



## 22861 - CUANDO EN CONSULTA ENCONTRAMOS UN ORIGEN MUY INFRECUENTE DE EPILEPSIA

*Delgado Bárcena, L.; Fernández Ramajo, C.; Sancho Valderrama, B.; Gallego Prieto, M.; Romano Flores, L.; Arteta Gutiérrez, N.; Bonilla Zhañay, P.; Álvaro Izquierdo, A.; Rodríguez Barcenilla, M.; Hernando Asensio, A.*

*Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.*

### Resumen

**Objetivos:** Presentación de un caso clínico de un paciente con deficiencia de creatina cerebral tipo 2 (mutación en el gen GAMT).

**Material y métodos:** Varón de 17 años, natural de Nicaragua. Comenzó con crisis epilépticas a los 4 años, nocturnas, de inicio desconocido y tónico-clónicas. Desde el nacimiento presenta un retraso global del desarrollo con discapacidad intelectual. Se solicitaron RM cerebral, que resultó normal, y un vídeo-EEG, con disfunción temporal bilateral con un foco epiléptico occipital. Se amplió el estudio con un panel genético para epilepsia y discapacidad intelectual, identificándose una variante SNV patogénica en el gen GAMT. Se pidieron niveles en orina de guanidinoacetato y de creatina/creatinina, encontrándose elevados y disminuidos respectivamente. Se realiza el diagnóstico de síndrome de deficiencia cerebral de creatina tipo 2. Se inicia tratamiento sustitutivo en el CSUR de Enfermedades Metabólicas.

**Resultados:** Esta mutación en el gen GAMT condiciona un trastorno metabólico muy infrecuente que se manifiesta con epilepsia, retraso psicomotor, discapacidad intelectual, trastornos específicos del lenguaje y de conducta. Presentan alteraciones de los niveles de GAA, la ratio creatina-creatinina y en la RM por espectroscopia. La solicitud de un estudio genético confirma el diagnóstico.

**Conclusión:** Los síndromes de deficiencia cerebral de creatina son trastornos neurometabólicos debidos a defectos de la síntesis o del transportador de la creatina que cursan con epilepsia y discapacidad intelectual. La identificación de las causas metabólicas concretas de la epilepsia es de gran importancia por su implicación en los tratamientos específicos y la potencial prevención del deterioro intelectual. Se debe realizar consejo genético al paciente y a su familia.