



# Neurology perspectives



## 19477 - MANIFESTACIONES CLÍNICAS ASOCIADAS AL GEN PRRT2 EN UNA COHORTE PEDIÁTRICA

González Arbizu, M.<sup>1</sup>; Amarante Cuadrado, C.<sup>1</sup>; Santos Martín, C.<sup>1</sup>; Alcalá Torres, J.<sup>1</sup>; Núñez Enamorado, N.<sup>1</sup>; Simón de las Heras, R.<sup>1</sup>; Pérez de la Fuente, R.<sup>2</sup>; Arteché-López, A.<sup>2</sup>; Quesada Espinosa, J.<sup>2</sup>; Camacho Salas, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las principales características clínicas y genéticas de pacientes portadores de variantes patogénicas en el gen PRRT2 (NM\_145239.3) seguidos en nuestro centro.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de una serie de casos entre 2014-2023.

**Resultados:** Se analizaron 13 casos, 11 varones y 2 mujeres, con una edad media de 8,5 años (DT 6). La forma de debut fue una epilepsia autolimitada de la infancia en el 85% de los casos, con inicio entre los 3-7 meses. De estos, 2 desarrollaron posteriormente discinesias, observándose así una asociación epilepsia-discinesias en el 17% de los casos sintomáticos. Solo un caso debutó con discinesia paroxística cinesigénica a los 13 años, sin historia previa de crisis. Hubo un caso asintomático, cuyo estudio se realizó por una variante patogénica familiar conocida. Ninguno presentó migraña hemipléjica ni ataxia episódica. Todas las pruebas complementarias fueron normales. El 62% tenía historia familiar positiva de epilepsia infantil o discinesias. El motivo del estudio genético fue la presencia de variantes conocidas en la familia (23%) o la sospecha clínica (77%). En un caso, el estudio facilitó el diagnóstico posterior de 2 hermanos. La variante más frecuentemente detectada fue c.649dup (11/13, 85%); las otras dos variantes (c.485\_488del y c.806T>A) no habían sido previamente descritas. Todas estaban presentes en heterocigosis y en todos los casos estudiados (8/8), se trataba de variantes heredadas.

**Conclusión:** Esta serie confirma la variabilidad clínica asociada a variantes en el gen PRRT2, siendo la epilepsia la forma fundamental de debut en la mayoría de los casos.