Cruces.

Resumen

Objetivos: El síndrome PURA es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) derivada de una variante patogénica *de novo* del gen PURA (*Purine Rich Element Binding Protein A*); localizado en el cromosoma 5 y fundamental en la maduración cerebral posnatal. Se caracteriza por un espectro clínico conformado principalmente por discapacidad intelectual, hipotonía, crisis epilépticas, trastornos del movimiento y rasgos fenotípicos.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y revisión de la bibliografía.

Resultados: Mujer de 36 años con discapacidad intelectual grave, afecta desde la época neonatal de hipotonía, rasgos dismórficos e importante retraso madurativo posterior, diagnosticada entonces de parálisis cerebral infantil de origen indeterminado. A los 3 años, es intervenida de un astrocitoma parietal derecho sin recidiva hasta la actualidad. Inicia con crisis epilépticas tónicas a los 8 años; presentando en la actualidad una epilepsia farmacorresistente de origen indeterminado con diversos tipos de crisis. Para filiación de la posible EED, se realiza monitorización por videoelectroencefalografía (vEEG) prolongada, que registra crisis mioclónicas, espasmos y tónicas generalizadas. Se completa con estudio genético, que demuestra una variante probablemente patogénica en heterocigosis del gen PURA, siendo diagnosticada de síndrome PURA.

Conclusión: El síndrome PURA es una enfermedad rara que debuta en edades tempranas con hipotonía, retraso madurativo y epilepsia. Su reciente descubrimiento supone aún un reto diagnóstico y terapéutico, pudiendo existir más pacientes adultos que no se diagnostican en la infancia. El registro vEEG y la realización de estudios genéticos en EED de origen no filiado es esencial para identificarlos.