

Mutación en KCNT1 encontrada en la epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante con manifestaciones epilépticas del lóbulo temporal.

Eunice Maday González González¹, Francisco Miguel Mercado Silva².

Departamento Neurología pediátrica, CMNO UMAE Hospital de pediatría. Guadalajara, Jalisco, México. paciente con una mutación en KCNT1.

Antecedentes:

La epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante es un trastorno convulsivo caracterizado por una distonía intermitente y/o movimientos coreoatetoides que se producen durante el sueño. Las agrupaciones de convulsiones motoras nocturnas son generalmente breves y estereotipadas¹. La presencia de variantes en KCNT1 (Miembro 1 de subfamilia T de canales activados por potasio y sodio) asocia un patrón de herencia autosómico dominante a la encefalopatía epiléptica infantil tipo 14 y a la epilepsia nocturna del lóbulo frontal tipo 5². Presentamos el caso de una paciente con manifestaciones epilépticas del lóbulo temporal.

Objetivo:

Presentar variedades electro clínicas encontradas en un paciente con una mutación en KCNT1.

Conclusiones

La presencia de variantes en KCNT1 se asocia, con un patrón de herencia autosómico dominante a la epilepsia nocturna del lóbulo frontal tipo 5². La variante identificada en heterocigosis en la muestra del paciente se trata de una variante de cambio de sentido que ha sido previamente registrada una sola vez en la base de datos como una variante probablemente benigna aunque sin evidencias que respalden esta clasificación. En este caso se concluye una epilepsia del lóbulo frontal autosómica dominante con manifestaciones epilépticas del lóbulo temporal, una falla electroquímica que debe considerarse.

Métodos

Masculino de 11 años sin antecedentes y desarrollo normal.

Padecimiento: Debuta a los 9 años de edad con episodios de cefalea, desorientación y posterior sueño de 6 segundos, repitiéndose cada hora y en ocasiones macropsias. Se inicio manejo con levetiracetam con control parcial. Posterior valproato de sodio y Lorazepam. Comorbilidades: Oposicionista desafiante y depresión.

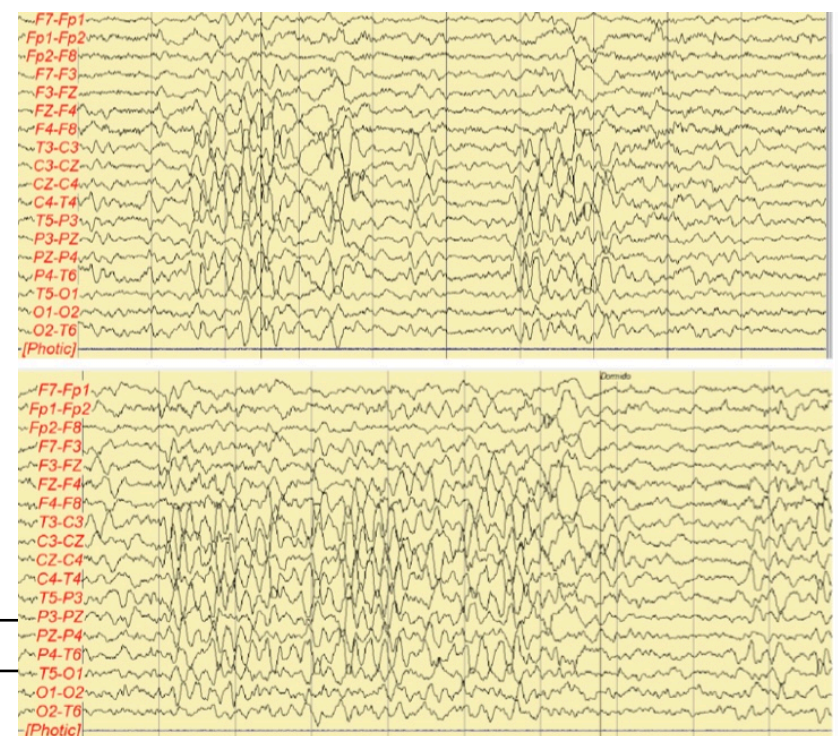
Exploración: Normocéfalo. Cooperador, su lenguaje expresivo receptivo normal, pares craneales normales, sistema motor, con fuerza reflejos trefismo normales, no reflejos patológicos, cerebelo y raquis normal, no estigmas cutáneos.

RMNC: Hipoplasia de cuerpo calloso

EEG: Brotes de ondas agudas temporales disincronicas.

Resultado

KCNT1 c.53G>A; p.(Arg18His)



Bibliografía

1. Hwang SK, Makita Y, Kurahashi H, Cho YW, Hirose S. Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante: un estudio comparativo genotípico de familias japonesas y coreanas que portan la mutación CHRNA4 Ser284Leu. J Hum Genet [Internet]. 2011;56(8):609–12. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/jhg.2011.69>
2. Bonardi CM, Heyne HO, Kiannacca M, Fitzgerald MP, Gardella E, Gunning B, et al. Epilepsias y encefalopatías epilépticas relacionadas con KCNT1: espectro fenotípico y mutacional. Cerebro [Internet]. 2021;144(12):3635–50. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awab219>