

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Síndromes Epilépticos;  
 Espasmos Infantiles;  
 Epilepsia Refractaria

### Correspondencia:

Daniela Contreras Duque  
 danielacontrerasd3@gmail.com

**Cómo citar:** Contreras-Duque D, Castillo A, Contreras-García GA. Encefalopatía epiléptica infantil temprana 2 de herencia dominante ligada al X: reporte de caso. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):25-26.



Copyright: © 2023  
 Universidad de Antioquia.

# Encefalopatía epiléptica infantil temprana 2 de herencia dominante ligada al X: reporte de caso

D Contreras-Duque<sup>1</sup>, A Castillo<sup>1</sup>, GA Contreras-García<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Escuela de Medicina, Facultad de Salud, Universidad Industrial de Santander

<sup>2</sup> Hospital Universitario de Santander, Bucaramanga, Colombia

## RESUMEN

**Introducción:** la encefalopatía epiléptica asociada al gen **CDKL5** (OMIM#300672), con patrón de herencia ligado a X dominante, es un trastorno neurológico grave caracterizado por retraso global grave del desarrollo y crisis epilépticas farmacorresistentes en los primeros meses de vida. Además, presentan grave retraso motor, problemas gastrointestinales, comportamientos estereotipados y trastornos del sueño.

**Reporte de caso:** paciente femenina de 4 años, producto de segunda gestación, con consanguinidad parental, etapa prenatal normal con buena adaptación al nacer. A los 45 días de vida presentó movimientos tónico-clónicos de hemicuerpo derecho y supravversión de la mirada, indicaron ácido valproico. Las crisis convulsivas continuaron, por lo que requirió cambios en medicamentos, sin lograr control. Realizaron TAC y RM cerebral normales. Resultado electroencefalograma: asimetría central izquierda, crisis eléctrica durante 8 segundos con posdelta central y frontocentral. En el examen físico se evidenció estrabismo divergente alternante, cejas pobladas dispersas, tricomegalia, hipotonía generalizada, poco seguimiento visual. Se realizó estudio para epilepsia refractaria reportando variante c.121A>T (p.Ile41Phe) heterocigota en el gen **CDKL5**. El estudio de segregación familiar confirmó variante de *nov*. Actualmente en tratamiento con vigabatrina, lacosamida y cannabidiol, con difícil control de sus crisis.

**Conclusiones:** las mutaciones del gen **CDKL5** generan un cuadro de encefalopatía epiléptica de difícil manejo, tiene un mecanismo de herencia ligada a X dominante. La variante no se ha reportado hasta la fecha, pero el análisis bioinformático, la revisión en base de datos, el análisis de segregación familiar, confirmaron su patogenicidad. Es fundamental reportar las características presentes en estos casos para conocer el fenotipo y establecer manejo interdisciplinario.

## REFERENCIAS

1. Van Bergen NJ, Massey S, Quigley A, Rollo B, Harris AR, Kapsa RMI, et al. CDKL5 deficiency disorder: molecular insights and mechanisms of pathogenicity to fast-track therapeutic development. *Biochem Soc Trans* [Internet]. 2022 Aug;50(4):1207-1224. <https://doi.org/10.1042/BST20220791>
2. Leonard H, Downs J, Benke TA, Swanson L, Olson H, Demarest S. CDKL5 deficiency disorder: clinical features, diagnosis, and management. *Lancet Neurol* [Internet]. 2022 Jun;21(6):563-576. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(22\)00035-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(22)00035-7)

3. Olson HE, Demarest ST, Pestana-Knight EM, Swanson LC, Iqbal S, Lal D, Leonard H, Cross JH, Devinsky O, Benke TA. Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 Deficiency Disorder: Clinical Review. *Pediatr Neurol.* 2019 Aug;97:18-25. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2019.02.015>
4. Demarest ST, Olson HE, Moss A, Pestana-Knight E, Zhang X, Parikh S, et al. CDKL5 deficiency disorder: Relationship between genotype, epilepsy, cortical visual impairment, and development. *Epilepsia* [Internet]. 2019 Aug;60(8):1733-1742. <https://doi.org/10.1111/epi.16285>