



Neurology perspectives



19022 - Síndrome por déficit de GLUT1 asociado a niveles indetectables de vitamina B6: caso clínico

Fernández Soberón, S.; Goyena Morata, O.; Sifre Peña, C.; Escalza Cortina, M.; Sustatxa Zarraga, I.; Vázquez Picón, R.; Azkune Calle, I.; Pinedo Brochado, A.

Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.

Resumen

Objetivos: Presentar el caso de una paciente con epilepsia refractaria de inicio precoz.

Material y métodos: Mujer de 53 años, con antecedentes de crisis febriles típicas y epilepsia en tío paterno. Diagnosticada con 7 años de epilepsia de ausencia típica. Un año después presenta retroceso en el desarrollo psicomotor. Actualmente presenta tres tipos de episodios: unos consistentes en movimientos abigarrados de las extremidades, con posterior llanto, otros de desconexión del medio y episodios de imposibilidad para caminar por cruce distónico de piernas. Se han empleado múltiples tratamientos antiepilépticos (etosuximida, ácido valproico, carbamazepina, zonisamida, perampanel, lacosamida y brivaracetam) sin conseguir controlar las crisis.

Resultados: La resonancia cerebral es normal y el EEG no demostró claros focos epileptógenos. Se solicita estudio genético, detectando una mutación patogénica en heterocigosis del gen SLC2A1, correspondiente a un déficit de GLUT1. Tras resultados, previo a iniciar dieta cetogénica, en analítica general se detectan niveles de vitamina B6 indetectables. Comenzando entonces tratamiento con piridoxina y posponiendo la dieta cetogénica. En la siguiente consulta llevaba libre de crisis durante dos meses. No se detectó mutación del gen de déficit de piridoxina (gen ALDH7A1).

Conclusión: El síndrome por déficit de GLUT1 se debe a una mutación en heterocigosis en el gen SCL2A1, que cursa con crisis epilépticas de inicio temprano y refractarias al tratamiento, retraso del neurodesarrollo y trastornos del movimiento. La dieta cetogénica es el tratamiento de elección, ya que aporta una fuente alternativa de energía. Sin embargo, acerca de su relación con unos niveles indetectables de vitamina B6 no hemos encontrado información en la literatura.