

# DISCINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA CON EPILEPSIA REPORTE DE UN CASO

Dra. Berenice Saavedra Milán<sup>1</sup>, Dr. Antonio Bravo Oro<sup>2</sup>, Dr. Jorge Luís García Ramírez<sup>3</sup>, Dr. José de Jesús Vázquez Montante<sup>4</sup>

1.- Departamento de neurología Pediátrica Hospital del Niño y la Mujer Dr. Alberto López Hermosa, San Luis Potosí, médicos Adscrito

2.- Departamento de neurología Pediátrica Hospital Ignacio Morones Prieto San Luis Potosí, médicos Adscrito

3.- Jefe de departamento de neurología Pediátrica Hospital Ignacio Morones Prieto San Luis Potosí,

4.- Departamento de genética médica del Hospital del Niño y la Mujer Dr. Alberto López Hermosa, San Luis Potosí, médicos Adscrito.

## ANTECEDENTES

La discinesia paroxística no cinesigénica (PNKD) es una forma de discinesia paroxística, la prevalencia mundial es 1/1.000.000, se ha observado una predominancia masculina (1.4:1), la edad de aparición es variable (1 a 77 años). La PNKD se caracteriza por episodios espontáneos o inducidos (alcohol, cafeína, estrés, ejercicio, privación del sueño, menstruación) de distonía, corea, atetosis y balismo en las extremidades, cara y tronco, que duran desde minutos a horas, sin alteraciones en el nivel de alerta. Los movimientos pueden ser unilaterales pero más comúnmente bilaterales y generalizados. La frecuencia de episodios varía desde 1-3 por día hasta meses de intervalos libres, también se observa disartria y crisis oculógiras. La fisiopatología sigue siendo desconocida pero aproximadamente el 60% muestran mutaciones en el gen PNKD (2q35), que codifica para una proteína reguladora de la miofibrilogenesis 1, MR-1.

## OBJETIVO

Presentación de un caso portador de discinesia paroxística no cinesigénica con epilepsia

## MATERIAL Y METODOS

Paciente femenina de 15 años, padres no consanguíneos, sin antecedentes neonatales, no antecedentes familiares de epilepsia. Antecedente de linfadenitis por vacunación con BCG. Sostén cefálico 12 meses, sedestación 1 año 6 meses, no gateo, marcha 2 años 3 meses, con diagnóstico de discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista. Inicia a los 7 meses de edad con crisis epilépticas caracterizadas por: chupeteo y pérdida del estado de alerta, evolucionó a epilepsia refractaria con diferentes semiologías: drop attacks, ausencias, tónicas focales con conciencia preservada, y atónicas generalizadas con pérdida del estado de alerta.

