

# LO QUE LA EPILEPSIA ESCONDE

Sánchez González, Víctor; Plaza Herraiz, Ana; Huete Hurtado, Ana; Gata Maya, David; González Martínez, Félix; López Martínez, Alicia. Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Luz de Cuenca

## Caso clínico

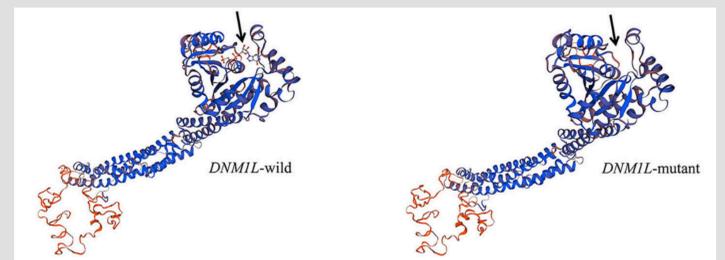
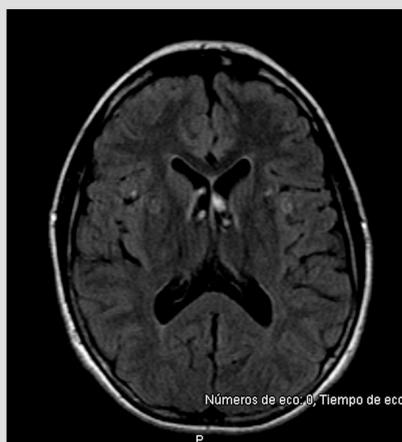
Varón de 25 años que como único antecedente personal presentó una crisis febril típica a los 3 años. Desde los 11 años, de manera intermitente comienza a presentar crisis parciales motoras (clonías en lengua, en mano derecha, miembros superiores) con ocasional generalización secundaria, siendo diagnosticado de epilepsia mioclónica. Se estabilizó con tratamiento antiepiléptico durante los primeros años.

A los 13 años inicia pérdida de agudeza visual progresiva que se interpretó como una atrofia óptica bilateral de etiología farmacológica.

Como pruebas complementarias se realizaron varias RMN cerebrales a lo largo del curso de su enfermedad, llamando únicamente la atención el adelgazamiento del cuerpo calloso y una atrofia óptica bilateral. También se realizó estudio genético de MERRF, LEBER, STARDGART que fueron negativos, así como estudio de autoinmunidad, frotis sanguíneo y punción lumbar que fueron normales.

Desde el año 2022 comenzó con aumento de los episodios de crisis epilépticas y aparición de anormales de predominio orolinguales, por lo que se deriva a Unidad de Epilepsia. En la exploración neurológica aparece disartria e inestabilidad para la marcha.

Ante la sospecha de enfermedad mitocondrial, se realizó biopsia muscular que también fue normal. Posteriormente se completa el estudio con Exoma: Se detecta una variante de significado incierto en el Gen DNM1L: c.661G>C, p. Asp221 His, en heterocigosis. Esta variante está en relación con Encefalopatía por defecto en la fisión mitocondrial y peroximal.



RMN: un cuerpo calloso de morfología adelgazada de forma difusa, con unos ventrículos discretamente prominentes para la edad del paciente, pero sin signos de hidrocefalia

**CONCLUSIONES:** La Encefalopatía por defecto en la fisión mitocondrial y peroximal, es una enfermedad muy poco frecuente (menos de 60 casos descritos actualmente en el mundo) que se produce por una mutación del gen DNM1L. La edad de aparición y gravedad es muy variable. La mayoría de los pacientes cursan con un declive neurológico progresivo.