

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Epilepsia Benigna Neonatal;
 Epilepsia;
 Piridoxina;
 Epilepsy Benign Neonatal;
 Epilepsy;
 Pyridoxine

Correspondencia:

Lina Daiana Burbano Dorado
 linaburba@unicauca.edu.co

Cómo citar: Burbano-Dorado LD, García-Chaves MA, Palma MA, Miño-Arango ME. Epilepsia dependiente de piridoxina en paciente homocigoto para ALDH7A1 C.1093+1G>A. Iatreia [Internet]. 2023;36(2 Supl):27-28.



Copyright: © 2023
 Universidad de Antioquia.

Epilepsia dependiente de piridoxina en paciente homocigoto para ALDH7A1 C.1093+1G>A

Lina Daiana Burbano-Dorado¹, María Andrea García-Chaves², María Alejandra Palma³, María Eugenia Miño-Arango⁴

¹ Residente de Pediatría. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia.

² Residente de Pediatría. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia.

³ Pediatra y Genetista clínica. Hospital Universitario San José. Popayán, Colombia.

⁴ Neuróloga Pediatra. Hospital Universitario San José. Popayán, Colombia.

RESUMEN

Introducción: las convulsiones neonatales representan una emergencia neurológica y pueden ser la manifestación inicial de un trastorno neurológico grave y poco frecuente como la epilepsia dependiente de piridoxina, causada por una variante patogénica compuesta en el gen *ALDH7A1*, en el cromosoma 5q23, caracterizada por ser de difícil control y que solo responde al clorhidrato de piridoxina.

Objetivo: describir caso clínico de un paciente con variante patogénica homocigota en el gen *ALDH7A1* c.1093+1G>A.

Metodología: presentación del caso de un recién nacido con crisis convulsivas refractarias de difícil manejo que responde a piridoxina.

Descripción del caso y discusión: se presenta caso índice, sin historia de consanguinidad, con antecedente de hermano fallecido por estatus epiléptico a los 4 meses sin etiología clara. Nace a término. Presenta durante las primeras horas de vida episodio convulsivo clónico generalizado, sin respuesta a anticonvulsivantes hasta inicio de piridoxina, la cual se establece como monoterapia. Secuenciación por NGS reportó variante patogénica homocigota en el gen *ALDH7A1* c.1093+1G>A, que afectó la región del consenso del *splicing* con posible alteración del transcrito del ARNm, y desarrollo de proteína anormal, responsable de convulsiones y retraso del neurodesarrollo, como es el caso del paciente. Además, presenta afinamiento del cuerpo calloso en resonancia cerebral como hallazgo descrito en niños con convulsiones neonatales, las cuales, representan elevada morbimortalidad y, ante refractariedad, amerita considerar causa genética.

Conclusiones: las convulsiones neonatales ameritan un enfoque integral. Los antecedentes, historia clínica y respuesta al tratamiento anticonvulsivante son claves para orientar el diagnóstico y manejo específico, con el fin de disminuir su impacto y morbimortalidad.

REFERENCIAS

1. Pellegrin S, Munoz FM, Padula M, Heath PT, Meller L, Top K, et al. Neonatal seizures: Case definition & guidelines for data collection, analysis, and presentation of immunization safety data. *Vaccine* [Internet]. 2019; 37(52):7596–7609. <https://doi.org/10.1016/j.vaccine.2019.05.031>

2. Abend NS, Wusthoff CJ. Neonatal seizures and status epilepticus. *J Clin Neurophysiol* [Internet]. 2012;29(5):441-8. <https://doi.org/10.1097/WNP.0b013e31826bd90d>
3. Painter MJ, Bergman I, Crumrine P. Neonatal seizures. *Pediatr Clin North Am* [Internet]. 1986; 33(1):91-109. [https://doi.org/10.1016/s0031-3955\(16\)34971-9](https://doi.org/10.1016/s0031-3955(16)34971-9)
4. Krawiec C, Muzio MR. Neonatal Seizure [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554535/>
5. Haidar Z, Jalkh N, Corbani S, Fawaz A, Chouery E, Mégarbané A. Atypical pyridoxine dependent epilepsy resulting from a new homozygous missense mutation, in ALDH7A1. *Seizure* [Internet]. 2018;57:32-33. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2018.03.010>
6. Coughlin CR 2nd, Tseng LA, van Karnebeek CDM. A case for newborn screening for pyridoxine-dependent epilepsy. *Cold Spring Harb Mol Case Stud* [Internet]. 2022;8(2):a006197. <https://doi.org/10.1101/mcs.a006197>
7. Kaminiów K, Pająk M, Pająk R, Paprocka J. Pyridoxine-Dependent Epilepsy and Antiquitin Deficiency Resulting in Neonatal-Onset Refractory Seizures. *Brain Sci* [Internet]. 2021;12(1):65. <https://doi.org/10.3390/brainsci12010065>
8. Marguet F, Barakizou H, Tebani A, Abily-Donval L, Torre S, Bayoudh F, et al. Pyridoxine-dependent epilepsy: report on three families with neuropathology. *Metab Brain Dis* [Internet]. 2016;31(6):1435-1443. <https://doi.org/10.1007/s11011-016-9869-z>