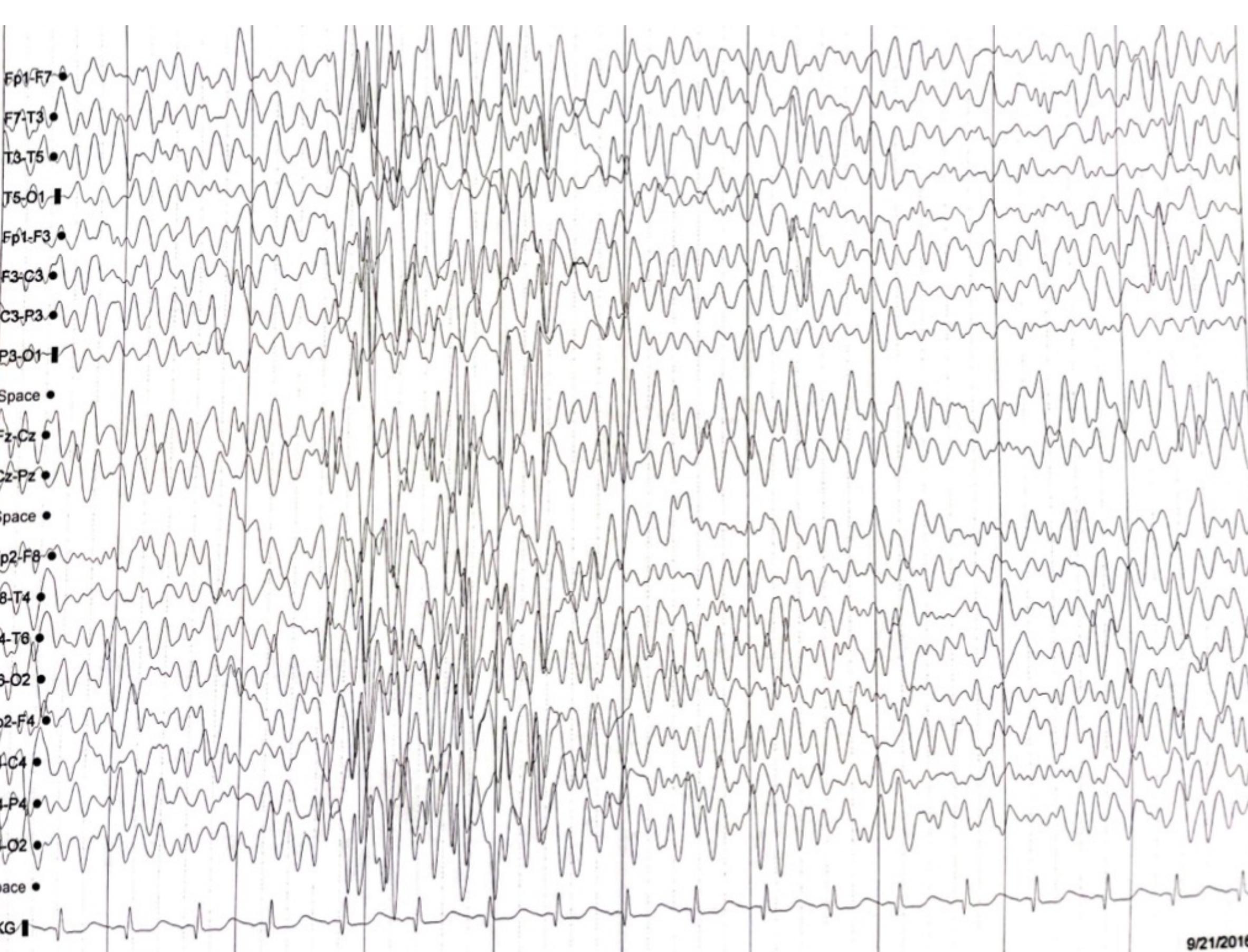
Cuenta con múltiples EEG:

EEG 2007 → anormal, epiléptico con polipuntas de focos independientes frontales y temporales bilaterales.

