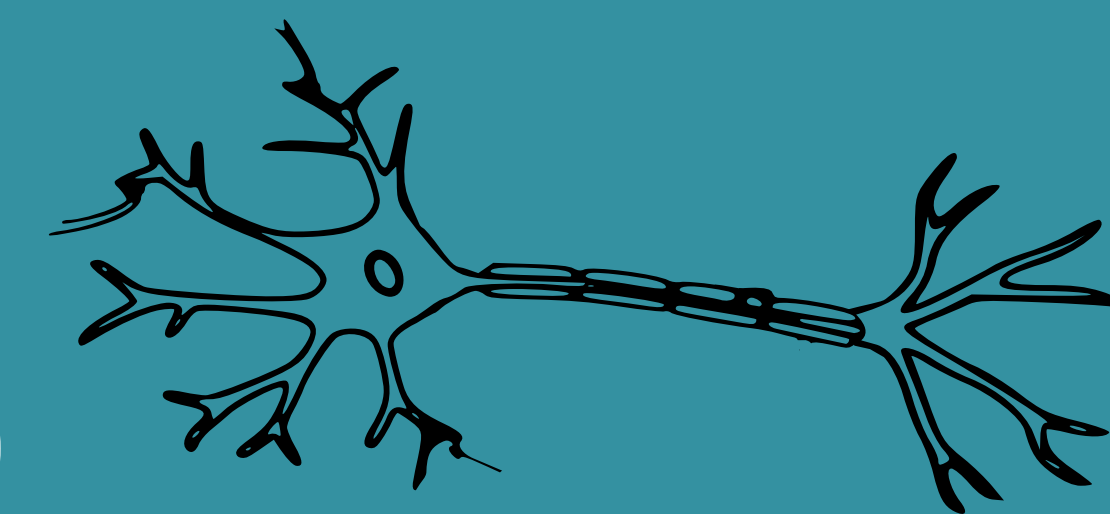


"Solidaridad ciencia y una sorpresa neuropediátrica. A propósito de un caso"

PALLARES, A. PERIAÑEZ A. HIDALGO P. HOSPITAL DE VALME (SEVILLA)



Introducción:

En 1999, se descubrió el gen MECP2. Alteraciones en dicho gen, se relacionan con el **síndrome de Rett** clásico, que afecta característicamente al sexo femenino por la protección que genera la doble aportación cromosómica XX, siendo en los hombres incompatible con la vida.

Las alteraciones en el gen MECP2 son las responsables del 80% de los casos, aunque se han descrito nuevas mutaciones en otros genes, que constituyen casos de "*Rett atípicos*". Entre ellas destacan el gen CDKL5, el gen FOXP1, y el gen STXBP1. Mutaciones que sí pueden afectar a varones.

caso clínico

Lactante de 18 meses que ingresa procedente de Guinea Bissau, a través de una ONG, por **retraso psicomotor** de predominio socio-comunicativo y motor, **crisis convulsivas** desde los 6 meses de vida e **irritabilidad**.



Aportan escasa información: cartilla de nacimiento, calendario vacunal y EEG de sueño.



La madre no refiere antecedentes perinatales de interés.



