

# MIGRAÑA HEMIPLÉJICA ASOCIADA A MUTACIÓN DEL GEN SCN1A: PRESENTACIÓN DE UN NUEVO CASO

Feal Painceiras MJ; López Fernández M; Muñoz Enriquez GJ; Cores Bartolome C; Valdes Aymerich L; Roel García A; Cajaraville Martínez S; Raña Martínez N; Fernández-Couto D; Castellanos Rodrigo M



## Introducción:

- La Migraña Hemipléjica (MH) es un tipo de migraña poco frecuente cuya principal característica es la presencia de aura motora.
  - Clásicamente se han identificado mutaciones en tres genes que codifican transportadores de canales iónicos (-canal de calcio -CACNA1A-, bomba  $\text{Na}^+/\text{K}^+$  -ATP1A2- y canal de sodio -SCN1A-) con herencia autosómica dominante, aunque existen casos esporádicos.
  - Se diferencian dos formas: la MH pura y severa, ésta última asociada a inicio precoz con ataques severos que llevan a coma reversible, retraso mental, epilepsia y episodios diarios de ceguera repetitiva (ERDB).
- A continuación, presentamos a una familia afecta de MH, que asocian además, el fenotipo de ERDB.

## Material y métodos:

- Caso índice: ♂ 44 años, en historia pediátrica consta: retraso psicomotor, cefaleas y crisis comiciales generalizadas.
- Ingres a los 28 años en Neurología por cefalea holocraneal pulsátil de 24 horas de duración, asociada a alteración sensitivo-motora hemicuerpo derecho y disartria, que se resolvieron en 2 horas. Durante ingreso, se objetivan episodios de ceguera bilateral de segundos de duración, diarios, con midriasis arreactiva. Realizada punción lumbar, RM cerebral y examen oftalmológico con resultados normales, se diagnostica de posible MH familiar.
- Posterior seguimiento en consultas externas: crisis generalizadas con baja frecuencia (última en 09/2010), episodios de MH (1/mes) y ERDB (20/día).
- Se completa estudio genético: variante de significado incierto en el gen SCN1A: c.3971T>G (p.Val132Gly) cuya clasificación se debe a que no se ha descrito previamente en la bibliografía o en las bases de datos especializadas, aunque los programas de predicción utilizados sugieren un posible efecto patogénico. Por lo que se realiza estudio a familiares (pendiente) a fin de tratar de determinar si cosegrega o no.

Paciente	Epilepsia	Retraso Intelectual	MH	ERDB	Pruebas
Caso índice: Varón 44 años	Crisis generalizadas (10 años libre de crisis) Tto: CBZ Y VPA	SI	Aura: parestesias + paresia unilateral + disartria Frec: 1/mes	Espontáneos o desencadenados. Frec: 20/día. Duración: 5-8"	LCR, RM y FO → ok Gen <b>SCN1A: c3971T&gt;G (p.Val132Gly)</b>
Hermana	Crisis "gran mal" solo en infancia.	SI	Aura: visual → alt.sensitivo-motora unilat → disartria. Frec variable.	Siempre espontáneos. Frec: 2 /día. Duración: 10"	RM y PEV ok No mutación en gen CACNA1A
Sobrino (hijo de hermana)	12meses: crisis febriles. Luego 2 tipos: CTCG y ausencias. Tto: CBZ	SI	MH similar a la madre. Frec: 1/mes	Desde infancia. Espontáneos y desencadenados. Frec: 2/día. Duración: 10"	RM: ok EEG: brotes agudos predominio posterior dcho.
Padre y abuela paterna.	?	?	SI	SI	?

## Conclusión:

- La MH asociada a mutación del gen SCN1A y fenotipo ocular es una variante excepcional de migraña de la que sólo hay descritas previamente dos familias (2, 3).
- Ante la mutación del gen SCN1A, no descrita previamente, y hallada en el estudio del sujeto índice, estaríamos ante el tercer caso descrito en Europa y el primero en España, de MH con fenotipo ocular (ERDB).