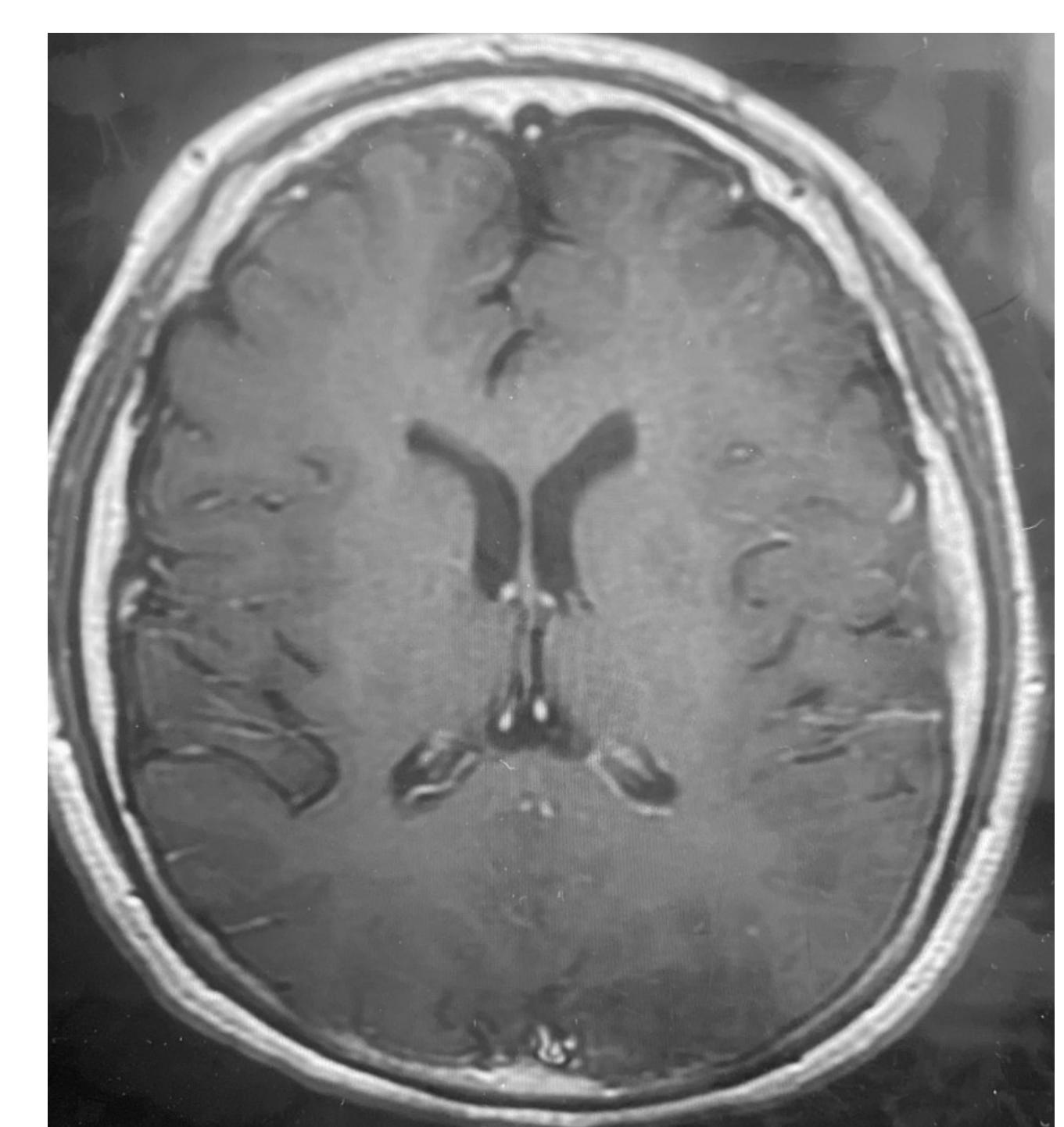
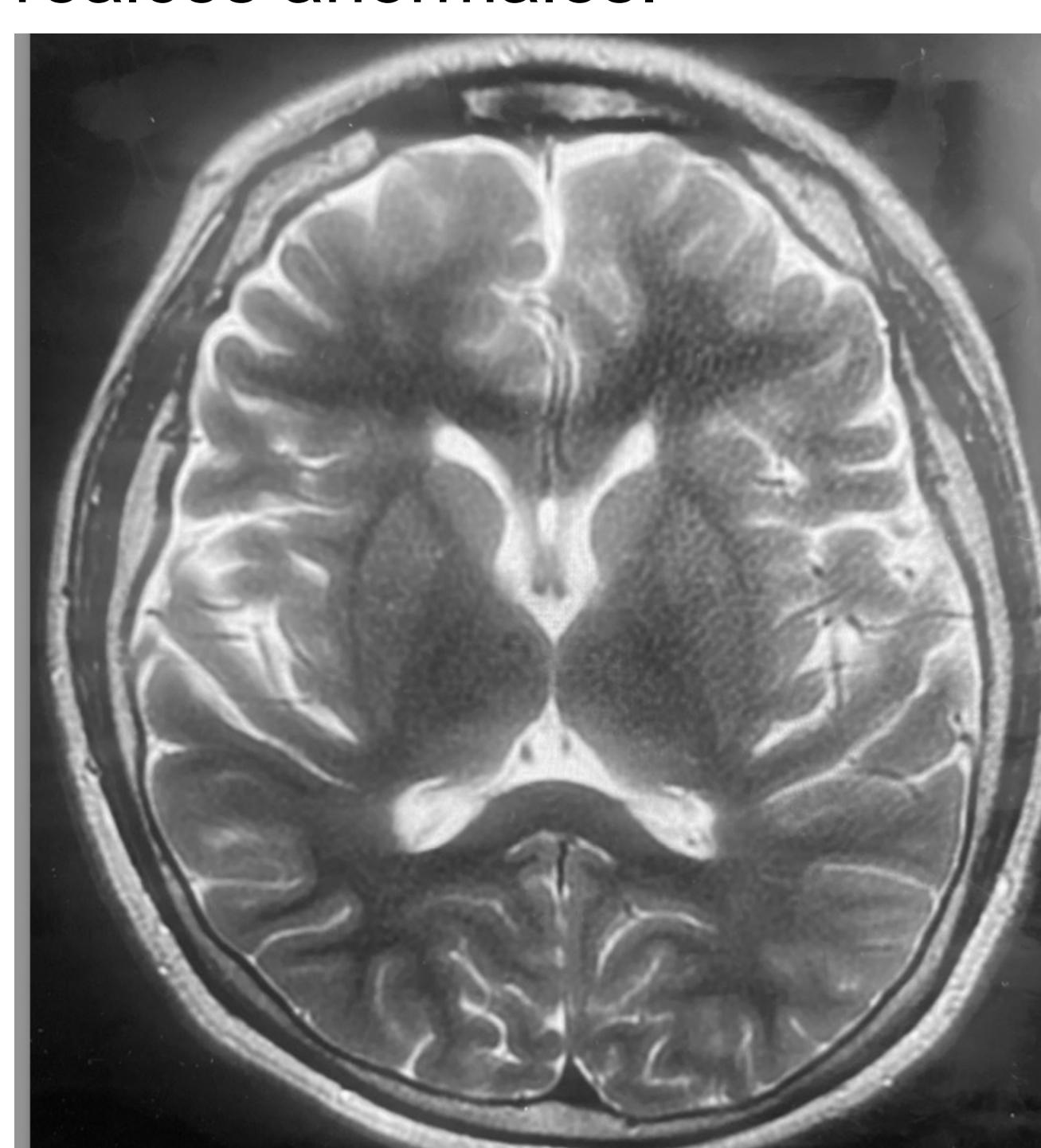
EEG 2008 → actividad asimétrica delta theta de localización frontotemporal sin patrón ictal.

