



¿Metabolopatía y Epilepsia frontotemporal en el paciente pediátrico: comorbilidad o causa?

Vieira dos Santos JP, Sánchez Trujillo L, Fuentes Muñoz I, Möller Díez, A, Alvaredo Carrillo, M.T., Reyes Martín, A.

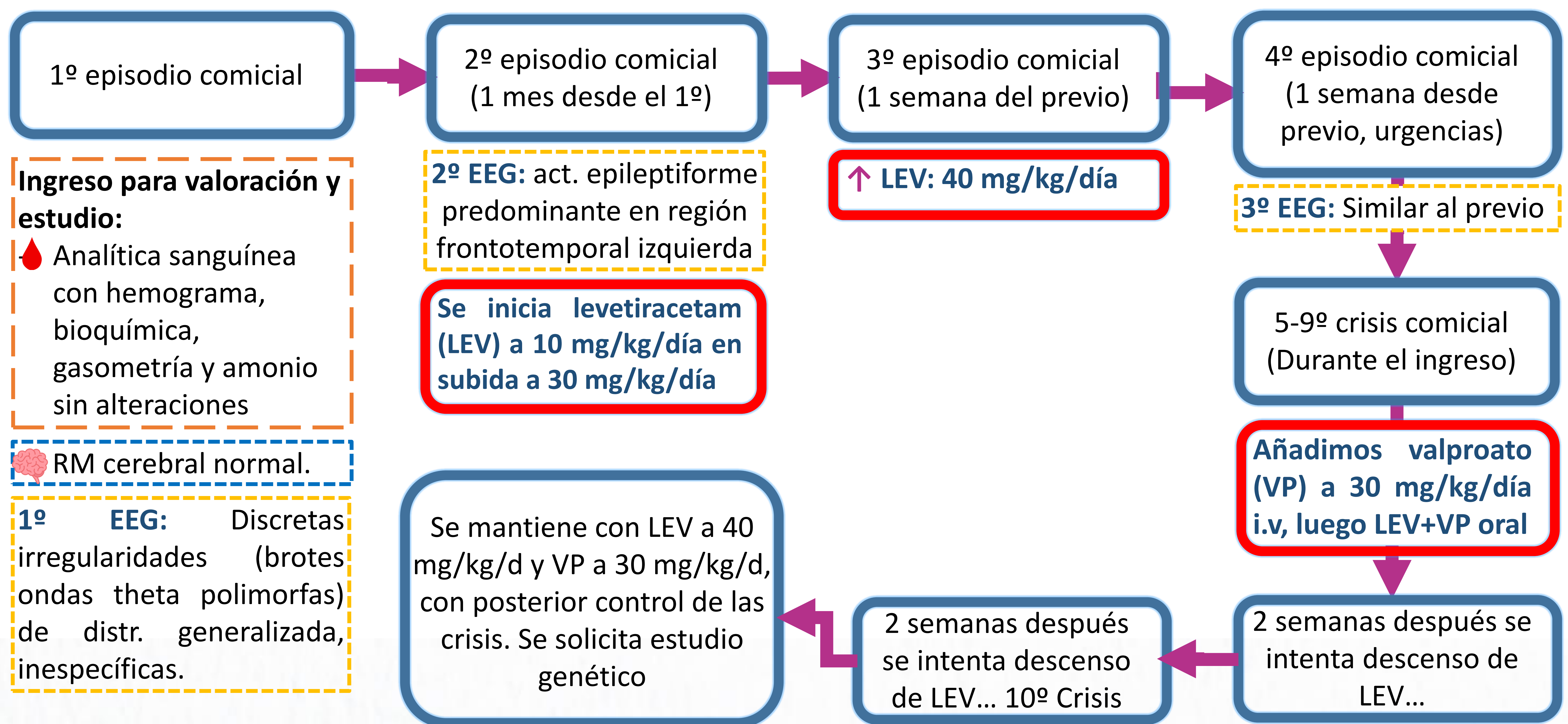
INTRODUCCIÓN

La **3-Metilcrotonilglicinuria** es un trastorno hereditario poco frecuente del metabolismo de la leucina, y se caracteriza por un **espectro clínico variable**, desde adultos asintomáticos a una crisis metabólica en la infancia. Las crisis metabólicas son habitualmente secundarias a infecciones intercurrentes o una dieta rica en proteínas en la infancia; manifestándose como vómitos, movimientos involuntarios, convulsiones o apneas. Presentamos un caso clínico de un niño con esta alteración metabólica que presenta una **epilepsia frontotemporal en politerapia y su posible asociación con su alteración metabólica**.