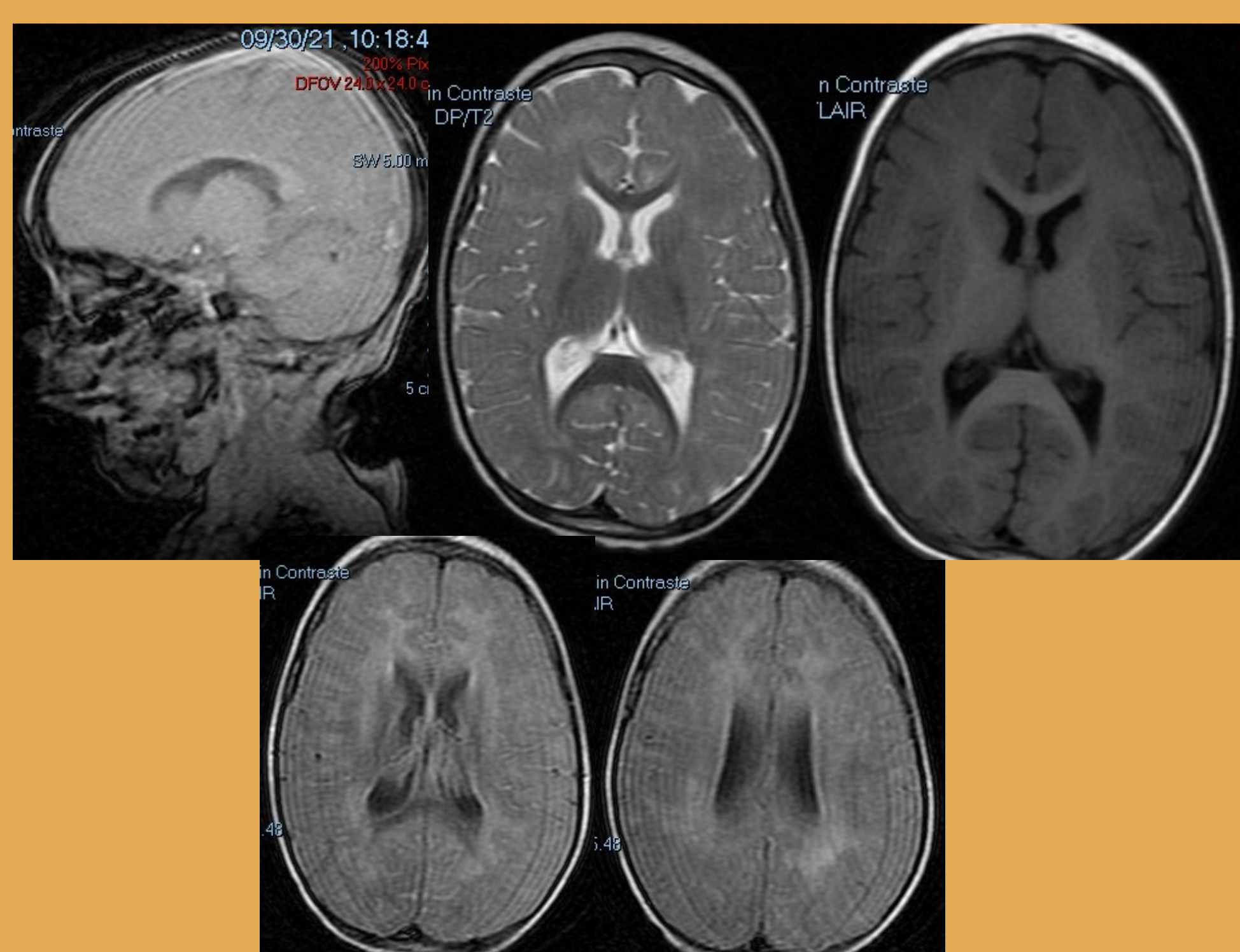
Exploración

Microcefalia. Mirada esquiva.
Ausencia de lenguaje.
Escasa interacción con el medio.
Hipotonía global. Reflejos débiles.
Gateo autónomo. No consigue marcha.

Diagnóstico:

Neuroimagen

RMN: Leucodistrofia generalizada con afectación de sustancia blanca superficial y profunda con patrón de **hipomielinización**.



Tándem de masas:

Elevación C5 OH y carnitina libre.

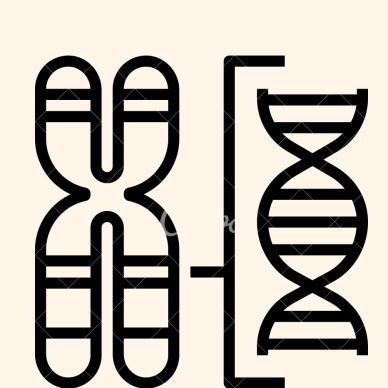
Despistaje metabolopatías: Negativo.

- Acil-carnitinas y carnitinas en sangre.
- Ácidos orgánicos en orina.
- Aminoácidos en sangre y orina.
- Ácido siálico en orina.
- Oligosacáridos en orina.
- Beta-hidroxibutirato y acetoacetato en sangre.
- Amonio.
- Láctico y equilibrio ácido-base.



Estudio genético:

- Cariotipo, X frágil: negativo.
- CGH array: normal.



Ampliación a secuenciación del exoma.

Secuenciación de exoma:

Variante heterocigota de carácter patológico en el gen FOXP1.
Sdr. Rett atípico/congénito

Tratamiento:

- Oxcarbacepina.

Conclusiones:

- Mutaciones en el gen FOXP1 se asocian con el síndrome de Rett atípico/congénito, siendo cada vez más frecuente detectar este tipo de anomalías dado el empleo generalizado de técnicas de secuenciación masiva.
- A propósito de este caso, destacamos la vinculación existente entre la leucodistrofia con hipomielinización y mutaciones en este gen.