



# Neurology perspectives



## 21704 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO (EED) ASOCIADA A ATAXIA EPISÓDICA POR MUTACIÓN DEL GEN CNTNAP2: DESCRIPCIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Rodríguez García, D.; Dodu, R.; Calvo Medina, R.; Cabezudo García, P.; López Moreno, Y.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Carlos Haya.

### Resumen

**Objetivos:** El gen CNTNAP2 codifica la proteína CASPR2, implicada en la adhesión celular y las interacciones sinápticas. La pérdida de función en este gen se manifiesta con discapacidad intelectual, crisis epilépticas y trastornos el espectro autista (TEA). Nuestro objetivo es una mejor caracterización de esta encefalopatía poco conocida.

**Material y métodos:** Presentamos un paciente de nuestra Consulta de Epilepsia diagnosticado de EDD por mutación de CNTNAP2 y comparamos sus características con los casos descritos en la literatura.

**Resultados:** Varón de 16 años diagnosticado de retraso en el neurodesarrollo, TEA y crisis epilépticas focales con afectación del nivel de conciencia y paso a bilateral en los primeros años de vida. En los electroencefalogramas (EEG) se objetivan paroxismos focales parietooccipitales derechos. Se consigue libertad de crisis con eslicarbamazepina. El exoma muestra una mutación bialélica en heterocigosis del gen CNTNAP2A. A los 12 años, comienza con episodios de ataxia y disartria con el ejercicio y la fiebre. Se objetiva atrofia del vermis cerebeloso en la RM y se orienta como ataxia episódica, con inicio de acetazolamida y buena respuesta. Las mutaciones más frecuentes son las bialélicas. Las crisis focales desde los primeros años de vida son características de estos pacientes, con afectación típica de regiones frontales y temporales en el EEG. La ataxia está descrita en un cuarto de los pacientes afectados con hipoplasia o atrofia del vermis cerebeloso.

**Conclusión:** La pérdida de CNTNAP2 produce una EDD con crisis epilépticas focales que responden bien al tratamiento y ataxia episódica en algunos casos como rasgo diferencial.