

Crisis Febriles Plus

Frida Guadalupe Reyna De la rosa 1, Beatriz Eugenia Chávez-Luevanos1, Laura de León-Flores1, Adriana Carlota Cantú-Salinas1, Ana Luisa Carrión-García1, Oscar de la Garza-Pineda1, Salvador Vázquez-Fuentes1
¹Servicio de Neurología pediátrica, Hospital Universitario "Dr. José E. González"; U.A.N.L.; Monterrey, NL, México.

INTRODUCCIÓN

Uno de los genes más estudiados en la etiología de epilepsias idiopáticas y síndromes epilépticos es el SCN1A que codifica la subunidad alfa de los canales neuronales de sodio dependientes de voltaje. De las mutaciones asociadas con epilepsia que pueden ser detectadas alteran el extremo C terminal del canal, llevando a disfunción neuronal e hiperexcitabilidad en conexiones corticales y cerebelosas

Los trastornos epilépticos asociados al gen SCN1A incluyen entre otros: epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus, epilepsias mioclónicas atónicas, síndrome de West, síndrome de Landau-Kleffner y especialmente epilepsia mioclónica severa en la infancia (síndrome de Dravet)

OBJETIVO

Presencia de Convulsiones febriles plus con mutaciones de la subunidad alfa de canales de sodio (SCN1A)

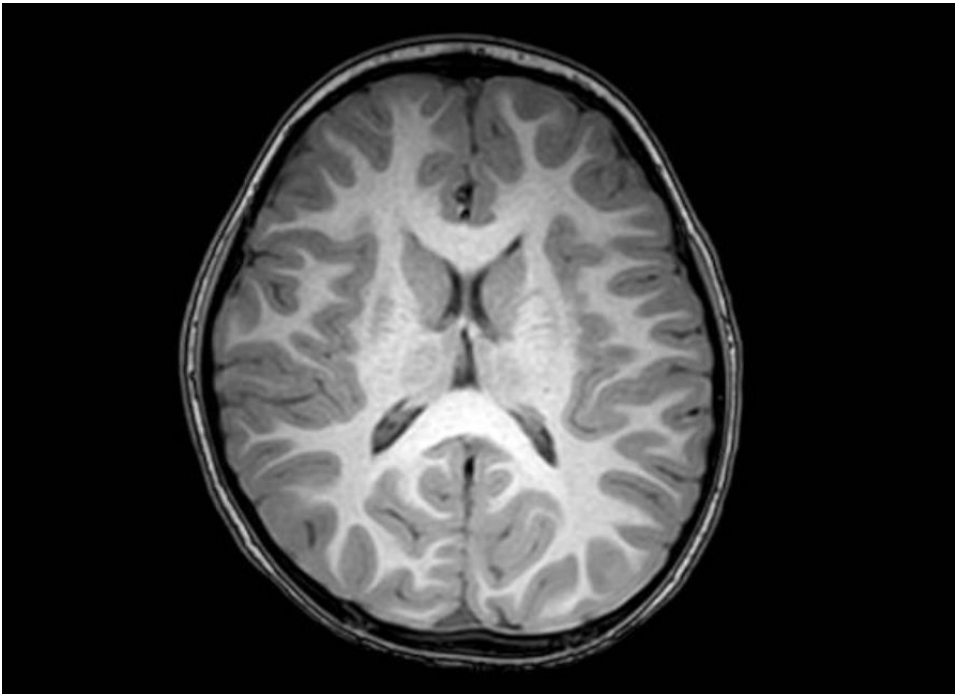
MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente femenino de 5 años, con antecedente de Madre 31 años con epilepsia, debuto a los 5 meses estuvo en tratamiento con AVP + Topiramato; padre 26 años enfermedad renal crónica y DMT1, 2 hermanos sanos, producto de la tercera gesta de un embarazo normoevolutivo sin complicaciones perinatales.

