



Las mutaciones en *CDKL5* condicionan la migración y la maduración neuronal y pueden influir en el desarrollo de formas precoces de epilepsia, con crisis polimorfas resistentes al tratamiento con antiepilépticos.

Es importante pensar en el gen *CDKL5* ante un paciente con:

- ✓ Variante atípica de RTT con epilepsia precoz sin mutación en *MECP2*
- ✓ Encefalopatía epiléptica precoz (inicio en el primer año de vida)
- ✓ Epilepsia resistente a antiepilépticos, con crisis polimorfas
- ✓ Ausencia de período de normalidad en el desarrollo con hipotonía precoz