Neurology Perspectives. 2023;3(S1):810

Neurology perspectives

18891 - Síndrome de Lamb-Shaffer: a propósito de un caso

Alonso García, G.; Torres lglesias, C.; Pose Cruz, E.; Dorta Expósito, B.; Martínez Vásques, J.; Castro Vilanova, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Lamb-Shaffer es un trastorno del neurodesarrollo causado por alteraciones genéticas que producen insuficiencia del gen SOX5 (*SRY-related high-mobility-group box5*). Este gen se encuentra en el cromosoma 12p12.1 y es clave durante el desarrollo neural.

Material y métodos: Presentamos el caso de una mujer de 32 años valorada en neurología por episodios iniciados a los 16 años consistentes en desconexión del medio con aleteo palpebral, versión ocular y temblor de ambas manos de segundos de duración. Estos episodios consiguieron ser controlados con lamotrigina (100 mg/12h) y valproico (400 mg/12h), encontrándose libre de crisis desde los 26 años. Como antecedentes, destacaba la presencia de retraso del desarrollo psicomotor, incluyendo retraso en la adquisición del lenguaje, discapacidad intelectual y autismo leves, así como talla corta, estrabismo y estenosis ureteral. Los sucesivos electroencefalogramas mostraron la presencia de actividad paroxística epileptiforme generalizada en forma de brotes de complejos punta y polipunta-onda bilaterales.

Resultados: Como estudio etiológico se realizó una RM cerebral, un análisis de sangre completo y un array de CGH con resultados normales. Posteriormente se procedió a realizar un exoma, en el que se objetivó una mutación del gen SOX5 (NM006940.6):c.1017+1G>T en heterocigosis, con alta probabilidad de tratarse de una mutación *de novo* al no objetivarse en sus progenitores.

Conclusión: El síndrome de Lamb-Shaffer consiste en un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, desarrollo pobre del lenguaje y anomalías conductuales. Además, pueden estar presentes otras características como epilepsia, estrabismo, talla baja, problemas de aprendizaje o rasgos faciales dismórficos.

2667-0496 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.