Fecha de Nacimiento: 14/02/1994

Madrid, diciembre de 2023

**INFORME NEUROLOGICO**

MOTIVO DE CONSULTA: Paciente de 29 años

HISTORIA CLINICA: presenta crisis en dos circunstancias:

* Durante la comida, casi todos los días tiene una. Además, en la cena y desayuno a veces también. Presenta desconexión, giro cefálico, emisión de un sonido gutural, hipertonía y caída al suelo. Tras 30 segundos tiene una risa peculiar y su recuperación es completa. Si él come por sí mismo casi siempre tiene estas crisis, si le dan de comer no son tan frecuentes
* Crisis agrupadas, que tienen una semiología similar y se agrupan varias incontables en una hora. Ocurren sin relación con ningún factor. Se presentan una media de una vez al mes, tanto dos agrupamientos en un mes y uno en tres meses. Desde agosto hasta octubre fueron dos por semana. Parece que empeoró en relación con fiebre por picadura de garrapata

Embarazo controlado, un hermano mayor sano. Parto normal. Desde los primeros días llamó la atención un llanto peculiar. Presentaba dificultad en regular temperatura, frialdad de manos y pies. Retraso global en neurodesarrollo: lenguaje a los 3 años, marcha autónoma a los 7 años. Autonomía para casi todas sus actividades. Control de esfínteres desde los 6 años. Sabe leer y escribir en ordenador. Empeoró a partir del inicio de su epilepsia y su tratamiento. Sus crisis se iniciaron en 2021, al principio solamente tenía un leve giro cefálico y emitía un sonido gutural. Fue tratado inicialmente con diversos fármacos sin mejoría. RM atrofia vermis cerebelosos. EEGs: agrupamientos de crisis con patrón de “espasmos epilépticos”

ANTECEDENTES MEDICOS: Preferencia manual izquierda / bilateral. No tiene antecedentes de crisis febriles, traumatismo craneal severo, dificultades durante el parto, meningitis o encefalitis. No hay historia familiar de epilepsia o de otras enfermedades neurológicas. Cirugía de calcáneos para corrección postura de la marcha, criptorquidia. Resección de apéndice preauricular.

TRATAMIENTO ACTUAL: Briviact 100-0-100 mg; Zebinix 800 mg 1 por la noche Lamictal 50-0-50 mg; Noiafren 10 mg: ½ - ½ - ½ media hora antes de cada comida y en caso de crisis agrupadas 1 comprimido. A partir de iniciar tratamiento han mejorado sus agrupamientos de crisis, pero no reconocen que ninguno de ellos haya sido mejor que los otros. Efectos adversos: hiponatremia 128, ahora normal, posiblemente por infección respiratoria concomitante. Anteriormente ha sido tratado con clonazepam, lacosamida, levetiracetam (alteraciones de conducta y trombocitopenia). Toxina botulínica por sialorrea.

EXPLORACION GENERAL: Peso: 54,5 Kg; microcefalia. Coloración normal de piel y mucosas. Auscultación cardiaca normal. Abdomen no doloroso y sin organomegalias. cifoescoliosis.

EXPLORACION NEUROLOGICA: despierto, lenguaje reducido, colaborador, tranquilo. Disartria, diparesia facial. N craneales normales. ROT exaltados. Marcha espástica. Dificultades en motricidad fina.