

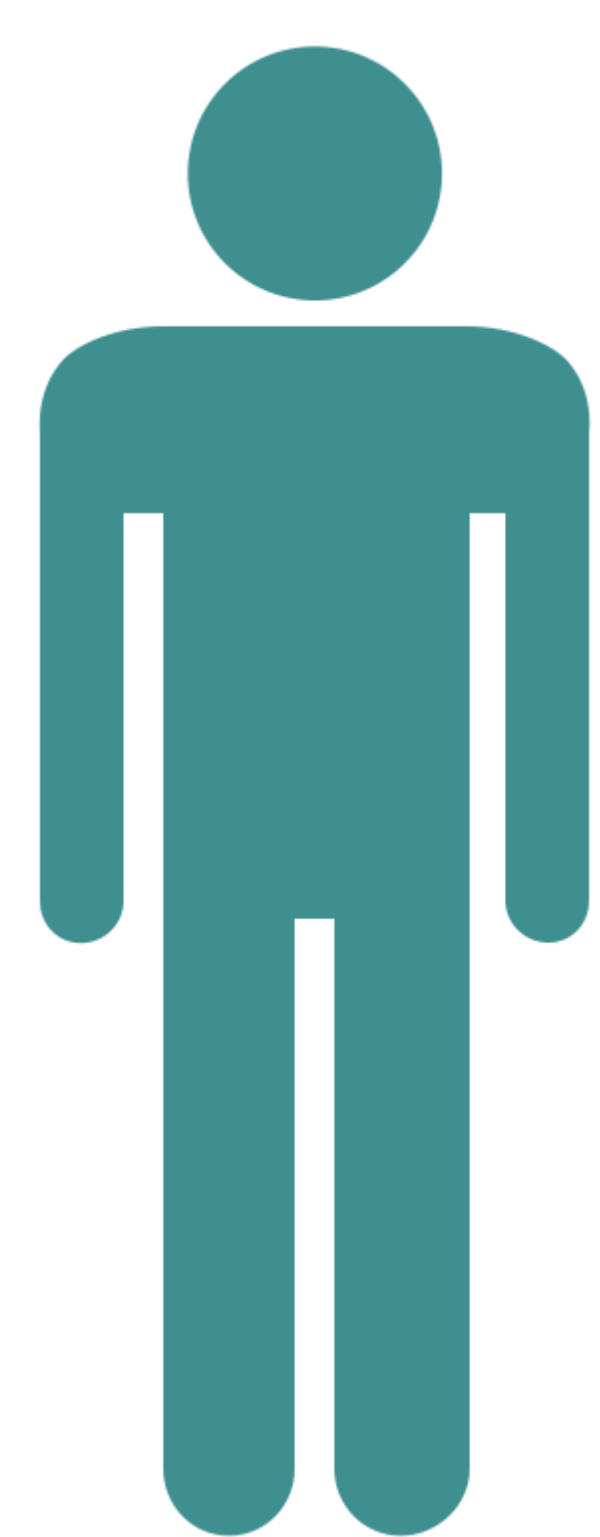
Estatus epiléptico súper refractario en paciente con mutación del gen CAD

Ana Estalella Mendoza¹, Ana Sánchez Sánchez¹, Manuel Lubian Gutierrez², Lorena Estepa Pedregosa¹, Jose Carlos Flores González¹

