



Neurology perspectives



22027 - DE LA SOSPECHA CLÍNICA AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO: A PROPÓSITO DE UN CASO DE EPILEPSIA FOCAL FAMILIAR

Calderón Soriano, L.¹; Ramírez Toledo, R.¹; Cegarra Clares, M.¹; García Pérez-Carlos, M.¹; Pérez Navarro, V.²

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Reina Sofía; ²Servicio de Neurología. Hospital de la Vega Lorenzo Guirao.

Resumen

Objetivos: Describir el caso de una paciente con crisis epilépticas focales de inicio en la infancia y etiología desconocida hasta su diagnóstico genético.

Material y métodos: Mujer de 44 años con historia de crisis epilépticas focales con semiología frontal desde los 6 meses de edad, farmacorresistente (15 fármacos anticrisis ensayados) y con frecuencia de crisis diarias.

Resultados: Tras estudio estructural completo no se objetiva etiología definida, por lo que se solicita un estudio del exoma clínico por NGS donde informan de la presencia de una variante patogénica c.1459C>T del gen DEPDC5 en heterocigosis que nos da el diagnóstico de epilepsia focal familiar con focos variables (FFEVF).

Conclusión: La identificación de variantes patogénicas en el gen DEPDC5 representa un avance en el diagnóstico y manejo de la epilepsia focal familiar con focos variables (FFEVF). DEPDC5 es el gen más frecuentemente implicado en esta entidad y, además, explica la variabilidad en la localización de los focos entre familiares. Se asocia tanto a epilepsias no lesionales como a displasias corticales focales. Su alteración activa la vía mTORC1, lo que implica la posibilidad de terapias dirigidas con inhibidores de mTOR en casos refractarios, aunque su uso es aún experimental. Asimismo, hay estudios preliminares que afirman buena respuesta a la dieta cetogénica, con mejoría clínica y electroencefalográfica, lo que refuerza su consideración como alternativa terapéutica eficaz en epilepsias farmacorresistentes.