



## 20644 - SÍNDROME DE ALLGROVE: A PROPÓSITO DE UN CASO

González Gómez, M.<sup>1</sup>; Hernández Ramírez, M.<sup>1</sup>; Villamor Rodríguez, J.<sup>1</sup>; Sánchez García, F.<sup>1</sup>; Gismera Fontes, E.<sup>1</sup>; Andrés Bartolomé, A.<sup>2</sup>; Mateo Martínez, G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Allgrove es una enfermedad autosómica recesiva que, debido a la afectación de la proteína adracaínica, altera el transporte núcleo-citoplasmático. Se presenta el caso de un paciente que, junto a su hermano, presenta el diagnóstico genético de la enfermedad.

**Material y métodos:** Varón de 10 años, sin incidencias perinatales, que desde los primeros meses presenta alacrimia. Como antecedentes familiares destaca consanguinidad de los padres e insuficiencia suprarrenal primaria, también presente en uno de sus tres hermanos. A los dos años, disminución marcada del percentil ponderal e hiperpigmentación de encías, siendo diagnosticado de insuficiencia suprarrenal primaria tras test de ACTH. A los cuatro años, se objetiva marcada fatigabilidad y dificultad para subir escaleras o saltar. En la exploración destaca hipotonía y leve pérdida de fuerza de predominio proximal en MMII, además de hiperreflexia generalizada y Gowers positivo. Posteriormente, afectación progresiva de la marcha y aparición de disfagia para sólidos.

**Resultados:** Tanto RM cerebral como EMG sin alteraciones. En estudio genético, tanto del paciente como de su hermano, variante IVS14+1G>A en gen AAAS, diagnóstico de síndrome de Allgrove. Se ofrece estudio al resto de familiares, que rechazan.

**Conclusión:** El síndrome de Allgrove se caracteriza por la tríada de alacrimia, que suele ser el síntoma inicial, insuficiencia suprarrenal primaria y acalasia de cardias. Además, suele asociar manifestaciones neurológicas, como neuropatía autonómica y motora, deterioro cognitivo precoz y parkinsonismo, predominante en la adultez. Aunque es una patología infrecuente, ante la sospecha clínica, debe solicitarse estudio genético del paciente y familia.