



XLVIII

Reunión anual

SENEP

Palacio de Ferias
y Congresos

MÁLAGA

14-16

mayo

2026



Epilepsia precoz refractaria como forma de debút de la enfermedad de Menkes

Cutillas García A, Ródenas Garcinuño T, Gómez Gosálbez F, Jadraque Rodríguez R

Hospital General Universitario Doctor Balmis

Introducción

La enfermedad de Menkes es un trastorno neurodegenerativo ligado al cromosoma X (**mutación del gen ATP7A**) secundario a un defecto en el transporte del cobre. Su debut en los primeros meses de vida suele manifestarse con epilepsia de difícil control y signos neurológicos progresivos, siendo fundamentales los hallazgos clínicos, analíticos y radiológicos para su diagnóstico y tratamiento precoz.

Caso clínico

Se presentan dos pacientes pediátricos con enfermedad de Menkes que compartieron un debut clínico caracterizado por **epilepsia precoz y refractaria**. El **primer caso** corresponde a un recién nacido a término que debutó en periodo neonatal con crisis epilépticas evolucionando rápidamente a estatus epiléptico, precisando ingreso en UCIP y tratamiento con múltiples fármacos antiepilépticos. El **segundo caso** se trata de un prematuro de 34 semanas que presentó en los primeros meses de vida una epilepsia focal migratoria, fallo de medro y retraso del desarrollo psicomotor. En ambos pacientes, la **resonancia magnética** mostró un retraso de la mielinización, pérdida de sustancia blanca y aumento de espacios subaracnoideos. Además, asociaban defectos óseos y capilares característicos como **pili torti**. El estudio analítico reveló **niveles bajos de cobre y ceruloplasmina**, confirmándose finalmente el diagnóstico mediante estudio genético. Ambos pacientes recibieron tratamiento específico con **histidinato de cobre**. El pronóstico generalmente es grave, terminando finalmente con el fallecimiento de uno de ellos.

Conclusiones

La epilepsia de inicio precoz y de mal control, asociada a hallazgos neurorradiológicos, capilares y analíticos característicos, debe hacer sospechar enfermedad de Menkes. El reconocimiento temprano permite iniciar tratamiento específico y mejorar el pronóstico.