



EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 2, UNA VARIANTE DE EPILEPSIA DE LAFORA CON MUTACIÓN DE EPM2A. REPORTE DE CASO.

Eunice Maday González González¹, Francisco Miguel Mercado Silva².
Departamento Neurología pediátrica, 2CMNO UMAE Hospital de pediatría. Guadalajara, Jalisco, México

Antecedentes

La presencia de variantes en EPM2A se asocia con un patrón de herencia autosómico recesivo a la epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora)¹. La enfermedad de Lafora es una epilepsia mioclónica hereditaria, grave y progresiva, caracterizada por convulsiones mioclónicas y/o generalizadas, alucinaciones visuales (convulsiones occipitales parciales) y un declive neurológico progresivo². Presentamos el caso de una paciente con evolución incierta.

Objetivos

Reporte de caso en una variante de epilepsia de Lafora con mutación de EPM2A.

Métodos

Femenino 12 años con desarrollo normal, tío paterno con epilepsia

Padecimiento: Debuta a los 11 años con una crisis generalizada tónica clónica, postictal con mareo, un mes después vértigo súbito y movimientos oculares secundariamente generalizada tónica clónica. Tratamiento con levetiracetam, los eventos recurrieron agregándose automatismos. Se evidencian ausencias con mioclonías palpebrales. Tratamiento con Clonazepam, valproato, lamotrigina y levetiracetam. Crisis de 1 a 2 por mes asociado a menstruación generalizadas, persisten mioclonías palpebrales.

Exploración: Normocéfalo. Cooperador, lenguaje expresivo receptivo normal, nervios craneales normales, sistema motor, con fuerza reflejos tróficos normales, no reflejos patológicos, cerebelo normal, raquis normal, no estigmas cutáneos.

Paraclínicos:

EEG: En hiperventilación y foto estímulo punta onda lenta generalizada de 3 HZ.

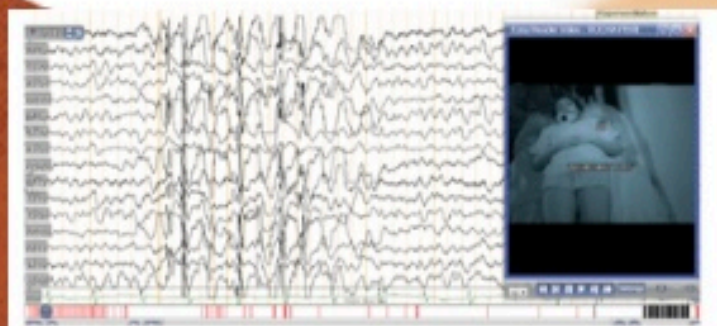
RMNC: Sin alteraciones

Resultados

EPM2A c.721C>T (Patogénica)

Conclusiones

La variante identificada en homocigosis en la muestra del paciente se trata de una variante de pérdida de función que genera un codón de parada prematuro. Este cambio da lugar a la degradación del ARN a expresión de proteínas truncadas, o bien generar una proteína truncada con un efecto dominante negativo³. La variante ha sido previamente registrada como patogénica asociada a enfermedad de Lafora. En base a que se trata de una variante de pérdida de función en un gen donde la pérdida de función es un mecanismo descrito en la patología asociada, se categoriza como una variante patogénica en nuestra paciente.



Bibliografía

1. Lomax LB, Verhalen B, Minassian BA. EPM2A in-frame deletion slows neurological decline in Lafora Disease. *Seizure* [Internet]. 2021;91:97-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2021.06.002>
2. Jansen AC, Andermann E, Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA. *Epilepsia mioclónica progresiva tipo Lafora*. Seattle (WA: Washington, Seattle); 1993.
3. Aslam Z, Lee E, Badshah M, Naeem M, Kang C. Whole exome sequencing identified a novel missense mutation in EPM2A underlying Lafora disease in a Pakistani family. *Seizure* [Internet]. 2017;51:200-3. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2017.08.012>