

EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA. UN RETO DIAGNÓSTICO

Macarena Reolid Pérez. R2 Pediatría.

Tutores: Paco Gómez y Rocío Jadraque.

Servicio: Neuropediatría.



CASO CLÍNICO

- Niña de 2 años trasladada al HGUA procedente de H.Alcoy por ESTATUS EPILEPTICO.
- **INICIO DE LA ENFERMEDAD:**

Movimientos clónicos de miembros superiores de 5 horas de evolución precedidos de hipotonía en hemicuerpo derecho e irritabilidad. No disminución de conciencia.

CASO CLÍNICO

- **EXPLORACIÓN FÍSICA:** T^a 37.7°C. GSC 15 puntos.
 - Irritabilidad.
 - Movimientos tónico-clónicos de MSD que se extienden a MSI y MID.
 - Lateralización cabeza a la derecha y mirada a la izquierda.
 - Exploración física general normal
- **TRATAMIENTO:**
 - Diacepam + fenitoina y, finalmente, midazolam.
 - Se decide traslado HGUA para ingreso en UCIP.

CASO CLÍNICO

○ ANTECEDENTES PERSONALES:

- Desarrollo psicomotor normal.
- Estancamiento aumento de la talla 6 meses antes inicio de las crisis.

○ ANTECEDENTES FAMILIARES:

- No antecedentes familiares de interés.

INGRESO EN UCIP

22/09 INGRESO

- **AS:** HG y BQ. Ac lactico elevado
- **RX TORAX:** Normal.
- **TAC y RMN:** Normal
- **PL:** Proteinorraquia y pleocitosis leve. **CULTIVO y PCR virus** neurotropos negativos.
- **EEG:** Actividad paroxística en areas centrales y centrotemporales izq y dchas.

RETIRADA SEDACIÓN

- ESTUDIO NEUROMETABÓLICO:

Normal

29/09 INGRESO EN PLANTA

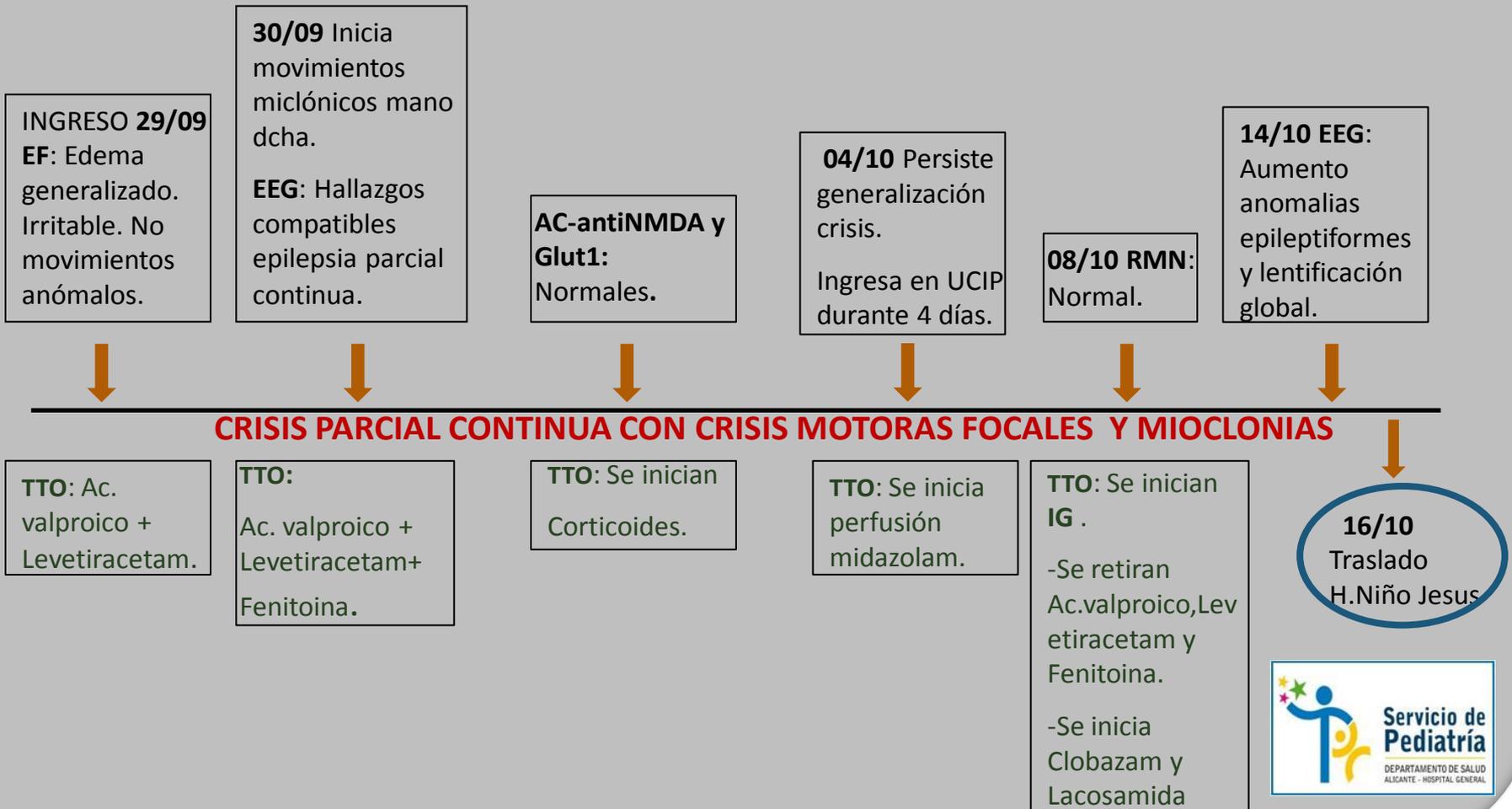


-**TTO:** Aumento de sedación+ Ventilación mecánica.

