

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Genética;  
Neurología;  
Epidemiología

### Correspondencia:

Luis Andrés Dulcey Sarmiento  
luismedintcol@gmail.com

**Cómo citar:** Dulcey-Sarmiento LA, Caltagirone-Miceli R, Theran-León JS, Blanco-Pimiento EC, Ciliberti-Artavia MP, Catalina Herrán-Fonseca, et al. Mutación del gen KCNA2, variante heterocigota de significado clínico incierto, descripción del primer caso en la literatura médica científica. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):48-49.



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Mutación del gen KCNA2, variante heterocigota de significado clínico incierto, descripción del primer caso en la literatura médica científica

Luis Andrés Dulcey-Sarmiento<sup>1</sup>, Raimondo Caltagirone-Miceli<sup>2</sup>, Juan Sebastián Theran-León<sup>3</sup>, Edgar Camilo Blanco-Pimiento<sup>4</sup>, María Paula Ciliberti-Artavia<sup>5</sup>, Catalina Herrán-Fonseca<sup>5</sup>, Laura Nathalia Gutiérrez<sup>2</sup>, Juan Camilo Mayorca<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Docente de Medicina. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia

<sup>2</sup> Docente de Medicina. Universidad de los Andes. Mérida, Venezuela

<sup>3</sup> Residente de Medicina Familiar. Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia

<sup>4</sup> Estudiante de Medicina. Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia

<sup>5</sup> Estudiante de Medicina. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia

## RESUMEN

**Introducción:** las variantes patogénicas en el gen KCNA2 (OMIM \*176262) están asociadas con la encefalopatía del desarrollo y epilepsia 32 (MIM #616366) de herencia autosómica dominante.

**Objetivos:** presentar el primer caso en la literatura científica concerniente a la mutación variante heterocigota de significado clínico incierto (VUS) en el gen KCNA2.

**Métodos:** se trata de una paciente de género femenino de 17 años con polineuropatía axonal motora sensitiva difusa y epilepsia de difícil control quien es remitida para concepto, por lo cual se solicita evaluación genética.

**Resultados:** se ha identificado una variante heterocigota de significado clínico incierto (VUS) en el gen KCNA2, que genera el cambio de una adenina por una guanina en la posición 925 del ADNc, en el exón 3 del gen (c.925A>G) y que en la proteína produce el cambio missense de una arginina por una glicina en el aminoácido 309 (p.Arg309Gly), un aminoácido conservado evolutivamente. Esta variante se encuentra reportada en la base de datos ClinVar (ID de variante: 1313559) clasificada como VUS. No se encuentra listada en bases de datos the Human Gene Mutation Data Base (HGMD), Leiden Open Variation Data Base (LOVD) ni en la literatura científica consultada. Su frecuencia alélica es desconocida en la población control (gnomAD). Dicha variante es clasificada por los predictores in silico (SFIT, Polyhen-2, LRT, MutationTaster, MutationAssesor, FATHHM, MetaSMV) como una variante deletérea.

**Conclusiones:** el presente caso resulta anecdótico y nos demuestra el poco conocimiento que tenemos aún sobre la correlación genética y las alteraciones neurológicas. Esperemos que continúe desarrollándose dicha investigación genética.

## REFERENCIAS

1. Capovilla G, Wolf P, Beccaria F, Avanzini G. The history of the concept of epileptic encephalopathy. *Epilepsia* [Internet]. 2013;54(Suppl 8):2–5. <http://dx.doi.org/10.1111/epi.12416>
2. Guerrini R, Pellock JM. Age-related epileptic encephalopathies. *Handb Clin Neurol* [Internet]. 2012;107:179–93. <http://dx.doi.org/10.1016/B978-0-444-52898-8.00011-2>
3. Claes L, Del-Favero J, Ceulemans B, Lagae L, Van Broeckhoven C, De Jonghe P. De novo mutations in the sodium-channel gene SCN1A cause severe myoclonic epilepsy of infancy. *Am J Hum Genet* [Internet]. 2001;68(6):1327–32. <http://dx.doi.org/10.1086/320609>
4. Nava C, Dalle C, Rastetter A, Striano P, de-Kovel CGF, Nabbout R, et al. De novo mutations in HCN1 cause early infantile epileptic encephalopathy. *Nat Genet* [Internet]. 2014;46(6):640–5. <http://dx.doi.org/10.1038/ng.2952>
5. Epi4K Consortium, Epilepsy Phenome/Genome Project, Allen AS, Berkovic SF, Cossette P, Delanty N, et al. De novo mutations in epileptic encephalopathies. *Nature* [Internet]. 2013;501(7466):217–21. <https://doi.org/10.1038/nature12439>