EEG 2009 → puntas, ondas agudas y ondas lentas de alto voltaje frontocentrales izquierdas y frontotemporales derechas.

EEG 2016 → puntas, ondas lentas y ondas agudas de alto voltaje frontocentrales derechas que generalizan.



RMN agosto 2021 → Adeuada diferenciación entre sustancia gris y blanca, sin evidencia de atrofia cortico subcortical, sin evidencia de lesiones intra o extraaxiales, sin evidencia de zonas desmielinizantes o de isquemia, ganglios basales simétricos y de intensidad normal, sistema ventricular simétrico, fosa posterior con cerebelo y vermis de morfología e intensidad normal, región supraselar sin masas ocupativas, estructuras vasculares de morfología e intensidad conservados, al estudio contrastado sin realces anormales.



Múltiples tratamientos: valproato de magnesio, lamotrigina, levetiracetam, clonazepam, clonidina, aripiprazol, carbamazepina, risperidona, sertralina etc.

Se mantuvo libre de crisis epilépticas y de movimientos anormales por 5 años, desde hace 1 año presenta episodios de ataxia, hipotonía, movimientos anormales: coreoatetósicos y balismo, acompañados de disartria, desencadenados por estrés, actividad física y menstruación los cuales inicialmente fueron catalogados como parte la semiología de las crisis epilépticas.

## RESULTADOS

Se realizó exoma, reportándose una variante heterocigota c.3158A>G p, en el gen KCNMA1,

### RESUMEN DE RESULTADOS

VARIANTES DE SECUENCIA								
GEN	COORDENADAS DE LA VARIANTE	CAMBIO DE AMINOÁCIDO	IDENTIFICADOR SNP	CIGOSIDAD	PARÁMETROS IN SILICO*	FRECUENCIAS ALÉLICAS**	TIPO Y CLASIFICACIÓN***	
KCNMA1	NM_001161352.1:c.3158A>G	p.(Asn1053Ser)	rs886039469	heterocigota	PolyPhen: Probablemente deletérea Align-GVD: C15 SIFT: - MutationTaster: Patogénica Conservación_nt: alta Conservación_aa: débil	gnomAD: - ESP: - 1000 G: 0.000026 CentoMD: 0.000022	Cambio de sentido Patogénica (clase 1)	

Su tratamiento actual consiste en Valproato de magnesio, carbamazepina y clonazepam.

## CONCLUSIONES:

Esta variante ha sido descrita previamente *de novo* asociada a enfermedad para epilepsia, discinesia paroxística de inicio temprano y retraso en el desarrollo. En nuestro caso la paciente presenta el cuadro típico descrito, presenta discapacidad intelectual y epilepsia, además de trastorno del espectro autista, la epilepsia en este momento está controlada, las crisis discinéticas persisten pero ha tenido buena respuesta al tratamiento con benzodiacepinas con disminución en el número y duración de las mismas pero sin libertad de las mismas. La importancia de presentar este caso recae en la complejidad del abordaje de pacientes con crisis epilépticas y movimientos anormales lo que puede provocar sobretratamiento de las crisis, además de recalcar la importancia el trabajo en equipo con genética.

## BIBLIOGRAFIA:

1. Bailey C, Moldenhauer H, Park S, Keros S, Meredith A. KCNMA1-linked channelopathy. *J. Gen. Physiol.* 2019;151:1173-1189.
2. Miller J, Moldenhauer H, Keros S, Meredith A. An Emerging spectrum of variants and clinical features in KCNMA1-linked channelopathy. *Channels.* 2021;15:447-464.
3. Unterberger I, Trinka E. Diagnosis and treatment of paroxysmal dyskinesias revisited. 2008;1(2):67-74.
4. Erro R, et al. Familial paroxysmal Nonkinetic Dyskinesia. *GeneReviews.* 2019;1:13.