



Neurology perspectives



21941 - MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 15Q13. RELEVANCIA EN EL ESTUDIO DE EPILEPSIA DE ORIGEN GENÉTICO

Serrano García, F.; Doblas Ráez, P.; Crúces Párraga, J.; Navarro Conti, S.; Estévez María, J.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Resumen

Objetivos: Las alteraciones cromosómicas comprenden un amplio grupo de enfermedades y síndromes con diversas manifestaciones clínicas. Dentro de las mismas, se encuentra el síndrome de microdelección del 15q13.3. Se conoce que en esta microdelección se encuentra alterado el gen del receptor colinérgico nicotínico, en concreto la subunidad alfa 7 (CHRNA7), a la cual parecen encontrarse asociadas tanto los episodios de crisis epilépticas como el fenotipo.

Material y métodos: En esta serie de casos, presentamos a dos pacientes, ambos varones jóvenes, con facies sindrómicas, alteración del comportamiento, retraso madurativo y crisis con distinta semiología diarias, con difícil control pese a tratamiento con fármacos anticrisis desde el inicio en la infancia. En ambos casos, pasaron por diferentes consultas de neurología sin encontrar causa aparente, bien fuese lesión estructural en neuroimagen, analítica o de otro origen.

Resultados: En consulta monográfica, tras acudir sin un diagnóstico etiológico definido, fueron nuevamente evaluados. A lo largo de su seguimiento se solicitó estudio genético mediante genotipo *array*, demostrando en ambos la presencia de la microdelección 15q13.3, la cual se ha demostrado que se encuentra asociada a crisis epilépticas, normalmente refractarias a una línea de tratamiento anticrisis.

Conclusión: Con ambos casos, se pretende remarcar la importancia del empleo del genotipo *array* en casos refractarios a varias líneas de tratamiento antiepilépticos. Además, remarcar la importancia de un análisis más detallado de los pacientes con episodios de crisis de difícil control y fenotipos característicos.