



# Neurology perspectives



## 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>

<sup>1</sup>Unidad de Epilepsia. Hospital del Mar; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital del Mar; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital del Mar.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Chudley-McCullough es de causa genética, autosómico recesivo, caracterizado por una hipoacusia bilateral grave asociada a malformaciones cerebrales complejas: hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso y malformación desarrollo cortical, que rara vez se acompaña de dismorfismo y retraso psicomotor.

**Material y métodos:** Descripción de un caso clínico.

**Resultados:** Mujer de 34 años natural de Pakistán, sin antecedentes perinatales relevantes, con epilepsia farmacorresistente de debut a los 20 años, discapacidad intelectual e hipoacusia bilateral grave diagnosticada en la infancia. Primo paterno con epilepsia de causa no filiada. Padres consanguíneos, 4 hermanos sanos, 2 fallecidos en infancia. La RM cerebral muestra agenesia de los 2/3 posteriores del cuerpo calloso, ventriculomegalia de aspecto colpocefálico, patrón polimicrogírico bifrontal y patrón de foliación cerebelosa anormal. El fenotipo de la paciente y los hallazgos en la neuroimagen sugieren el síndrome de Chudley-McCullough. Exoma revela variante patogénica *frameshift* en homocigosis en GPSM2 (NM\_013296:c.1473del), confirmando la sospecha.

**Conclusión:** Los hallazgos radiológicos ayudan en la caracterización y diagnóstico de síndromes genéticos complejos, demostrando la importancia de un estudio etiológico completo en el paciente con epilepsia, y en la búsqueda de causas genéticas en pacientes adultos con discapacidad intelectual no filiada en la infancia.