



# Neurology perspectives



## 21300 - LA IMPORTANCIA DE LA CLÍNICA Y LA GENÉTICA: DISCINESIA GENÉTICAMENTE DETERMINADA EN PACIENTE CON PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

Salvador Sáenz, B.; García García, M.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Piquero Fernández, C.; Méndez Burgos, A.; Martínez Sarries, F.; Martín Ávila, G.; Morlán Gracia, L.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar un caso de un trastorno de movimiento familiar poco frecuente diagnosticado inicialmente de crisis comiciales por el perfil clínico del caso.

**Material y métodos:** Mujer de 34 años diagnosticada de encefalopatía connatal con PCI tetraparética y movimientos paroxísticos nocturnos, diagnosticada de epilepsia probablemente focal frontal. Tratada durante años con diferentes fármacos anticrisis, en este momento bajo politerapia con LVT, VPA, DZP y PER. Los movimientos son descritos como tónicos, cefálicos, orales, oculares, axiales y de extremidades sin alteración del nivel de conciencia, desencadenados por el sueño y estados emocionales, sin mostrar actividad epileptiforme en los EEG y video-EEG prolongados que se han realizado. La RM cerebral no mostró alteraciones y en la PET-TC cerebral se apreció hipometabolismo asimétrico temporoparietal derecho.

**Resultados:** Se amplió estudio genético con exoma dirigido a discapacidad intelectual y epilepsia detectándose la presencia en heterocigosis de microduplicación 16p13.11 asociada a trastorno del neurodesarrollo, y la presencia en heterocigosis de la variante patogénica c.1252C>T p.(Arg418Trp) en el gen ADCY5, compatible con discinesia orofacial AD, que explicaría los movimientos de la paciente.

**Conclusión:** Presentamos una paciente con PCI con diagnóstico inicial de epilepsia (dada la frecuencia de esta entidad en pacientes con PCI), finalmente diagnosticada de discinesia paroxística genéticamente determinada. La mutación en ADCY5 provoca un trastorno del movimiento hiperkinético raro, que cursa con movimientos coreicos, mioclónicos, distónicos paroxísticos en cuello, rostro y EESS. Destacamos con este caso la importancia de conocer este tipo de trastornos y cómo la anamnesis dirigida puede ayudar al diagnóstico.