

Hallazgos electroclínicos y evolutivos en pacientes con alteración en el gen KCNQ2. Serie de 6 casos.

Navas Sánchez P, Rodríguez Santos L, Fernández Sánchez VE, Barbancho Fernández MA

Servicio Neurofisiología Clínica. HRU de Málaga-Hospital Materno Infantil.

Introducción: Los trastornos relacionados con las alteraciones en el gen KCNQ2 incluyen un amplio rango de fenotipos epilépticos de inicio en la edad neonatal, desde epilepsia neonatal familiar benigna (ENFB) hasta casos de encefalopatía epiléptica neonatal (EEN) que en algunas ocasiones presentan características similares al síndrome de Ohtahara con un trazado de tipo paroxismo-supresión aunque con mejor control de crisis e infrecuente evolución a síndrome de West. Pacientes y métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo de una serie de 6 casos con crisis de inicio en la etapa neonatal y presencia de mutación en el gen KCNQ2. Resultados: las crisis se iniciaron en todos los casos en la primera semana de vida, siendo las más frecuentes las crisis tónicas, seguidas de las crisis sutiles y las crisis hemiclónicas. Un paciente asoció además mioclonias y trastornos del movimiento. En el EEG del período neonatal destaca la presencia de actividad paroxística focal en 4 pacientes y trazado de brote-supresión en 2 casos. En las pruebas de neuroimagen, en 5 de los pacientes, se encontraron anomalías de diverso tipo (atrofia cortical, asimetría en astas temporales, alteración de la sustancia blanca periventricular y polimicrogiria). En la evolución posterior, 5 casos presentaron retraso psicomotor en mayor o menor grado, de los cuales, 3 desarrollaron epilepsia focal sintomática, un caso Síndrome de West y otro, encefalopatía epiléptica. Por último, un paciente fue diagnosticado de ENFB con buena evolución clínica y electroencefalográfica. Conclusión: Existe un amplio espectro en el tipo de epilepsia asociada a las alteraciones del gen KCNQ2 con características electroclínicas y evolutivas muy diversas, destacando en nuestra serie los casos con epilepsia focal sintomática y encefalopatía epiléptica (uno de ellos con S. West). Sólo un paciente tuvo una forma benigna de epilepsia (ENFB).