



# Neurology perspectives



## 18726 - Luchando contra el tiempo; diagnóstico de Epilepsia Infantil PCDH19

Hernández Ramírez, M.<sup>1</sup>; González Gómez, M.<sup>1</sup>; Villamor Rodríguez, J.<sup>1</sup>; Sánchez García, F.<sup>1</sup>; Celi Celi, J.<sup>1</sup>; López-Zuazo Aroca, I.<sup>1</sup>

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** La encefalopatía epiléptica infantil precoz tipo 9 se caracteriza por convulsiones de inicio en la infancia, así como comorbilidad conductual y psiquiátrica y diversos grados de discapacidad intelectual. Se debe a mutaciones en el gen PCDH19, cuya expresión fenotípica variada dificulta su diagnóstico. Nuestro objetivo es revisar esta entidad infrecuente.

**Material y métodos:** Mediante la revisión de la historia clínica de una paciente y una búsqueda bibliográfica. Se trata de una mujer de 18 años, derivada desde neuropediatría para seguimiento de epilepsia criptogénica y farmacorresistente.

**Resultados:** La paciente debutó con crisis febriles a los 15 meses, precisando múltiples ingresos. Durante la infancia, presentó crisis generalizadas, crisis focales con alteración de consciencia e incluso estatus epilépticos. Los electroencefalogramas mostraban un fondo enlentecido, siendo habitualmente patológicos. La neuroimagen, los estudios de laboratorio y metabólicos sin anomalías. Fueron necesarios múltiples FAE por refractariedad. Paralelamente, retraso en el desarrollo psicomotor con CI límite y deterioro importante del comportamiento. A los 18 años, ya en seguimiento por neurología, se solicitó video-EEG, resultando anodino. Epilepsia controlada con lacosamida, lamotrigina, levetiracetam y clobazam. Finalmente, se solicitó un estudio genético, que reveló variante patogénica en heterocigosis del gen PCDH19, siendo compatible con encefalopatía epiléptica infantil precoz tipo 9.

**Conclusión:** Las variantes patogénicas PCDH19 se manifiestan con un espectro clínico muy variable, lo cual conlleva frecuentemente a una demora en el diagnóstico y, por tanto, un difícil abordaje terapéutico. Debido a ello, es fundamental considerar precozmente etiologías genéticas al enfrentarnos a epilepsias refractarias de inicio temprano.