



# Neurology perspectives



## 85 - SÍNDROME POLIHIDRAMNIOS-MEGAENCEFALIA-EPILEPSIA SINTOMÁTICA. UN CASO DIAGNÓSTICO TRAS ESTUDIO GENÉTICO POSBIOPSIA MUSCULAR

Montecino Romanini, C.P.<sup>1</sup>; Pérez Navarro, L.M.<sup>2</sup>; Báez Acosta, B.<sup>1</sup>; Toledo Bravo de Laguna, L.<sup>2</sup>; Martín-Casanueva, M.Á.<sup>3</sup>; Blázquez Encinar, A.<sup>3</sup>; Serrano Lorenzo, P.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil; <sup>2</sup>Servicio de Neurología - Unidad de Neurología Infantil. Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil;

<sup>3</sup>Servicio de Bioquímica e Instituto de Investigación i+12. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Mutaciones en el gen STRADA han sido identificadas como causantes del síndrome polihidramnios-megaencefalia-epilepsia sintomática (PMSE). Presentamos el caso de una paciente con características fenotípicas y clínicas particulares, cuyos hallazgos genéticos tras biopsia muscular fueron clave diagnóstica de esta entidad poco frecuente.

**Material y métodos:** Niña marroquí de 4 años, hija de padres consanguíneos, con antecedente de polihidramnios gestacional, derivada a nuestro centro a los 5 meses de vida por retraso psicomotor, macrocefalia y crisis epilépticas refractarias. Exploración inicial: facies toscas e hipotonía marcada. Estudio de sangre, orina y LCR, así como electroencefalograma y electroneuro/miograma de resultados normales. En RMN cerebral se identifica atrofia bitemporal e indicios de hipomielinización y en estudio cardiológico una comunicación interauricular. Tras clínica progresiva, se decide biopsia muscular.

**Resultados:** Microscópicamente se aprecia músculo estriado con hallazgos sugestivos de miofascitis macrofágica incidental y atrofia leve de fibra aislada predominantemente tipo II. El estudio mitocondrial revela cadena respiratoria normal. Se completa el estudio con un panel de genes asociados a epilepsia, identificándose una variante patogénica homocigota en el exón 10 del gen STRADA.

**Conclusión:** Las características sindrómicas de nuestra paciente son atribuibles a dicha mutación. Hasta la fecha, han sido reportados solo 22 casos. El dar a conocer el nuestro, puede ayudar a conocer mejor el espectro fenotípico cuya importancia radica principalmente en el tratamiento, ya que se ha demostrado que inhibidores de mTOR pueden reducir drásticamente las crisis epilépticas, refractarias habitualmente a múltiples anticonvulsivantes e incluso permitir mejoras en el lenguaje, alteraciones altamente discapacitantes asociadas a esta entidad.