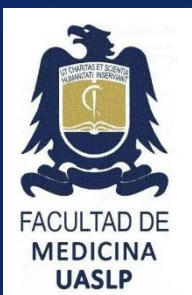


Presentación atípica de epilepsia mioclónica juvenil secundaria a variable patogénica de novo *EFHC1*.



¹ García – García, Jasín Najaí; ² Silva – Pérez, Israel, ³ Cortés – Valderrabano, Jossmar; ⁴ Vázquez – Montante, José De Jesús, ⁵ Bravo – Oro, Antonio.

¹ Residente de 2° año Pediatría Médica. Hospital General ISSSTE. San Luis Potosí (SLP).

² Residente de 2° año Neurología Pediátrica. Hospital Central Ignacio Morones Prieto. San Luis Potosí.

³ Residente de 2° año Neurología Pediátrica. Hospital Central Ignacio Morones Prieto. San Luis Potosí.

⁴ Médico Genetista, adjunto al servicio de Pediatría y profesor de postgrado en Pediatría. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto. SLP.

⁵ Médico Neurólogo Pediatra, adjunto al servicio de Neurología Pediátrica y profesor de postgrado en Neurología Pediátrica. Hospital Central Dr. I. Morones Prieto. SLP.

ANTECEDENTES

Variantes patogénicas en el gen *EFHC1* se han asociado a diferentes síndromes epilépticos. *EFHC1* se encuentra en el brazo corto del cromosoma 6p21.3 y 6p12–p11. La proteína sintetizada es una proteína de canal no iónico y ha sido reportada la causa más frecuente. Se han propuesto varias funciones neuronales para *EFHC1*, incluida la regulación de los canales iónicos, la apoptosis, división celular, migración neuronal, arquitectura de las neuritas y la liberación de neurotransmisores, que podrían explicar cómo la mutación de este gen desarrolla epilepsia.

OBJETIVOS

Se presenta el caso de una paciente con epilepsia generalizada secundaria a una variante en *EFHC1* con discapacidad intelectual y trastornos de conducta.

MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente femenina de 11 años, padres no consanguíneos, sin antecedentes neonatales, no antecedentes familiares de epilepsia. Inicia a los 2 años de edad con crisis motoras generalizadas al despertar, retraso de lenguaje expresivo y en funciones cognitivas para la edad, problemas de conducta de baja tolerancia a la frustración y autoagresiones. Resonancia magnética normal, electroencefalogramas en los primeros años con actividad en regiones frontales bilaterales. A los 10 años persiste con epilepsia refractaria a tratamiento y se agregan crisis mioclónicas, además presenta discapacidad intelectual y graves problemas de conducta. EEG digital en sueño fisiológico con presencia de puntas en regiones frontotemporales bilaterales. (Fig 1 y 2)

