

Encefalopatía epiléptica con crisis febriles plus por mutación en GRIN2D

PALLARES, A. PERIAÑEZ, A. HIDALGO, P. HOSPITAL DE VALME (SEVILLA)

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso de encefalopatía epiléptica de inicio temprano en el que la manifestación inicial fue la presencia de **crisis febriles atípicas** y **regresión psicomotora** con importante **afectación en el área del lenguaje**.

A pesar del tratamiento con valproico, el paciente comienza con clínica de **crisis focales complejas**. Además de síntomas de **inquietud, hiperactividad** y más dificultades sociocomunicativas.

Se aprecia una marcada **regresión psicomotora**, con inestabilidad de la marcha.

RNM craneal normal y varios EEG incluido con privación del sueño, normales.

Se atribuye inicialmente la inestabilidad motora al valproico y se sustituye el tratamiento por **topiramato**.

2 años

2 años y medio

3 años

¿Síndrome de Dravet?

Mejoría del control de las crisis.

Secuenciación de genes relacionados con Dravet; negativos. Panel genético de epilepsia; negativo.

Exoma clínico dirigido a detectar mutaciones en genes relacionados con encefalopatía epiléptica que detecta una **variante heterocigota de tipo missense en el gen GRIN2D; NM_000836:c.446C>G**.



15 meses



Paciente derivado a consultas de neuropediatría por **crisis febriles plus** y **trastorno del lenguaje**.

Desarrollo psicomotor normal. Come solo. Imita tareas. Entiende órdenes sencillas.



EEG realizado normal.

Se inicia tratamiento con **valproico** y seguimiento.

Aumenta el deterioro cognitivo y **persisten crisis febriles atípicas** a pesar del tratamiento.

A la exploración previa, se une una **espasticidad distal** con **marcha atáxica**.

EEG: Descargas generalizadas con inicio punta-onda y polipuntas de gran amplitud con morfología amorfa.

Anomalías paroxísticas generalizadas atípicas.

Se asocia **clobazam** al tratamiento con topiramato.

CONCLUSIONES



La variante identificada en nuestro paciente no se ha descrito previamente. Otras **mutaciones de tipo missense en el gen GRIN2D** se han relacionado con **encefalopatía epiléptica** precoz e inespecífica.

Destacamos la particularidad en nuestro caso de la presencia de **crisis febriles atípicas**.

Las **técnicas de secuenciación masiva** están contribuyendo a aumentar el espectro genético y fenotípico de estas enfermedades.