

**Conclusión:** Presentamos una paciente con mutación ACTA2 que presenta aneurisma de aorta, ictus recurrente y complicaciones posprocedimiento. Proponemos la fragilidad vascular por mutación ACTA2 como causa de las diferentes complicaciones posprocedimiento endovascular.

## 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.

**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 disfasia 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.

## 21303. AIT ATÍPICO RECURRENTE CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE MELAS DE INICIO TARDÍO

Sosa Luis, J.<sup>1</sup>; Vales Montero, M.<sup>1</sup>; Portela Sánchez, S.<sup>1</sup>; Garrido Morro, I.<sup>2</sup>; Olmedo Samperio, M.<sup>3</sup>; Loredana Alungulese, A.<sup>1</sup>; Iglesias Mohedano, A.<sup>1</sup>; Lozano López, M.<sup>1</sup>; García Pastor, A.<sup>1</sup>; Díaz Otero, F.<sup>1</sup>; Vázquez Alen, P.<sup>1</sup>; Boto Martínez, R.<sup>1</sup>; Portela Martínez, L.<sup>1</sup>; Fernández Bullido, Y.<sup>1</sup>; Esteban Rodríguez, M.<sup>4</sup>; Arias Lotto, F.<sup>4</sup>; Gil Núñez, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>3</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; <sup>4</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

**Objetivos:** La encefalomiopatía mitocondrial asociada a acidosis láctica y episodios *stroke-like* o MELAS es un síndrome infrecuente que generalmente debuta en la infancia o juventud, siendo inhabitual su diagnóstico por encima de los 40 años. Además de sus manifestaciones clínicas cardinales, puede presentar también hipoacusia, diabetes, cardiopatía y migraña, entre otros.

**Material y métodos:** Varón de 62 años con antecedentes de miocardiopatía hipertrófica, hipoacusia neurosensorial y discapacidad intelectual. Ingresa por episodio autolimitado de inicio súbito consistente en afasia y desorientación, interpretado inicialmente como AIT. Durante el ingreso, el paciente presenta episodios recurrentes de desconexión del medio de segundos de duración, seguidas de afasia e intensa agitación psicomotriz. Se realizan video-EEG, telemetría y punción lumbar normales. En el análisis de sangre destaca CK de 473 u/L y ácido láctico 2,7 mmol/L. Se realiza RM cerebral que muestra hiperintensidad de la región corticosubcortical del lóbulo temporal izquierdo, acompañada de una marcada restricción de la difusión con disminución de los valores de ADC, sin una clara distribución vascular.

**Resultados:** Ante marcadores clínicos y radiológicos sugestivos de enfermedad mitocondrial, se solicita estudio genético de ADN mitocondrial en el que se detecta la variante patogénica m.A3243G en el gen tRNA<sup>Leu</sup> del ADN mitocondrial (nivel de heteroplasmia del 31%). Se realiza biopsia que muestra aisladas fibras rojo-rasgadas.

**Conclusión:** Presentamos un caso confirmado de MELAS con diagnóstico atípicamente tardío, los antecedentes personales, la clínica atípica para enfermedad cerebrovascular, los marcadores de imagen y el estudio genético pueden ser la clave para llegar a la sospecha diagnóstica.

## 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.

**Objetivos:** El síndrome de Allgrove es una enfermedad autosómica recesiva que, debido a la afectación de la proteína adracalina, 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 disfasia 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.

## 21662. SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH: LA IMPORTANCIA DE LA NEUROIMAGEN EN EL FENOTIPADO

Álvarez Gómez, F.<sup>1</sup>; Panadés de Oliveira, L.<sup>1</sup>; Vilella Bertrán, L.<sup>1</sup>; Ibáñez, T.<sup>1</sup>; Príncipe, A.<sup>1</sup>; Viles García, M.<sup>2</sup>; Pérez Jurado, L.<sup>3</sup>; Rocamora Zúñiga, R.<sup>1</sup>