

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Nistagmo como manifestación de crisis epilépticas en un neonato con alteración en el gen SCN3A



Nystagmus as a manifestation of epileptic seizures in a neonate with an SCN3A gene alteration

Ramy Álvaro Hamaui Akkad* y Carolina Vizcaíno Díaz

Pediatría, Hospital General Universitario de Elche, Elche, España

Disponible en Internet el 23 de septiembre de 2025

El nistagmo ictal es una manifestación poco frecuente de una crisis epiléptica consistente en movimientos oculares repetitivos y rítmicos¹.

Presentamos el caso de una recién nacida a término que, a las 24 horas de vida, presentó movimientos oculares sacádicos horizontales hacia la izquierda, asociando un periodo transitorio de hipotonía (video y fig. 1). Como antecedente, destaca un embarazo previo interrumpido por una malformación encefálica no especificada.

Ingresó en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal, donde presentó seis episodios similares, asociando rigidez de miembros inferiores. Precisó tratamiento con fenobarbital y levetiracetam para el control de los episodios.

El electroencefalograma y la resonancia magnética cerebral evidenciaron respectivamente anomalías paroxísticas temporales bilaterales y una discreta hiperseñal en T2 en la sustancia blanca subcortical temporal posterior derecha (fig. 2).

Durante el ingreso se descartaron causas oftalmológicas, metabólicas y estructurales. Se mantuvo el tratamiento con

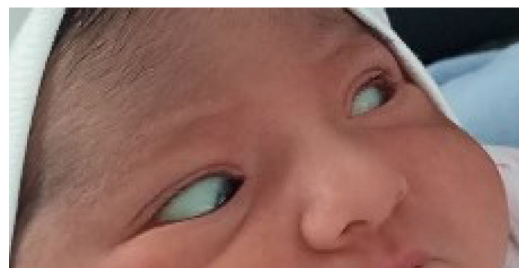


Figura 1 Instante en el que la paciente presentaba movimientos oculares sacádicos horizontales.

fenobarbital y levetiracetam al alta, con buena evolución. El estudio genético (panel de epilepsias por secuenciación de nueva generación) reveló una variante de significado incierto en el gen SCN3A (c.3301G > A p. (Val1101Ile)), la cual se ha asociado a grados variables de epilepsia y/o malformaciones cerebrales^{2,3}.

Este caso resalta el nistagmo como manifestación rara y sutil de crisis epilépticas, que puede pasar desapercibida si no se conoce.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ramyalvaro@gmail.com
(R.Á. Hamaui Akkad).



Figura 2 Resonancia magnética cerebral de la paciente realizada durante su ingreso en secuencia T2. Se resalta en rojo el área de hiperseñal en la sustancia blanca subcortical.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2025.504021>.

Bibliografía

1. Martínez MMJ, Martínez AI, Magdaleno FIM, Martínez FC, Cánovas CME, Guillén MA. Nistagmo ictal: causa infrecuente de nistagmo adquirido en pediatría. *Andes Pediatr.* 2023;94:235-239 [consultado 20 Mar 2025]. Disponible en: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S2452-60532023000200235&lng=es>. <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v94i2.4473>
2. Helbig KL, Goldberg EM. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon PA, Wallace SE, Amemiya A, editores. *SCN3A-Related Neurodevelopmental Disorder*. Seattle (WA): University of Washington; 2021 [consultado 22 Mar 2025]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK570882/>
3. Zaman T, Helbig I, Bozović IB, DeBrosse SD, Bergqvist AC, Wallis K, et al. Mutations in SCN3A cause early infantile epileptic encephalopathy. *Ann Neurol.* 2018;83:703–17.