



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2169 - ¿Qué le pasa a mi niña?

F.M. Aceituno Villalba^a, A. Sánchez Martínez^b, C. Bolarín Angosto^c, I.M. Escudero Muñoz^b, A. Balsalobre Matencio^c, C. Castillo Ramos^d, M.L. Aceituno Villalba^e, J. Aceituno Arenas^f, A.C. Menéndez López^g y S. Rivera Peñaranda^g

^aMédico de Familia. Centro de Salud Santiago de la Ribera. Murcia. ^bMédico Residente; ^gMédico de Familia. Centro de Salud San Javier. Murcia. ^cMédico Residente. Centro de Salud de Torre Pacheco Este. Murcia. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Terrassa Sud. Barcelona. ^eMédico de Familia. Centro de Salud Vélez Rubio. Almería. ^fMédico de Familia. Centro de Salud Chirivel. Almería.

Resumen

Descripción del caso: Mujer, 11 años, No RAM. Tía materna con epilepsia secundaria a sufrimiento fetal. Parto por cesárea. Presenta crisis clónicas generalizadas de larga duración (6/mes) desde los 7 meses, autolimitadas. Retraso psicomotor desde los 3 años. Desde inicio de menstruación, mayor frecuencia de crisis tónico-clónicas/mioclónicas/ausencias (30/mes). Ha usado gabitril, fenobarbital, levetiracetam... sin mejoría, llegando a status epiléptico hace varias semanas.

Exploración y pruebas complementarias: BEG. ACP: normal. EN: PICNR. Se comunica por gestos. Lenguaje de 25 palabras. Microcefalia. Resto no valorable. Analítica: normal. Estudio genético: mutación del gen SCN1A de novo, variante sin clasificar. Estudio de los padres normal. EEG: descargas generalizadas punta onda lenta, irregulares. RMN: atrofia cerebral y cerebelosa difusa.

Juicio clínico: Síndrome de Dravet. Epilepsia refractaria a tratamiento.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de West, Encefalopatía mioclónica temprana, Convulsiones infantiles benignas (familiares y no familiares).

Comentario final: El Síndrome de Dravet/epilepsia mioclónica grave de la infancia es una enfermedad rara, caracterizada por manifestaciones clínicas y electroencefalográficas focales y generalizadas. Las alteraciones neurológicas suelen ser graves y permanentes, aunque a partir de la primera década, suelen estabilizarse. Es llamativa la alteración del comportamiento, lenguaje, marcha y coordinación motora. Suele ser refractario a tratamiento médico y su pronóstico es malo. Nuestra paciente finalmente inició tratamiento con vimpot, depakine y noiafren, consiguiendo una reducción de las crisis durante meses.

Bibliografía

- Escayg A, Goldin AL. Sodium channel SCN1A and epilepsy: mutations and mechanisms. *Epilepsia*. 2010;51:1650-8.
- Ragona F, Granata T, Bernardino BD, Offredi F, Darra F, Battaglia D, et al. Cognitive development in Dravet syndrome: A retrospective, multicenter study of 26 patients. *Epilepsia*. 2011;52:386-92.

Palabras clave: Epilepsia. Convulsión.