RESUMEN DEL CASO

Niño de 6 años que acude por **episodios de desconexión del medio** sin antecedentes personales de interés a excepción de **alteración en pruebas de cribado metabólico en sangre de talón sugestiva de 3-metilcrotonilglicinuria**. Desarrollo ponderoestatural y psicomotor normal. Exploración física en consulta normal, incluyendo neurológica.

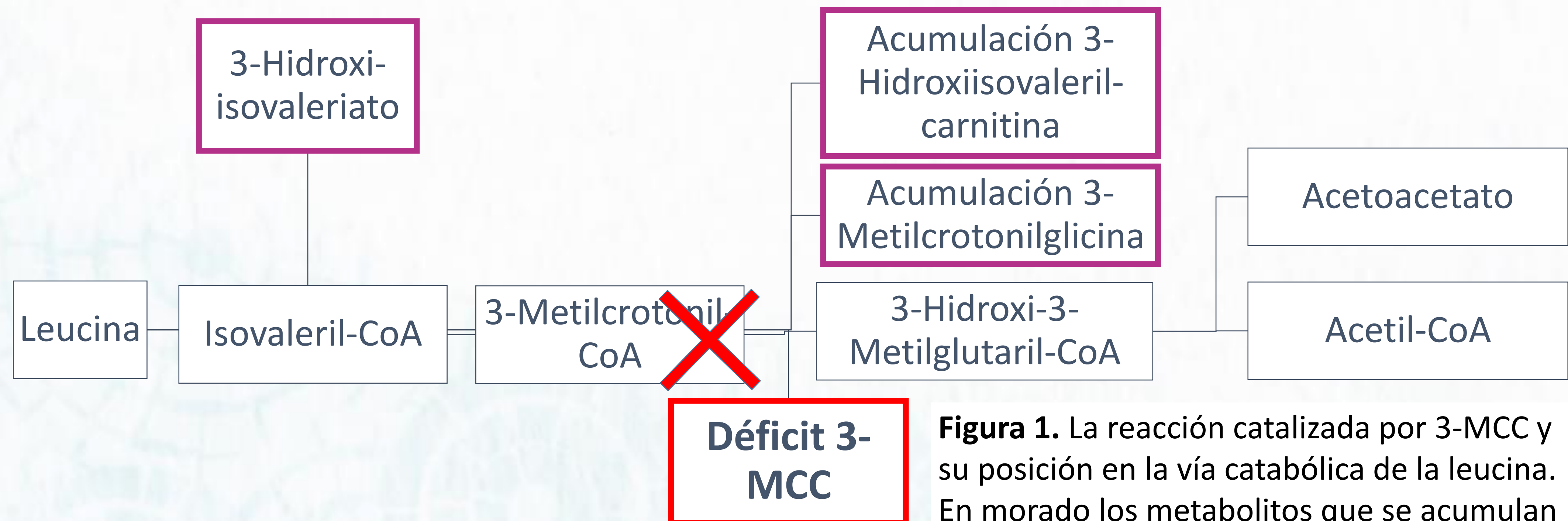
TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN



PRUEBAS COMPLEMENTARIAS PREVIAS RESPECTO A LA METABOLOPATÍA

Sospecha de enfermedad metabólica: elevación de C5OH/C4DC en sangre de talón recogidas a los 2 días de vida (0,6 M), 8 días (0,54 M) y 33 días (0,52 M). Compatible con aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica o metilcrotonilglicinuria)

Controles metabólicos: aminoácidos en sangre y orina normales.



RESULTADO DE ESTUDIO GENÉTICO: Deficiencia de 3-metilcrotonilCoA Carboxilasa 1. (gen MCCCC1 en 3q27: c.872C>T; p.Ala291Val; variante patogénica en heterocigosis; origen paterno; autosómica recesiva).

CONCLUSIÓN Y COMENTARIOS

- ❖ La alteración descrita puede asociarse a convulsiones secundarias a crisis metabólicas.
- ❖ A nivel clínico plantea la duda de su relación con la etiología de la epilepsia aparentemente primaria y el difícil control de esta en nuestro paciente.