

424/2363 - CON EPILEPSIA EN LOS GENES

M. Gallardo Peña¹, C. Luengos², J. Hernández Zapata³ y B. Fernández Casero⁴

¹Médico Residente de Medicina familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Balconcillo. Guadalajara. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Yunquera. Guadalajara. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Banconcillo. Guadalajara. ⁴Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Especialidades Azuqueca de Henares. Guadalajara.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 44 años llevado a Urgencias tras episodio sincopal con pérdida brusca de conciencia y traumatismo occipital. Su esposa acudió tras escuchar el golpe, y refiere rigidez axial y de extremidades con movimientos tónico-clónicos que cedían tras unos segundos con estado poscrítico de unos 20 minutos. Presentaba mordedura de lengua y salivación sin relajación de esfínteres. En el momento de la valoración, se encontraba aturdido y con amnesia total del episodio padecido, sin aura epigástrica u otros pródromos. Antecedentes personales: Negaba consumo de tóxicos. Hipersensibilidad a AINEs. Sin FRCV. Antecedentes familiares: Padre e hijo con epilepsia.

Exploración y pruebas complementarias: Constantes normales. Exploración neurológica: Glasgow 13/15. Lenguaje normal. Sin focalidad motora ni sensitiva. Campimetría sin alteraciones. Pares craneales: exoforia OD. PICNR. MOE normal. Sin paresia facial ni alteración de pares bajos. Signos meníngeos negativos. Romberg negativo. Marcha normal. Analítica sin alteraciones, salvo CPK de 562. ECG: RS a 70 lpm, HARI ya descrito en estudios previos. TC cerebral: asimetría en el patrón de disposición de los surcos en el hemisferio izquierdo con sospecha de posible esquizencefalía de labio cerrado, a confirmar mediante estudio de RM cerebral. RM de cerebro: hallazgos concordantes con síndrome perisilviano unilateral izquierdo.

Orientación diagnóstica: La elevación analítica de la CPK junto a la descripción del episodio por la acompañante sugiere una crisis secundaria al hallazgo radiológico de esquizencefalía izquierda.

Diagnóstico diferencial: Epilepsia. Esquizencefalía.

Comentario final: La esquizencefalía es un desorden congénito del desarrollo cortical cerebral, que se caracteriza por la existencia de hendiduras de sustancia gris que se extienden desde la superficie pial hasta los ventrículos laterales. Esta patología se engloba dentro del grupo de trastornos de migración neuroblástica que son las malformaciones más frecuentes del SNC. Respecto a la etiología, no está clara pues influyen factores genéticos como la mutación del gen EMX2, la exposición durante la vida intrauterina a tóxicos, infecciones como el CMV y factores metabólicos como la deficiencia de hormonas tiroideas. Puede ser unilateral o bilateral y puede ser dividida en subtipos: tipo I o “labio cerrado” y tipo II o “labio abierto”. La presentación es muy variada y a menudo puede acompañarse de otras anomalías cerebrales como ausencia de septum pellucidum o hipoplasia del nervio óptico.

Bibliografía

1. Verrotti A, Spalice A, Ursitti F, Papetti L, Mariani R, Castronovo A, et al. New trends in neuronal migration disorders. Eur J Paediatr Neurol. 2010;14(1):1-12.

Palabras clave: Esquizencefalia. Epilepsia.