

BERNAT V., GARCÍA J., HUERTA S.

CRISIS CONVULSIVAS DE DIFÍCIL MANEJO COMO MANIFESTACIÓN PREDOMINANTE EN EL SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO

INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de una lactante con afectación multiorgánica, siendo un rasgo clínico muy llamativo la existencia de epilepsia de difícil control.

EVOLUCIÓN DEL CASO

La paciente presentaba sintomatología a nivel:

- Intestinal: intervenida de vólvulo
- Metabólico-nutricional: fallo de medro severo
- Cardiológica: miocardiopatía hipertrófica, CIA
- Renal: ectasia piélica grado I- II izquierda
- Dermatológica: hiperqueratosis
- Rasgos dismórficos
- Oftalmológica: nistagmus + paresia ojo izquierdo
- **NEUROLÓGICA**: retraso psicomotor, hipotonía +

EPILEPSIA REFRACTARIA

Ingresa desde hospital de origen a los 8 meses por espasmos epilépticos

Se prueban diversas terapias:

Lacosamida + Vigabatrina + ~~Dieta cetógena~~

Por necesidades
nutricionales

Lacosamida + Vigabatrina + Valproato

Por persistencia
de crisis

Lacosamida + Levetiracetam + Valproato

Se consigue un control aceptable de las crisis con esta triple terapia

- Clínicamente: 1-2 a la semana, focales
- Último EEG*: 2 focos de actividad epileptiforme con tendencia a la difusión

Plantea el siguiente **DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

- Encefalopatías epilépticas
- Citopatías mitocondriales
- Rasopatías

Se realizan

- Estudio metabólico completo (sangre, orina y LCR)
- Estudio periférico
- EEG
- PEATc y PEV
- RMN con espectroscopía
- Estudio genético

Con resultado
normal excepto...

EEG*, RMN y exoma

Ventriculomegalia
(estable)

Detecta en heterocigosis la variante c.1785T>G (p.F595L) en el gen BRAF; descrita como patogénica asociada a

SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO

CONCLUSIONES

El síndrome cardio-facio-cutáneo es una rasopatía que cursa con afectación multiorgánica. En nuestro caso, además de cumplir con las características clínicas y genéticas clásicas, la paciente principalmente se comportó en su época de lactante como una epilepsia de muy difícil control que precisó múltiples ensayos terapéuticos hasta conseguirse el tratamiento más adecuado