



MUTACIÓN EN EL GEN SCN1A. A PROPÓSITO DE 5 CASOS.



Teresa Osuna García, José Antonio Antón Blasco, María Martínez Copete, Alba Pardo Zamora, Elisa Climent Forner, Ginés Antonio Sala Sánchez, Angélica García Hilger, Antonio Pagán Martínez, Francisco Gómez Gosálvez.
Hospital General Universitario De Elche.

INTRODUCCIÓN:

Presentamos una serie de cinco casos con mutación en el gen SCN1A.

CASO 1: 9 años.

Diagnóstico: **Crisis febriles plus**. Mutación en gen SCN1A (c.2651>A.).

Clínica: Crisis generalizadas febriles atípicas y un estatus epiléptico, leve retraso psicomotor.
Sin tratamiento.

CASO 2: 7 años. Hermano de caso clínico 1.

Diagnóstico: **Crisis febriles plus**. Mutación en gen SCN1A (c.2651>A.)

Clínica: Crisis febriles atípicas, retraso del aprendizaje.
Sin tratamiento.

CASO 3: 3 años.

Diagnóstico: **Síndrome de Dravet**. Mutación en gen SCN1A (c.4305_4308delGGAT.de).

Clínica: convulsiones focales, generalizadas, febriles, afebriles y un estatus epiléptico, regresión neurológica.

Tratamiento: Ácido Valproico, Estiripentol y Clobazam.

CASO 4: 1 año.

Diagnóstico: **Síndrome de Dravet**. Mutación en gen SCN1A (c.2825T>C:P).

Clínica: crisis focales secundariamente generalizadas afebriles y febriles y dos estatus epilépticos, sin regresión neurológica.

Tratamiento: Ácido Valproico y Topiramato.

CASO 5: 14 años.

Diagnóstico: **Síndrome de Dravet**. Mutación en gen SCN1A(c.1511_1515delGAAAA)).

Clínica: crisis generalizadas febriles y afebriles, un estatus convulsivo. Retraso en todas las áreas.

Tratamiento: Levetiracetam, Zonisamida, Clobazam y Estiripentol.

CONCLUSIONES:

1. La mutación en el gen SCNA1 puede producir diferentes síndromes epilépticos.
2. La relación entre genotipo y fenotipo es compleja y parcialmente desconocida.
3. Ante la sospecha se recomienda estudio genético precoz y tratamiento individualizado para evitar un deterioro neurológico mayor.
4. La triple terapia permite un mejor control de las crisis en el fenotipo Dravet.