



Neurology perspectives



22382 - EPILEPSIA REFRACTARIA FAMILIAR: UN CASO DE EPILEPSIA DEPENDIENTE DE VITAMINA B6

Cadena Chuquimarca, K.; Quintana López, O.; del Molino Urquijo, N.; Pérez Argüeso, M.; Armenteros Gómez, D.; Huete Antón, B.; Erburu Iriarte, M.; García-Moncó Carra, J.

Servicio de Neurología. Hospital de Basurto.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de epilepsia dependiente de piridoxina (EPDVB6).

Material y métodos: La EPDVB6 es una enfermedad neurometabólica de la infancia con herencia autosómica recesiva caracterizada por crisis epilépticas refractarias que responden a piridoxina. Causada por mutaciones en el gen ALDH7A1, que conlleva una acumulación de metabolitos neurotóxicos que interfieren con la función de la piridoxina y produce un retraso en el neurodesarrollo.

Resultados: Presentamos un caso atípico de EPDVB6 en una mujer de 52 años con epilepsia de inicio a los 3 meses de edad y neurodesarrollo normal. Presenta crisis focales con evolución a tónico-clónicas bilaterales. Dos hermanas fallecieron por crisis epilépticas en el periodo neonatal (una gemela a los 15 días y la otra a los 3 meses). La paciente ha presentado crisis epilépticas esporádicas, hasta que a los 38 años incrementa la frecuencia y en 2023 desarrolla un estatus epiléptico superrefractario con estancia prolongada en UCI y múltiples complicaciones, precisando al alta 4 fármacos anticrisis, asociando fatiga, quejas cognitivas e hipotonía. El estudio etiológico con analítica sanguínea y neuroimagen fueron normales. Sin embargo, en LCR se objetivaron niveles bajos de piridoxina. La EPDVB6 se confirma genéticamente al hallarse dos variantes patogénicas en el gen ALDH7A1. Se ha mantenido estable sin crisis y con mejoría de los síntomas asociados con 4 FAC y piridoxina.

Conclusión: Ante un caso de epilepsia refractaria, a pesar de ser infrecuente, es necesaria la sospecha de epilepsia dependiente de piridoxina, debido a que tiene un tratamiento etiológico que marca el pronóstico vital.