



Neurology perspectives



19158 - Estado epiléptico convulsivo en paciente con enfermedad de Alexander en el adulto: a propósito de un caso

López Trashorras, L.¹; Aldaz Burgoa, A.²; Abizanda Saro, P.²; Rodríguez Albacete, N.²; Franco Rubio, L.²; García Ruiz, M.²; Obregón Galán, J.²; Gutiérrez Bedia, P.²; Marcos Dolado, A.³; Ginestal López, R.²; López Valdés, E.⁴; Mayo Rodríguez, P.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Neurología General. Hospital Clínico San Carlos; ³Unidad de Neurología Cognitiva. Hospital Clínico San Carlos; ⁴Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Clínico San Carlos; ⁵Unidad de Epilepsia. Hospital Clínico San Carlos.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Alexander es una enfermedad genética extremadamente rara que afecta primariamente a astrocitos y pertenece al grupo de leucodistrofias. Existen diferentes formas de presentación clínica en función de la edad de inicio, siendo más frecuente y grave en la infancia temprana. En la evolución natural, que conduce de forma indefectible a la muerte, son frecuentes las crisis epilépticas, pero no existen casos descritos en la literatura de estado epiléptico (EE) convulsivo.

Material y métodos: Paciente con enfermedad de Alexander de inicio infantil valorado por EE convulsivo.

Resultados: Varón de 21 años con diagnóstico genético de enfermedad de Alexander a los 2 años (variante patogénica del gen GFAP). Presenta retraso madurativo global y epilepsia focal en tratamiento con valproato con buen control. Desarrolla EE convulsivo de inicio focal con evolución a bilateral tónico-clónico (clonías de hemicuerpo izquierdo) no controlado con benzodiazepinas y levetiracetam. Se procede a intubación previo a traslado hospitalario por desaturación. Ingresa en UCI manteniéndose sedación con propofol. Continúa con clonías en hemicuerpo izquierdo administrándose levetiracetam y valproato en perfusión, cediendo las clonías. Análisis de sangre sin alteraciones y TC cerebro con atrofia global moderada. En video-electroencefalograma urgente lentificación difusa sin patrón de EE ni crisis epilépticas. Extubado a las 48 horas con reducción progresiva de fármacos anticrisis y mejoría del nivel de consciencia. Es dado de alta en situación basal.

Conclusión: En la evolución natural de la enfermedad de Alexander se debe incluir la posibilidad de desarrollar un EE que puede empeorar la morbilidad y mortalidad asociadas a la enfermedad.