

SÍNDROME DE BASEL-VANAGAITE-SMIRIN-YOSEF, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Polo Moreno, J., Galán Gómez, E., Méndez Perez, M.P., Roco Rosa, M., Torres Díaz, M., Lechón Caballero, M.C., Melitón Carrasco, J.A., Panduro Romero, L., Velázquez Gonzalez, M., Bonilla Fornés, S.
Servicio de Pediatría – Hospital Materno Infantil, Badajoz.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef (BVSYS en inglés) es una entidad clínica con herencia autosómica recesiva asociada al gen **MED25**, que se caracteriza por **retraso del desarrollo psicomotor** y discapacidad intelectual, así como anomalías variables a nivel de: cabeza y cuello, **ojos**, sistema cardiovascular, sistema nervioso, sistema genitourinario, tegumento, musculatura y sistema esquelético. Menos de 30 casos con dichas manifestaciones clínicas y la variante patógena en ambos alelos han sido documentados hasta la fecha. Presentamos el caso de un paciente diagnosticado con dicho síndrome por el departamento de genética del Hospital Materno Infantil de Badajoz.

BASEL-VANAGAITE-SMIRIN-YOSEF

En 2015, Basel-Vanagaite y colaboradores describen una serie de casos en 7 niños de 4 familias no relacionadas procedentes de la misma población en Israel. Todos los casos presentaban retraso del desarrollo **psicomotor** y anomalías **oculares** variables (ptosis, microcornea, cataratas congénitas...). Mediante técnicas de secuenciación de exones, se identifica una mutación homocigota en el gen MED25 como causante del síndrome caracterizado por las anomalías anteriormente expuestas.

NUESTRO CASO

Paciente de 4 años derivado a la consulta de genética desde el servicio de Neuropediatría.

ANTECEDENTES PERSONALES:

Neuropediatría: seguimiento por retraso global del desarrollo y epilepsia secundaria.



Cirugía pediátrica: intervenido de hipospadia y en seguimiento por teste en ascensor.



Cardiología pediátrica: en seguimiento por prolapso de la válvula mitral.



Oftalmología: en seguimiento por estrabismo y microcórnea.

ANTECEDENTES FAMILIARES:

Producto de primera gestación, madre y padre (40 y 42 años) proceden del mismo pueblo, sin historia de discapacidad intelectual ni trastornos epilépticos en la familia.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Nevus flammeus (presente desde el nacimiento) en frente, surco nasolabial corto, micrognatia, encias gruesas, paladar elevado, hélix incompleto, mamilas de implantación baja, limitación de la supinación de antebrazos, escasos pliegues palmares, ligeras contracturas en dedos de manos con clinodactilia de 5º dedo de forma bilateral con 2º falange acortada, 2º dedo del pie montado sobre el 1º de forma bilateral, hipospadia y teste izquierdo en ascensor.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Mediante la realización de un exoma clínico dirigido al fenotipo del paciente se identificó una variante frameshift en homocigosis en el gen MED25 el cual está implicado en la literatura científica en el BSDYS. Esta misma variante fue identificada en ambos progenitores en heterocigosis.



CONCLUSIONES

La identificación de variantes patogénicas o probablemente patogénicas, en este caso mediante exoma clínico dirigido, permiten, además de encontrar un diagnóstico, la posibilidad de anticiparse a las posibles manifestaciones clínicas de la enfermedad y llevar a cabo un adecuado abordaje multidisciplinar. Dada la herencia autosómica recesiva de la variante identificada, el diagnóstico también permite al paciente, a sus progenitores y familiares la posibilidad de realizar diagnóstico genético preimplantacional en futuras gestaciones.

Basel-Vanagaite, L., Smirin-Yosef, P., Essakow, J.L. *et al.* Homozygous MED25 mutation implicated in eye–intellectual disability syndrome. *Hum Genet* 134, 577–587 (2015).