



22422 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN LA EPILEPSIA ASOCIADA A MUTACIÓN DEL GEN PCDH19. DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

Rojas Cristancho, J.; Nieva Sánchez, C.; Pérez Girona, L.; Arbós Aguilar, A.; Freixa Cruz, A.; García Díaz, A.; San Pedro Murillo, E.; Purroy García, F.; Quílez Martínez, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

Resumen

Objetivos: Presentar la variabilidad fenotípica de la epilepsia asociada a mutaciones del gen de la protocadherina 19 (PCDH19).

Material y métodos: Se presentan 2 casos de epilepsia asociada al gen PCDH19. La paciente 1 es una mujer de 26 años con encefalopatía epiléptica asociada a crisis epilépticas de inicio a los 9 meses con discapacidad intelectual grave y alteración conductual. Presenta crisis tónico-clónicas bilaterales (TCB). Buen control de crisis desde los 9 hasta los 19 años bajo tratamiento con VPA. A partir de entonces, sufre repetidos acúmulos de crisis y un episodio de estado epiléptico convulsivo. La RM cerebral no mostró alteraciones y los EEG mostraron abundante actividad epileptiforme interictal focal y generalizada. El estudio genético con exoma clínico mostró una variante patogénica *nonsense* en el exón 1 del gen PCDH19. La paciente 2 es una mujer de 29 años, con inicio de epilepsia a los 3 años. Semiología TCB con presentación en acúmulos de 12 y 24 horas. No presenta discapacidad intelectual ni alteración conductual. La RM cerebral y EEG interictal no mostraron alteraciones. El estudio genético con exoma clínico mostró una variante patogénica *missense* en el exón 1 del gen PCDH19.

Resultados: Se describen fenotipos con cronopatología y grado de afectación variable asociados a mutaciones en PCDH19.

Conclusión: La variabilidad fenotípica de PCDH19 podría estar causada por el tipo de mutación: más grave en *nonsense* y más leves en *missense*.