



CONGRESO ANUAL DE LA SOCIEDAD MEXICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA Y EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE POR DEFICIENCIA DE GUANIDINOACETATO METILTRANSFERASA

DRA. ADRIANA MARTÍNEZ ESPÍNOLA
DR. GERARDO ROBLES CORDERO



ANTECEDENTES

La deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) es un síndrome de deficiencia de creatina caracteriza por un retraso del desarrollo/discapacidad intelectual, retraso notable del habla, trastorno de conducta tipo autista/hiperactivo, convulsiones y varios tipos de manifestaciones piramidales y/o extrapiramidales

OBJETIVO

Dar a conocer caso de un paciente con trastorno del espectro autista y epilepsia, secundario a una deficiencia de creatina, una enfermedad tratable con baja sospecha diagnóstica.

MÉTODO

Paciente masculino de 5 años de edad, sin antecedentes perinatales de importancia, que inicia con rasgos de trastorno del espectro autista y posteriormente epilepsia focal. A la exploración neurológica con alteración en funciones mentales superiores como juicio y abstracción, poca interacción con el explorador, resto de exploración neurológica normal. Laboratorios iniciales dentro de la normalidad, resonancia magnética de cráneo con espectroscopia que reporta creatina baja, paquigiria frontal izquierda, con epilepsia fármacorresistente que requiere manejo con esteroide, se solicita estudio genético.

REFERENCIAS

1. Aydın Hİ, Sönmez FM. A novel mutation in two cousins with guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency presented with autism. Turk J Pediatr [Internet]. 2019;61(1):92–6.
2. Pacheva I, Ivanov I, Penkov M, Kancheva D, Jordanova A, Ivanova M. Creatine deficiency syndrome could be missed easily: A case report of guanidinoacetate methyltransferase deficiency presented with neurodevelopmental delay, seizures, and behavioral changes, but normal structural MRI. Ann Clin Lab Sci. 2016 [citado el 10 de abril de 2022];46(5):557–61.

RESULTADOS

El diagnóstico por estudio genético fue síndrome de deficiencia de creatina por deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) c.655G>A (p.Asp219Asn) heterocigoto. Se agrega a manejo monohidrato de creatina, ornitina y arginina. Continuamos con fármacos antiepilépticos y escuela regular con adecuación curricular.

CONCLUSIONES

La deficiencia de GAMT es una patología que condicionó en el paciente a la epilepsia focal, así como trastorno del espectro autista. Esta es una enfermedad tratable que no resulta amenazante para la vida, sin embargo, la esperanza de vida está limitada, particularmente en aquellos pacientes que presentan una discapacidad múltiple y convulsiones graves, de lograrse un diagnóstico oportuno se puede prevenir la discapacidad intelectual así como mejorar la esperanza de vida.