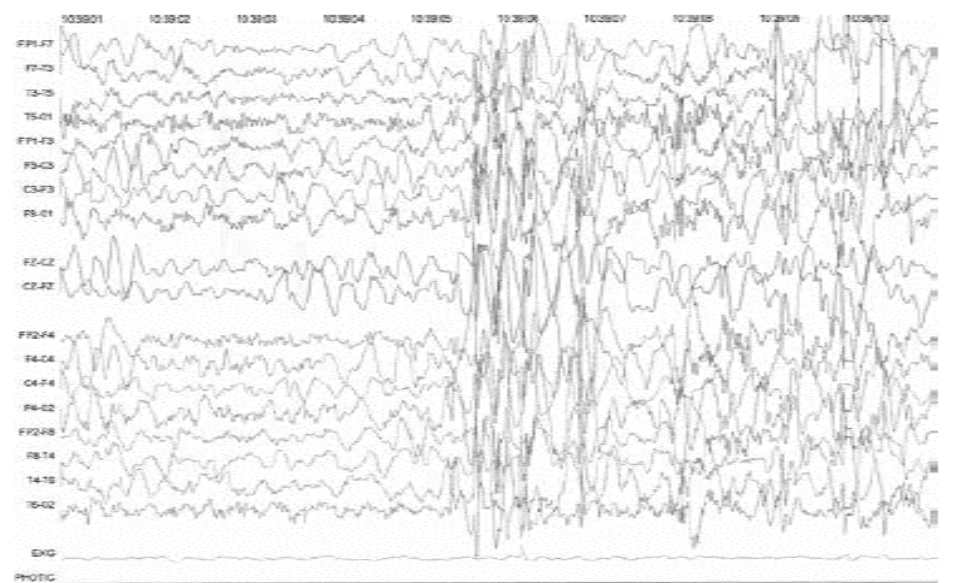
Con retraso global del neurodesarrollo, sin otros antecedentes patológicos, alérgicos, ni quirúrgicos esquemas de vacunación incompleto.

A los 5 meses presentó primera convulsión febril TCG de 10 minutos de duración, con posictal de 50 minutos, sin evidencia de complicación ni neuroinfección. En los siguientes meses presentó regularmente convulsiones febriles asociadas a vacunaciones como a procesos infecciosos, sin convulsiones complejas ni deterioro del estado neurológico.

Después del año empezó a presentar episodios de inicio súbito caracterizadas crisis convulsivas TCG al presentar fiebre. Estos episodios frecuentemente progresaron a estatus epilépticos de hasta una hora con múltiples Internamientos. Se realizó en junio del 2021 a los 4 años panel de epilepsias y ataxias con resultado positivo para epilepsia asociada a gen SCN1A (omim*182389). En tratamiento con AVP, levetiracetam, clonazepam y Canabidiol



Resonancia magnética de cerebro simple dentro de los parámetros normales



VideoEEG de 12 horas que evidencia actividad irritativa en la región central con diseminación bilateral

CONCLUSIÓN Y DISCUSIÓN

Los grandes avances en la genética nos permiten utilizar estos conocimientos en el estudio de las epilepsias e identificar epilepsias graves, difícil de reconocer en el primer estadio, permitiéndonos un manejo adecuado, terapia antiepiléptica óptima que puede reducir las crisis y optimizar el desarrollo a largo plazo.

BIBLIOGRAFIA

1. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia 2017
2. estrepo DA, Rojas S, Lizcano LA, Rios EN, Carreño JO. Epilepsia refractaria con convulsiones febriles plus en niños con mutaciones de la subunidad alfa de canales de sodio (SCN1A): un reporte de caso. Acta neurol colomb2020 26–33.
3. Olson HE, Kelly M, LaCoursiere CM, Pinsky R, Tambunan D, Shain C, et al. Genetics and genotype-phenotype correlations in early onset epileptic encephalopathy with burst suppression. Ann Neuro 2017