



## 20566 - DE LA CRISIS EPILÉPTICA SINTOMÁTICA AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO SINDRÓMICO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Alcobendas Liern, I.<sup>1</sup>; Lucio Ceballos, B.<sup>1</sup>; Botía Barberá, J.<sup>1</sup>; Brincau García, F.<sup>2</sup>; Vázquez López, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>2</sup>Sección de Urgencias de Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** Presentamos el caso de un paciente de 5 años diagnosticado de síndrome de Allgrove, un síndrome de herencia autosómica recesiva que se debe a mutación en el gen AAAS. La incidencia actual es difícil de estimar debido a su baja frecuencia y a la amplia heterogeneidad de su presentación clínica. Cursa característicamente con insuficiencia adrenal, alacrimia, acalasia y manifestaciones neurológicas.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un paciente de 5 años que presenta una crisis epiléptica sintomática y es diagnosticado de un síndrome genético poco común.

**Resultados:** Paciente de 5 años, hijo de padres consanguíneos, sin antecedentes perinatales de interés. Desde el nacimiento alacrimia, desarrollo psicomotor lento con retraso en el lenguaje, debilidad muscular y disfagia desde los tres años, con estudio endoscópico y tránsito normal. Acude a urgencias por estatus convulsivo objetivando glucemia de 30 mg/dl. A la exploración, presenta hiperpigmentación de mucosas, atrofia y debilidad muscular generalizadas. La RM craneal no muestra alteraciones relevantes y en estudio neurofisiológico se objetiva miopatía y polineuropatía sensitivo-motora con componente axonal y desmielinizante. En estudio analítico, datos compatibles con insuficiencia suprarrenal primaria y se confirma el diagnóstico de acalasia mediante esofagograma. El exoma trío muestra variante patogénica en homocigosis en gen AAAS compatible con síndrome de triple A o síndrome de Allgrove.

**Conclusión:** El síndrome de Allgrove es de difícil diagnóstico dada su baja frecuencia. Se caracteriza por manifestaciones sistémicas y neurológicas, entre las que destacan: neuropatía periférica, síndrome piramidal, disautonomía y atrofia óptica. Es importante no demorar su diagnóstico para reducir las complicaciones médicas que asocia.