

Mutación Arg293Thr en el gen MAF asociada a un fenotipo incompleto del Síndrome Aymé-Gripp

Pérez García de Blanes E, Quirós Espigares N, Abad Espadas M, Rodríguez López M.

INTRODUCCIÓN

- El Sd. Aymé-Gripp se considera actualmente una entidad extremadamente rara.
- Prevalencia inferior a 1/1.000.000.
- Presentación clásica: **catarata bilateral congénita**, **hipoacusia neurosensorial** y **rasgos faciales similares a los del Sd. Down**.
- Además puede asociar otra sintomatología acompañante muy variable.
- La genética tiene un papel fundamental en el diagnóstico, estando afectado el **gen MAF**.

CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES FAMILIARES

Padre de 37 años. Intervenido a los 8 meses de edad de **catarata bilateral congénita** y posteriormente ya en la edad adulta de un **neurinoma del acústico**.

Resto de antecedentes sin interés.



ENFERMEDAD ACTUAL

Varón de 2 años de edad, único hijo de padres no consanguíneos. Gestación y perinatal sin incidencias salvo **catarata bilateral congénita**. Presenta **coartación de aorta leve** sin repercusión hemodinámica, **APLV**, **hernia inguino escrotal** derecha, **disfagia a líquidos**, **sialorrea** y **retraso madurativo**.



Estudio genético del caso índice y progenitor: mutación probablemente patogénica del **gen MAF** de herencia **AD** y en **heterocigosis**.

Por el momento el paciente no cumple todos los criterios diagnósticos clínicos del síndrome, no presenta las facies típicas ni la hipoacusia, no obstante se seguirá en consulta ante la **probabilidad** de que pueda llegar a desarrollarlas.

CONCLUSIÓN

- Éste caso nos recuerda la **importancia** de realizar una **adecuada historia clínica familiar** y a tener una **visión global del paciente**.
- Gracias al estudio genético podemos hacer un **seguimiento dirigido** al eventual desarrollo de las posibles patologías asociadas a éste síndrome.