



# Neurology perspectives



## 20808 - MUTACIÓN EN EL GEN CDH2 Y ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO 94: PRESENCIA DE UN CASO

Ogando Pérez, S.<sup>1</sup>; Aguado Oliveira, A.<sup>1</sup>; Castro Montenegro, A.<sup>1</sup>; Fernández Martín, I.<sup>1</sup>; Pose Cruz, E.<sup>1</sup>; Dorta Expósito, B.<sup>1</sup>; Repáraz Andrade, A.<sup>2</sup>; Castro Vilanova, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Álvaro Cunqueiro; <sup>2</sup>Unidad de Genética y Patología Molecular. Hospital Álvaro Cunqueiro.

### Resumen

**Objetivos:** La mutación en el gen CHD2 presenta fenotipos variables (desde crisis febriles hasta encefalopatía epiléptica grave). La encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) 94 es un trastorno genético relacionado con el gen CHD2 y definido clínicamente por crisis convulsivas refractarias de inicio precoz y ralentización o regresión cognitiva, así como electroencefalograma (EEG) con actividad epileptiforme frecuente. Presentamos una paciente con clínica compatible con EED de etiología desconocida cuyo estudio genético detectó una variante *de novo* en el gen CHD2.

**Material y métodos:** Mujer de 26 años con crisis tónico-clónicas generalizadas farmacorresistentes desde los 9 años. El desarrollo psicomotor fue normal hasta ese momento. Posteriormente este sufrió una ralentización y actualmente presenta una discapacidad intelectual con coeficiente intelectual 68. Los EEG mostraban actividad epileptiforme generalizada con respuesta fotoparoxística. En la resonancia presenta un quiste pineal estable. No referían antecedentes familiares de interés. Durante el estudio etiológico se solicitaron pruebas genéticas.

**Resultados:** El exoma detectó en heterocigosis la variante patogénica c.3323\_3324del p. (Ser1108) en el gen CHD2 compatible con el diagnóstico de EED 94. El estudio de ambos progenitores fue normal por lo cual se considera una variante *de novo*.

**Conclusión:** Consideramos que la mutación en el gen CHD2 es la responsable en nuestra paciente de su epilepsia farmacorresistente con respuesta fotoparoxística y su DI. Los avances genéticos nos permiten continuar identificando en la edad adulta la etiología de EED no filiadadas y frecuentemente con presentación *de novo*.