



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

¹Sección de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario La Paz; ²Servicio 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.