



Neurology perspectives



20141 - SÍNDROME CROMOSOMA 20 EN ANILLO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ruiz López, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

Resumen

Objetivos: Mujer de 38 años en seguimiento en nuestro centro por discapacidad intelectual leve y crisis epilépticas que se manifiestan como estereotipias a nivel bimanual con posterior desarrollo de mioclonías. Embarazo y parto normales. El desarrollo psicomotor fue normal. Exploración neurológica, fenotipo normal. Es una enfermedad rara de base genética conocida. Se produce por rotura cromosómica en los extremos y fusión de las regiones rotas. En la mayoría de los casos se trata de una condición espontánea sin riesgo de recurrencia. Se caracteriza por epilepsia refractaria, estatus epiléptico no convulsivo, electroencefalograma característico, trastorno de conducta y discapacidad intelectual leve-moderada.

Material y métodos: EEG: presencia en hemisferio izquierdo de brote continuo de ondas theta a 5-6 Hz de morfología triangular e irregular, rítmico, sin presencia de crisis sintomática (característico de síndrome 20). RMN: sin anomalías estructurales ni alteraciones isquémicas agudas. Cariotipo: pérdida de región subtelomérica del cromosoma 20.

Resultados: Nuestra paciente presenta un grado de mosaicismo leve (a más mosaicismo mayor farmacorresistencia y peor cognitivamente) asociado a intervalos libres de crisis mayores y menor deterioro cognitivo. Tras el diagnóstico se inicia tratamiento con ácido valproico con regular control de crisis. Se añade vimpat posteriormente (libre de crisis hasta actualidad).

Conclusión: Sospechar en caso de EEG con anomalías frontales, SENC y discapacidad intelectual. Realizar cariotipo en epilepsias que cursen con hallazgos característicos de cromosoma 20 en anillo. El EEG característico, aunque no patognomónico. Se trata de una epilepsia con frecuencia farmacorresistente no susceptible al tratamiento quirúrgico (tratamiento limitado).