**P 28**
**EPILEPSIA DE LARGA DATA: UN CASO DE SÍNDROME DE BARAKAT**

Anabel Bate F1,2,3,4, Alexandra Volosky F1,3, Victoria Novik Assael3,4

1Servicio de Medicina Hospital Gustavo Fricke 2Departamento de Endocrinología, Servicio de Medicina, Hospital Gustavo Fricke 3Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Valparaíso 4Carrera de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Andrés Bello Viña del Mar

**Introducción**

El síndrome de Barakat (HDR), también llamado síndrome de hipoparatiroidismo (H), sordera neurosensorial (D) y displasia renal (R), es un desorden congénito extremadamente raro, reportado por primera vez por Barakat et al. 1977.

Este síndrome es primariamente causado por una haploinsuficiencia del factor de transcripción GATA3 (glutamyl aminotransferase subunit A), o mutaciones en el gen del mismo nombre, el cual está contenido en el brazo corto del cromosoma 10 involucrado en el desarrollo embrionario de glándulas paratiroideas, riñones, oído, timo y sistema nervioso central, autosómico dominante.

El tratamiento es sintomático y el pronóstico depende del compromiso renal.

**Caso Clínico**

Mujer de 36 años de edad con epilepsia en control y tratamiento desde su infancia en neurología e hipoacusia bilateral. Derivada desde el Servicio de Pediatría donde se había diagnosticado hipoparatiroidismo a su hijas de 2 y 6 años en contexto de Sd. Convulsivo con hipocalcemia. Al constatarse la presencia de hipoacusia en las niñas se sospecha HDR y se solicita exámenes a su madre con los que es derivada a endocrinología.

Destaca Calcio 7 mg/dl (VN: 8,5-10,1 mg/dl), Fósforo 6,1 mg/dl (VN: 2-5 mg/dl) con PTH 56 pg/ml (VN:12-72 pg/ml). TAC de cerebro mostró calcificaciones de ganglios basales. Se plantea un síndrome de Barakat como posible etiología, completándose la triada diagnóstica al evidenciarse niveles plasmáticos de creatinina elevados con ecografía renal normal. Actualmente con suplementación de Calcio vía oral y Calcitriol con valores normales de Calcio y Fósforo sin nuevas convulsiones.

El hermano de la paciente tiene hipoacusia y sus hijas tendrían enfermedad renal.

**Discusión**

El diagnóstico de HDR se basa principalmente en los hallazgos clínicos y la confirmación de laboratorio de la tríada, como en este caso.

Desde que el gen GATA3 fue identificado, se han descrito 50 tipos de mutaciones diferentes en pacientes con HDR. En nuestra paciente aún no ha sido posible la realización del estudio genético para identificar la mutación causal. Tampoco ha sido posible ampliar el estudio al resto de la familia.

Nos pareció interesante comunicar este caso, cuyo diagnóstico no fue sospechado hasta que las hijas hipoacúsicas convulsionaron por hipocalcemia.

Parece importante buscar la tríada en aquellos pacientes con hipoparatiroidismo con el fin de detectar HDR y si se confirma, ampliar el estudio a la familia.