



# Neurology perspectives



## 21624 - EPILEPSIA FOCAL ASOCIADA A DEPDC5: VALIDEZ DE REPLANTEAR ESTUDIO GENÉTICO ANTE SOSPECHA FENOTÍPICA Y ANTECEDENTES FAMILIARES EN EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE DE ETIOLOGÍA DESCONOCIDA

*Hurtado Alcázar, C.; Carrasco García, M.; Santillana Ávila, C.; Morales Lahoz, Á.; del Pino Díaz, I.*

*Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio.*

### Resumen

**Objetivos:** Las mutaciones en el gen DEPDC5 se encuentran en más de un tercio de las epilepsias focales familiares. Se caracterizan por penetrancia reducida y fenotipo variable en edad de inicio, tipo de crisis, gravedad y respuesta al tratamiento. En ocasiones se relacionan con alteración del neurodesarrollo o trastornos psiquiátricos. Pretendemos dar a conocer la utilidad de pruebas genéticas que permiten el diagnóstico.

**Material y métodos:** Realizamos una revisión bibliográfica y exponemos el caso de una paciente con epilepsia focal y mutación DEPDC5 previamente considerada epilepsia por déficit de piridoxina.

**Resultados:** Mujer de 23 años con epilepsia focal temporal farmacorresistente. Debut con varios meses de edad con espasmos, destacando trastorno conductual. Progresión a crisis focales con alteración del nivel de consciencia, semiología emocional y ocasional progresión tónico-clónica con crisis diarias o semanales con predominio nocturno. Discapacidad intelectual leve, TDAH y trastorno grave conductual. Durante un tiempo considerada una epilepsia metabólica por déficit de piridoxina. Presenta antecedentes familiares de crisis epilépticas en padre y tío. Entre las pruebas complementarias realizadas destaca actividad temporal bilateral en EEG, múltiples RM normales, PET con hipometabolismo bitemporal, estudio metabólico y cariotipo normal. Solicitamos nuevo estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) de genes asociados a epilepsia, siendo la paciente heterocigota para una variante patogénica del gen DEPDC5.

**Conclusión:** Es necesario reconsiderar el diagnóstico de epilepsia focal farmacorresistente no lesional sobre todo en inicio temprano, crisis nocturnas, fenotipo frontal temporal e historia familiar positiva. Las nuevas tecnologías como NGS han permitido la filiación y reclasificación de epilepsias previamente consideradas criptogénicas.