



Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Imagen del mes

Anomalías electroencefalográficas en paciente con alteración del gen DYNC1H1



Electroencephalographic anomalies in a patient with DYNC1H1 gene alteration

Antonio Díaz Negrillo*

Departamento de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro, Madrid, España

Las mutaciones del gen DYNC1H1 se relacionan con la forma axonal de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (C-M-T), con la atrofia muscular espinal y con ciertas formas de retraso mental¹. Sin embargo, es muy raro encontrar en la literatura documentación gráfica de anomalías electroencefalográficas (EEG) en estos pacientes.

Varón de 9 años, estudiado por dificultades motoras y del aprendizaje. La anamnesis reveló además una dificultad en la interacción social y múltiples obsesiones. Las exploraciones iniciales realizadas (analíticas, radiografías, etc.) fueron normales. Una resonancia cerebral con espectroscopia reveló una disminución en la ratio de n-acetil-aspartato/creatina y un EEG de vigilia y sueño que mostró durante el sueño NREM frecuentes paroxismos de puntas y punta-onda en regiones fronto-centro-temporales, asincrónicas, de predominio derecho (fig. 1). Finalmente un estudio genético mostró una alteración genética de novo en heterocigosis del gen DYNC1H1 (exón 64: c.11912C>G [NM_001376,-RefSeq-], p.Pro3971Arg [cr14:102506981]).

El gen DYNC1H1, situado en el brazo largo del cromosoma 14 (14q32.31), codifica una proteína del complejo dineína. Las dineínas son un grupo de ATPasas activadas por microtúbulos que funcionan como motores moleculares transportando proteínas al interior celular.

Las alteraciones en dicho gen condicionan defectos en la migración y el desarrollo neuronal que, en algunos casos, se manifiestan con trastornos del espectro autista².

Nuestro paciente presentó en la resonancia cerebral con espectroscopia una disminución en la ratio de n-acetil-aspartato/creatina. Estos hallazgos se han relacionado con alteraciones de la mielinización o en la densidad neuronal³.

Creemos que este caso es muy interesante por varias razones: 1) no hemos encontrado imágenes publicadas de anomalías en el EEG en estos pacientes antes de presentar crisis; 2) este caso ilustra con los cambios bioeléctricos cerebrales que pueden presentar este tipo de anomalías genéticas, y 3) los hallazgos neurofisiológicos y genéticos han aportado valor para el estudio del paciente resaltando el interés que pueden

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: antonioldnegrillo@yahoo.es

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2022.07.005>

1853-0028/© 2022 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

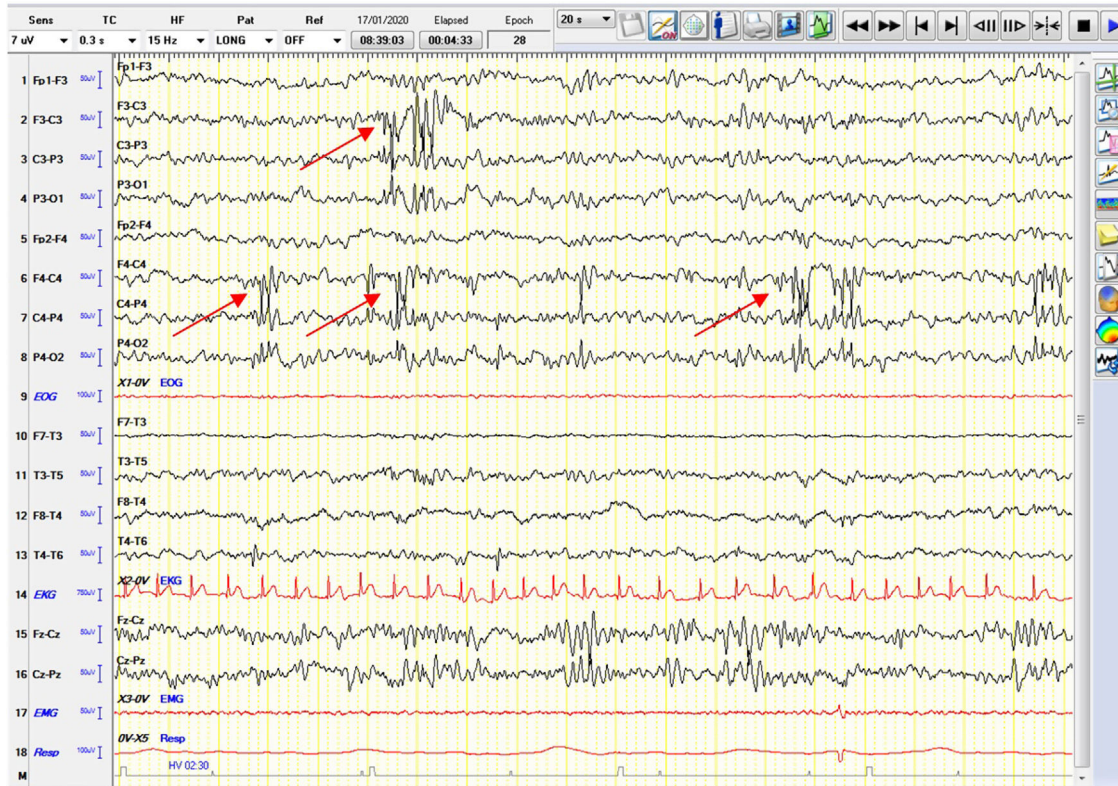


Figura 1 – EEG de SNREM en el que se objetivan frecuentes paroxismos de puntas y punta-onda en regiones fronto-centro-temporales, asincrónicas, de predominio derecho.

tener tales exploraciones en el estudio de dichos pacientes.

Financiación

No ha existido ningún tipo de financiación para la realización de este trabajo ni existen conflictos de interés.

Conflicto de intereses

No ha existido ningún tipo de financiación para la realización de este trabajo ni existen conflictos de interés.

BIBLIOGRAFÍA

1. Matsumoto A, Kojima K, Miya F, Miyauchi A, Watanabe K, Iwamoto S, et al. Two cases of DYNC1H1 mutations with intractable epilepsy. *Brain Dev.* 2021;00094–102. S 0387–7604.
2. De Rubeis S, He Xin, Buxbaum JD. Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism. *Nature.* 2014;515:209–15.
3. Lentz MR, Kim JP, Westmoreland SV, Greco JB, Fuller RA, Ratai EM, et al. Quantitative neuropathologic correlates of changes in ratio of N-acetylaspartate to creatine in macaque brain. *Radiology.* 2005;235:461–8.