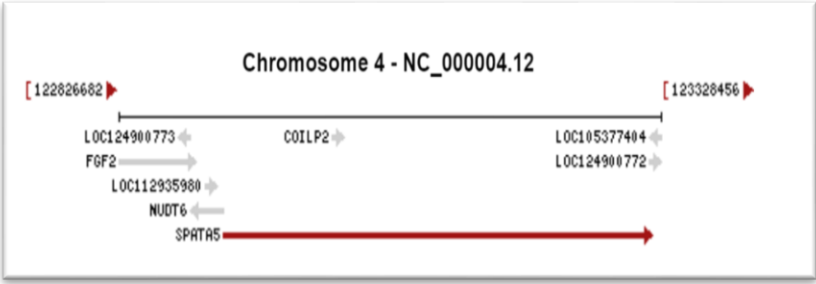


La epilepsia definida por la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE) como una enfermedad neurológica crónica, asociada o no a otras condiciones patológicas. Se estima hasta en un 40% de los distintos tipos de epilepsia ser de origen genético. La proteína 5 asociada a la espermatogénesis 5 (SPATA5) se expresa durante el desarrollo en todo el cerebro, incluso en la corteza cerebral y el hipocampo. SPATA5 (MIM: 613940; GenBank: NM\_145207.2) está ubicada en la región cromosómica 4q28.1 y codifica un miembro de la familia de proteínas ATPasa asociada con actividades diversas (AAA). Participa en la morfogénesis mitocondrial durante la espermatogénesis temprana. Eso también podría desempeñar un papel en la modificación traslacional durante la diferenciación celular en el desarrollo neuronal. Las proteínas involucradas en la alineación adecuada del huso mitótico son importantes para mantener las divisiones celulares simétricas y asimétricas y para controlar la proliferación celular. La epilepsia, la pérdida de la audición y la discapacidad intelectual se ha asociado a las variantes patogénicas bialélicas en el gen SPATA5. motivo de la presentación del caso clínico.

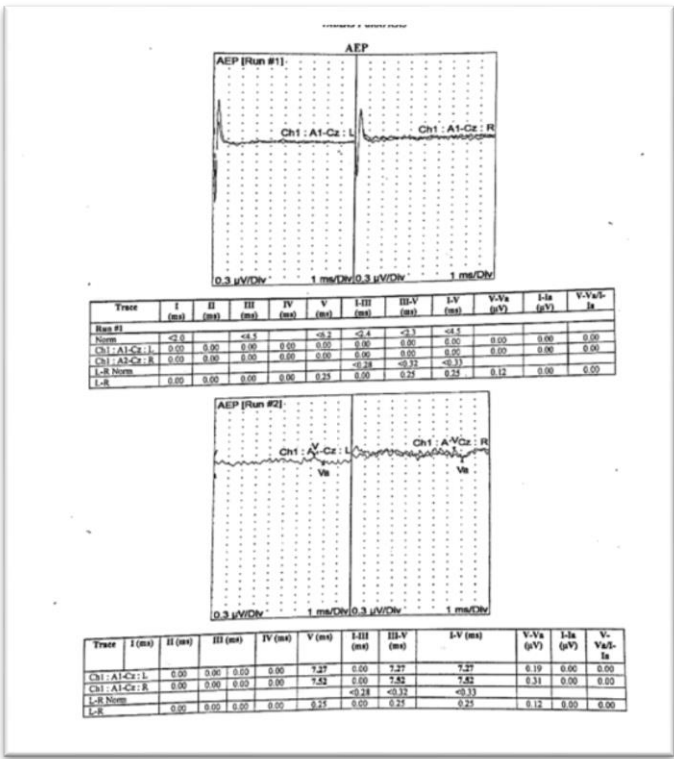
OBJETIVO

Presentación de caso asociado a una variante identificada en el gen SPATA5.



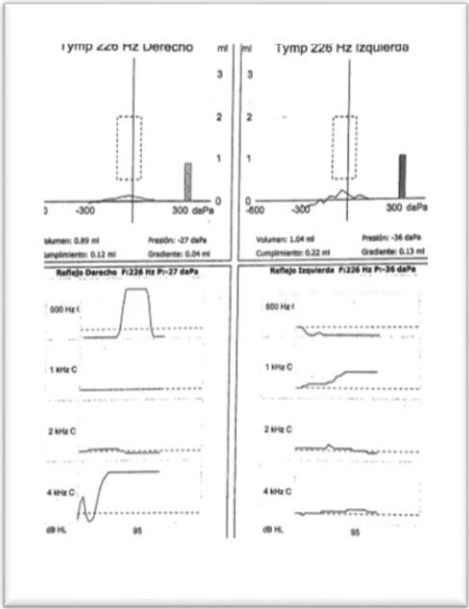
MATERIAL Y METODOS

Paciente femenino de 9 meses, cursa con padecimiento caracterizado por crisis mioclónicas en múltiples ocasiones durante el día, retraso del neurodesarrollo, reflujo gastroesofágico e hipoacusia. Exploración física microcefalia, tono cefálico precario, seguimiento visual inconstante, respuesta a estímulo cocleopalpebral ausente, posición en sandifer, movilidad muscular lo realiza de forma espontánea, trofismo conservado, tono muscular disminuido de forma global, REMs +++/++++ global, no estigmas neurocutáneos.



RESULTADOS

EEG ritmo lento generalizado, grafoelementos punta y polipunta en regiones frontotemporales, IRM encéfalo atrofia frontotemporal bilateral de predominio izquierdo, Mecánica de la deglución presencia Reflujo faringo nasal, potenciales auditivos hipoacusia bilateral profunda para frecuencia altas, Impedanciometría: reflejos estapediales ausentes en ambos oídos, panel genético con variante en gen SPATA5 en exón 6-13 con presencia de 3 copias.



CONCLUSIONES

La presencia de epilepsia, hipoacusia y discapacidad intelectual es causado por variantes patogénicas bialélicas en el gen SPATA5. Se ha descrito el primer caso en 2015 y recientemente se han reportado 38 casos en la literatura. Debido a la presentación de caso clínico, también es con la finalidad de no olvidar el realizar estudios genéticos en nuestros pacientes, por la asociación con diversas manifestaciones clínicas y sobre todo el establecer el adecuado tratamiento y pronóstico en nuestros pacientes. Así también el realizar consejo genético con los padres de nuestros pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

1.Tanaka, A.J.; Cho, M.T.; Millan, F., et al. Mutations in SPATA5 Are Associated with Microcephaly, Intellectual Disability, Seizures, and Hearing Loss. Am. J. Hum. Genet. 2015, 97, 457–464.

2.Khurana, S.; Weaver, L.; Miskin, C., et al. Mitochondrial Dysfunction: Consider SPATA5 mutations. Neurology 2019, 92 (Suppl. 15), 4.6-062.