

## ¿Qué tan común es el trastorno relacionado con BRPF1?

El trastorno relacionado con BRPF1 es muy raro. Actualmente (2021) se han informado menos de 50 niños con una variante patógena del gen BRPF1 en la literatura médica. Con el aumento del conocimiento y la disponibilidad de las pruebas genéticas, se espera que más niños y adultos sean diagnosticado con esta condición en los próximos años.

## ¿Por qué ha pasado esto?

Cuando se concibe a los niños, el material genético se copia en el óvulo y el espermatozoides que los forma. El método de copia biológica no es perfecto y ocurren cambios raros y aleatorios en el código genético de los niños, que no se ven en el ADN de sus padres. Esto sucede de forma natural y no se debe a ningún estilo de vida, dieta o factores ambientales. Nadie tiene la culpa y no hay que responsabilizar a nadie. Todos llevamos diferentes cambios en nuestro ADN, solo cuando un cambio altera el funcionamiento de un gen importante se ven los efectos.

En la mayoría de los niños con un trastorno relacionado con BRPF1 diagnosticado hasta ahora, el cambio en el gen BRPF1 ocurrió por casualidad en el niño (esto se conoce como *de novo*) y no se encontró en sus padres. Sin embargo, se ha descubierto que algunos padres portan una variante patógena del gen BRPF1 en algunas de sus células, pero no en todas (esto se conoce como *mosaicismo*).

## ¿Puede volver a ocurrir?

El riesgo de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. Si se ha demostrado que el cambio en el gen BRPF1 es de novo, significa que no se encontró que ninguno de los padres lo portara. Cuando el cambio genético ocurre de novo, la posibilidad de tener otro hijo con un trastorno relacionado con BRPF1 es baja (menos del 1%). El riesgo no es cero, ya que ocasionalmente uno de los padres puede portar el cambio genético en su óvulo o espermatozoides (esto se llama *mosaicismo gonadal*). Si se descubre que uno de los padres es portador de una variante del gen BRPF1, existe un 50 % de probabilidad de que se transmita en cada embarazo, a menos que el padre no tenga la variante en todas sus células (esto se denomina *mosaicismo somático*), en tal caso, las posibilidades son inferiores al 50%. Un genetista clínico o un asesor genético puede brindarle consejos específicos para su familia.

## Las familias hablan...

“ Unique describe a nuestro hijo. Físicamente móvil, robusto y resistente, su ASD, ADHD y PDA describen a un joven complejo con retraso en el aprendizaje y un gran hambre de actividad y conocimiento. Emocionalmente frágil, es amoroso pero volátil, con agresividad que surge de sus ansiedades. ¡Estar cerca de él es una descarga de adrenalina en un territorio desconocido! ” ~ 12 años.

“ Ella ve a un terapeuta ocupacional que trabaja en una variedad de áreas debido a su GDD pero principalmente en habilidades de autoayuda. Hemos tenido muchos problemas con el control de esfínteres y con hacer las cosas por sí misma. También le cuesta concentrarse en la tarea y, a menudo, renuncia a nuevas experiencias incluso antes de intentarlo. También tiene problemas para retener información, parece retroceder en áreas que ha aprendido cuando pasa a una nueva habilidad. ” ~ 5 años.

## Red de apoyo e información



**Rare Chromosome Disorder Support Group**  
The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.  
Tel +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

### Sitios web, grupos de Facebook y otros enlaces:

<https://www.facebook.com/groups/brpf1Support>

### Únase a Unique para obtener vínculos familiares, información y apoyo.

Unique es una organización benéfica sin financiación gubernamental, que existe enteramente de donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación a través de nuestro sitio web en [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Por favor ayúdenos a ayudar

Esta guía de información no reemplaza el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico clínico calificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que se mueve muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, es posible que algunos datos cambien más adelante. Unique hace todo lo posible para mantenerse al tanto de los cambios en la información y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Este folleto fue compilado por UniqUe (AP) y la Dra. Rebecca Poole, registradora especializada en genética clínica, Servicio de genética clínica del sureste de Escocia, Edimburgo, y revisado por la Dra. Lara Menzies, registradora especializada en genética clínica y la Dra. Francesca Faravelli, consultora en genética clínica. Genética, Great Ormond Street Hospital, Londres, Reino Unido. Esta guía fue traducida y verificada por el Dr. Alvaro López Soto, HGU Santa Lucía, Cartagena.  
Versión 1 (AP) 2021

Derechos de autor © UniqUe 2023

Grupo de apoyo para trastornos cromosómicos raros  
Registrada en Inglaterra y Gales

Número de caridad 1110661  
Número de empresa 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Trastorno relacionado con BRPF1



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

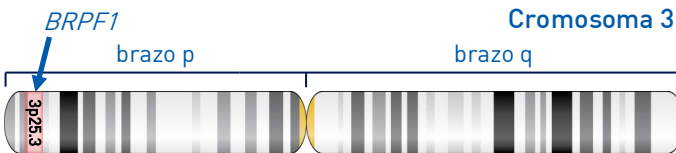
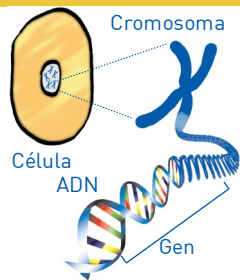
## ¿Qué es el trastorno relacionada con BRPF1?

El trastorno relacionado con BRPF1, también conocida como IDDDFP (Siglas en inglés para trastorno del desarrollo intelectual con dismorfia facies y ptosis [intellectual developmental disorder with dysmorphic facies and ptosis]) es una condición genética rar que se ha informado en menos de 50 personas hasta la fecha (2021).

