



# Neurology perspectives



## 18651 - EPILEPSIA EN LA INFANCIA CON CRISIS FOCALES MIGRATORIAS SECUNDARIA A VARIANTE *DE NOVO* KCNT1 (C.1438G>A, P.ASP480ASN): SEGUNDO CASO REPORTADO

León Ruiz, M.<sup>1</sup>; Gómez Moroney, A.<sup>1</sup>; Bautista Villavicencio, C.<sup>1</sup>; Roa Escobar, J.<sup>2</sup>; Oliva Navarro, J.<sup>2</sup>; Alonso Singer, P.<sup>2</sup>; Naranjo Castresana, M.<sup>1</sup>; Merino Andreu, M.<sup>1</sup>; Castañeda Cabrero, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sección de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario La Paz; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.

### Resumen

**Objetivos:** Presentamos un caso excepcional de epilepsia en la infancia con crisis focales migratorias (EICFM).

**Material y métodos:** Varón de 1 mes, sin antecedentes perinatales de interés, remitido por febrícula de 37,5 °C y crisis focal tónica yugulada con midazolam oromucoso (x2). La TAC craneal fue normal. La RT-PCR en LCR fue positiva para Coxsackievirus B3. Se inició tratamiento con aciclovir intravenoso, con resolución de la fiebre y RT-PCR negativa una semana después. El nivel de consciencia del paciente continuó empeorando. Se solicitó resonancia magnética cerebral y video-EEG.

**Resultados:** La RM cerebral mostró hiperintensidades bitemporales y el V-EEG continuo un patrón migratorio, junto con crisis clínicas tónico/clónicas refractarias a medicación anticrisis y dieta cetogénica. Se logró el patrón de brote-supresión. Las pruebas de laboratorio fueron normales (incluidos estudios metabólicos e inmunológicos). La RM cerebral de seguimiento a los 2 meses mostró atrofia generalizada grave. El estudio de exoma completo reveló mutación *de novo* en KCNT1 (c.1438G>A,p.Asp480Asn), siendo el segundo caso comunicado. El paciente falleció 2 meses después por shock séptico urinario.

**Conclusión:** Los síndromes epilépticos (SE) tienen causas genéticas, estructurales, metabólicas, autoinmunes e infecciosas específicas y poseen características electroclínicas, terapéuticas y pronósticas diferenciadas. La mayoría de los SE neonatales son encefalopatías epilépticas y del desarrollo. Su caracterización guía la elección y duración terapéutica y la predicción de resultados. Se debe sospechar EICFM si existen regresión del neurodesarrollo, crisis focales tónicas/clónica y crisis migratorias focales eléctricas, que pueden pasar desapercibidas si no se realiza una monitorización video-EEG continua. Los hallazgos del video-EEG sirven como marcador pronóstico en tiempo real, ayudando a orientar el manejo diagnóstico-terapéutico.