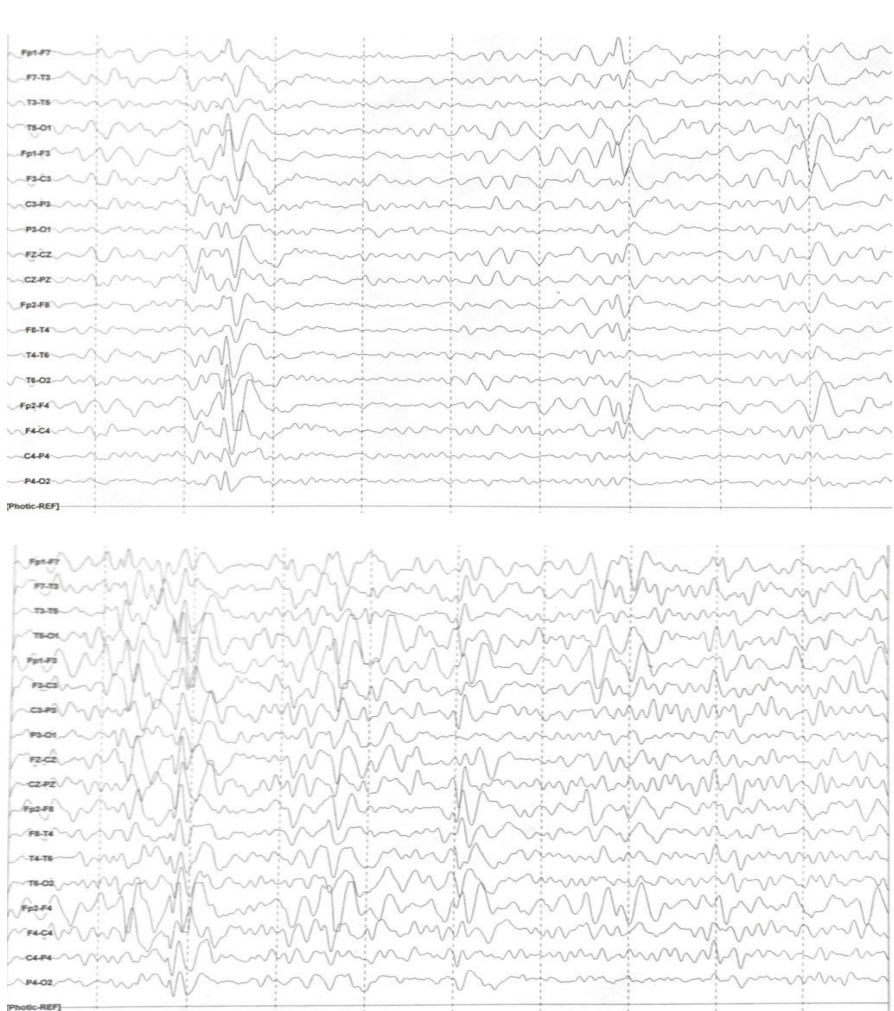


FIG. 1



FIG. 2

RESULTADOS

Se realiza panel para epilepsia para 280 genes reportándose una variante heterocigota c.628G>A en el gen *EFHC1*, previamente descrita solo en dos casos de pacientes mexicanos.

CONCLUSIONES

Variantes en *EFHC1* pueden presentar un espectro de manifestaciones, aunque se ha asociado con mayor frecuencia a epilepsia mioclónica juvenil, pero se han reportado portadores asintomáticos. En nuestro caso como lo descrito previamente se asoció a una forma de epilepsia generalizada refractaria a tratamiento pero llama la atención la asociación con inicio temprano de las crisis, discapacidad intelectual y trastornos de conducta severos. Este caso demuestra la importancia en epilepsias refractarias no estructurales el trabajo en equipo con genética para descartar encefalopatías epilépticas.

BIBLIOGRAFÍA.

1. Bailey JN, Patterson C, de Nijs L, Durón RM, Nguyen V-H, Tanaka M, et al. EFHC1 variants in juvenile myoclonic epilepsy: reanalysis according to NHGRI and ACMG guidelines for assigning disease causality. Genet Med [Internet]. 2017;19(2):144–56. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2016.86>
2. Caldera DJ, Burneo JG. Epilepsia mioclónica juvenil. Rev Neuropsiquiatr [Internet]. 2019;81(4):250. Available from: <http://dx.doi.org/10.20453/rnp.v81i4.3439>
3. Loucks CM, Park K, Walker DS, McEwan AH, Timbers TA, Ardiel EL, et al. EFHC1, implicated in juvenile myoclonic epilepsy, functions at the cilium and synapse to modulate dopamine signaling. Elife [Internet]. 2019;8. Available from: <http://dx.doi.org/10.7554/eLife.37271>
4. Suzuki T, Delgado-Escueta AV, Aguan K, Alonso ME, Shi J, Hara Y, et al. Mutations in EFHC1 cause juvenile myoclonic epilepsy. Nat Genet [Internet]. 2004;36(8):842–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/ng1393>
5. Thounaojam R, Langbang L, Itisham K, Sobhani R, Srivastava S, Ramanujam B, et al. EFHC1 mutation in Indian juvenile myoclonic epilepsy patient. Epilepsia Open [Internet]. 2017;2(1):84–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/epi4.12037>