-Fenitoina + Levetiracetam.

Con lo que ceden las crisis

INGRESO EN PLANTA PEDIATRÍA



INGRESO H. NIÑO JESUS

16/10 INGRESO

- **AS:** HG Normal. BQ aumento GOT/GGT.
- **CULTIVOS:** Negativos.
- **AC-ANTINEURONALES:** Negativos.
- **ESTUDIO METABÓLICO:** Normal

-**BIOPSIA MUSCULAR:**
Cadena respiratoria mitocondrial sin alteraciones.
-**17/10 VIDEO-EEG:**
(IMG)

- **20/10 RMN 3T:** Cambios secundarios a estatus prologado. Mayor afectación hemisferio derecho. Edema postcrítico.

Valorar SDM DE ALPERS.

-**FDG-PET, PET-RMN:**
Hipermetabolismo temporo-parieto-occipital y talámico dchos.
-**23/10** Se descarta cirugía epilepsia.

-**ESTUDIO GENÉTICO:**
mutación C del gen POLG.

EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA +
HEPATOPATIA + GENETICA:
SINDROME DE ALPERS-HUNTENLOCHER.

CRISIS PARCIAL CONTINUA CON CRISIS MOTORAS FOCALES Y MIOCLONIAS

TTO:
-Midazolam
- Lacosamida
- Clobazam

TTO: Se retira tto actual.
Se inician progresivamente:
-Levetiracetam
- Fenitoina
- Zonisamida

TTO:
Se inicia cofactores.

30/10 Se inicia dieta cetogénica.

31/10 Nuevo ciclo IG.

5/12
Traslado HGUA

RESUMEN EVOLUTIVO

- Niña de 2 años. Sana. Desarrollo normal. No AF de interés.
- Inicia crisis parciales complejas resistentes a FAES, CORTICOIDES y IG que evolucionan a ESTATUS PARCIAL COMPLEJO.
- **EEG:** Inicialmente actividad epileptiforme puntas y puntas-onda en ambas regiones temporales.
- **HEMOGRAMA, BIOQUÍMICA, CULTIVOS** normales.
- **TAC y RMN** normales.
- **ESTUDIO NEUROMETABÓLICO** normal.
- Tras 24 días en estatus parcial complejo sin filiar etiología se decide traslado H.Niño Jesús para valorar cirugía epilepsia.
- **VEEG, RMN 3T y ESTUDIO GENETICO:** Compatible con **SDM DE ALPERS-HUTTERLOCHEN**
- Actualmente permanece en ESTATUS PARCIAL COMPLEJO de 5 meses de evolución.

Sdm de ALPERS-HUNTENLOCHER

1 . ETIOLOGIA

- Enfermedad mitocondrial rara.
- Herencia autosómica recesiva.
- Se asocia a mutaciones en la ADN-replicas mitocondrial, *polimerasa-γ (POLG1)*.
- Manifestaciones fenotípicas aparecen a los 2-4 años en niños previamente sanos.
- Afecta a cerebro, SNP, hígado, tubo digestivo.

Sdm de ALPERS-HUNTENLOCHER

2. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

+ ≥ 2

- Crisis comiciales con escasa respuesta a FAES.
- Regresión desarrollo psicomotor.
- Fallo hepático.

- RMN con espectroscopia: disminución N-acetyl aspartato, Cr normal, Lactato elevado.
- PL: Proteínas > 100mg/dl.
- Pérdida volumen cerebral.
- EEG alterado.
- Ceguera cortical o atrofia óptica.
- Potenciales evocados alterados.
- Disminución ADN mitocondrial en m. esquelético o hígado.
- Deficiencia actividad polimerasaY en m.esquelético o hígado.
- Aumento lactato en sangre o LCR.
- Defecto complejos IV, I, III cadena transportadora de electrones.
- Hermano con Sdm de Alpers.

Sdm de ALPERS-HUNTENLOCHER

3. CLÍNICA

A. CRISIS COMICIALES RESISTENTES A FAES.

- Manifestación inicial en el 50% de los casos.
- Semiología de las crisis es variable. Crisis focales que evolucionan a crisis parciales continuas y estatus epiléptico.
- Progresivamente más resistentes a tratamiento.
- EEG: Al inicio descargas punta/polipunta localización predominantemente occipital, uni o bilaterales. Enlentecimiento.

Sdm de ALPERS-HUNTENLOCHER

3. CLÍNICA

B. FALLO HEPÁTICO.

- Aparece durante la evolución de enfermedad.
- Se ve acelerado por exposiciones ambientales.
- El tratamiento con Acido Valproico lo precipita. Aparece 2-3 meses tras éste.

Sdm de ALPERS-HUNTENLOCHER

4. DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN

- TEST GENÉTICOS: Secuenciación *polimerasa-γ*.
- ENZIMOLOGIA: Estudio cadena transportadora de electrones.
- ESTUDIO CONTENIDO ADN MITOCONDRIAL.

5. TRATAMIENTO

- De soporte. Mejorar calidad de vida.





Volver



Salud Madrid
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús
Comunidad de Madrid



Volver

EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA

○ DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- TUMORAL
- DISPLASIA CORTICAL
- ORIGEN INFECCIOSO
- ORIGEN AUTOINMUNE
- GENÉTICO
- METABOLOPATIAS
- ASOCIADO A LESIONES VASCULARES
- ASOCIADA A TCE
- ASOCIADO A FÁRMACOS