



Neurology perspectives



20644 - SÍNDROME DE ALLGROVE: A PROPÓSITO DE UN CASO

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

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara; ²Servicio 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 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 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.