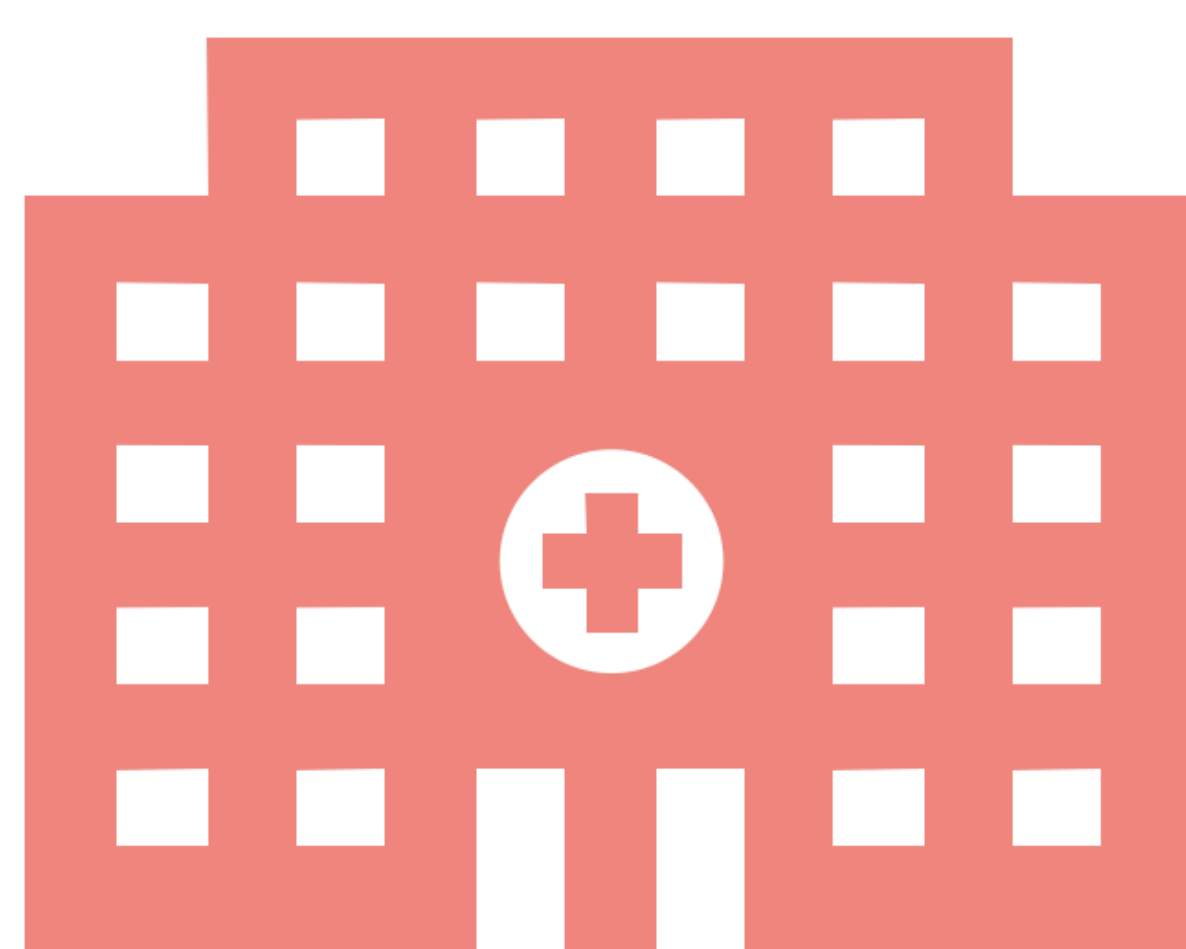
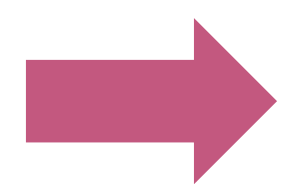
¹Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

²Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción: El gen CAD codifica un complejo enzimático multifuncional que cataliza los primeros pasos de la **síntesis de pirimidina**. Su mutación causa un trastorno congénito poco frecuente caracterizado por encefalopatía epiléptica, retraso del desarrollo, y anemia diseritropoyética. El curso natural de la enfermedad puede ser **letal**. Se han descrito casos con respuesta al tratamiento con **Uridina oral**, aunque la evidencia es escasa



11 años
82 kg
Epilepsia refractaria
Trastorno del espectro autista Tratamiento: Risperidona y Topiramato



Crisis convulsivas
Disminución de nivel de conciencia
Febrícula
Diarrea

MIDAZOLAM PC
TRATAMIENTO FONDO
CEFTRIXONA + ACICLOVIR
(LCR normal)



48 H

Empeoramiento clínico

Crisis focales
Taquicardia
Rash cutáneo

Disminución progresiva de la consciencia

IOT + VM

ERROR INNATO DEL METABOLISMO

Estudio metabólico
Estudio genético
Tratamiento con cofactores

ESTATUS EPILEPTICO SÚPER-REFRACTARIO

(Múltiples FAEs, inmunoglobulinas, perfusión de midazolam, propofol, ketamina y coma barbitúrico)



UNIDAD DE REFERENCIA EPILEPSIA

NO CANDIDATO A CIRUGÍA



2 MESES

NO CONTROL DE CRISIS

ESTADO MÍNIMA CONSCIENCIA

NO POSIBLE RETIRADA DE SOPORTE RESPIRATORIO



GENÉTICA:
Dos mutaciones relacionadas con el gen CAD

TRATAMIENTO CON
URIDINA ORAL

SHOCK REFRACTARIO A

CATECOLAMINAS

FALLO MULTIORGANICO

EEG:

Actividad basal plana
Descargas que se organizan como crisis

ADECUACIÓN DEL ESFUERZO TERAPÉUTICO

RETIRADA DE MEDICAS DE SOPPRTE VITAL

CONCLUSIONES: En nuestro caso la demora del resultado genético supuso un retraso en el inicio del tratamiento con Uridina. A pesar de la escasa evidencia disponible, podría considerarse un ensayo terapéutico con este nucleótido en pacientes con anisopoiquilocitosis y encefalopatía epiléptica antes de un diagnóstico genético confirmado, ya que se considera un medicamento seguro