Los niños con trastorno relacionado con BRPF1 tienen retraso general en el desarrollo y sus habilidades intelectuales están afectadas. Los bebés y los niños pequeños pueden tener dificultades en la alimentación y disminución del tono muscular (hipotonía). Muchos niños identificados con el trastorno relacionado con BRPF1 tienen dificultades con el habla y el lenguaje expresivo y algunos tienen dificultades de comportamiento. También pueden tener otras características tales como rasgos faciales distintivos o hipermovilidad articular (articulaciones que se estiran más de lo esperado).

## ¿Qué causa el trastorno relacionado con BRPF1?

El trastorno relacionado con BRPF1 es causado por cambios específicos (conocidos como **variantes patógenas**) o deleciones, de un gen llamado BRPF1. El gen BRPF1 se encuentra en el brazo 'p' corto del cromosoma 3 en un región llamada 25.3 como se muestra en la imagen a continuación.



Tenemos dos copias de cromosoma 3 en nuestras células, por lo que tenemos dos copias del gen BRPF1.

El trastorno relacionado con BRPF1 ocurre cuando una copia del gen se ve afectada. Esto se conoce como **autosómico dominante** ya que el cambio ocurre en un **autosoma** (cualquiera de los cromosomas numerados del 1 al 22) y las características son evidentes cuando solo se altera una copia del gen (**dominante**).

El gen BRPF1 codifica la **proteína** BRPF1 que juega un papel importante en el desarrollo y funcionamiento del cerebro.

## Rasgos comunes de el trastorno relacionado con BRPF1

La mayoría de niños con Trastorno relacionado con BRPF1 tiene:

- Retraso general en el desarrollo
- Discapacidad intelectual
- Retraso en el lenguaje expresivo
- Retraso en habilidades motoras finas y/o groseras
- Anomalías oculares

Algunos niños con Trastorno relacionado con BRPF-1 tiene:

- Hipermovilidad articular
- Anomalías espinales (fusión de vértebras del cuello)
- Rasgos faciales distintivos
- Anomalías cerebrales detectables mediante Resonancia
- Dificultades de alimentación en recién nacidos
- Convulsiones

## Cuestiones médicas

### ■ Anomalías oculares

La mayoría de los niños con un trastorno relacionado con BRPF1 tienen anomalías oculares que incluyen párpados superiores caídos (ptosis) o párpados subdesarrollados (blefarofimosis), donde los ojos pueden parecer que no están completamente abiertos. En algunos casos puede necesitar cirugía. Algunos niños pueden tener problemas leves con su visión, por ejemplo, pueden ser hipermétropes, miopía o estrabismo.

### ■ Hipermovilidad articular

Se han identificado articulaciones hipermóviles en varios niños con trastorno relacionado con BRPF1 y puede causar dificultades con el desarrollo motor como retraso en empezar a caminar. Los niños también pueden cansarse más fácilmente. La fisioterapia puede ser útil.

### ■ Anomalías cerebrales y espinales

Para aquellos que se han realizado una resonancia magnética del cerebro, aproximadamente la mitad mostraron hallazgos inusuales, que fueron diferentes para cada niño. También se han reportado cuatro casos de fusión de vértebras del cuello (C2-C3 de la columna cervical) hasta la fecha (2021). Se debe considerar la revisión por un médico especialista en columna para personas con una anomalía espinal, en particular si tiene algún dolor relacionado o dificultades de movilidad.

### ■ Convulsiones

Se han producido convulsiones en algunos niños con trastorno relacionado con BRPF1 y, por tanto, deben investigarse posibles episodios.

## Desarrollo

### ■ Desarrollo físico

Los niños con trastorno relacionado con BRPF1 pueden mostrar retrasos en alcanzar hitos motores. Algunos niños aprenden a gatear y caminar un poco más tarde que la edad promedio esperada. Se ha observado que un pequeño número de niños tienen una pubertad temprana con crecimiento precoz de vello púbico. Estas características deben ser investigadas por un endocrinólogo. (Médico especialista en glándulas y hormonas).

### ■ Desarrollo intelectual y aprendizaje

Los niños con trastorno relacionado con BRPF1 suelen tener dificultades de aprendizaje o discapacidad intelectual, que puede ser leve, moderada o grave. La mayoría de los niños necesitan apoyo adicional en la escuela, y algunos pueden beneficiarse de los recursos adicionales ofrecidos en la educación especial.

### ■ Habla y lenguaje

Los niños con trastorno relacionado con BRPF1 suelen tener retraso en el habla y el lenguaje. La capacidad de hablar puede verse más afectada que la capacidad de comprender el lenguaje. Los niños pueden encontrar formas adicionales de comunicarse. El uso de un terapeuta del habla y el lenguaje puede ser útil.

### ■ Comportamiento

Se han informado comportamientos desafiantes en algunos niños con trastorno relacionado con BRPF1. También se ha informado en algunos niños de espectro autista (TEA) y/o TDAH. El uso de un psicólogo puede ser útil.

## ¿Puede curarse?

El trastorno relacionado con BRPF1 no se puede curar en la actualidad. Sin embargo, conocer el diagnóstico significa que se puede establecer el apoyo, el seguimiento y la gestión apropiada para las personas y sus familias.

## Recomendaciones de manejo

Los niños con trastorno relacionado con BRPF1 suelen estar bajo el cuidado de un equipo multidisciplinario que incluye un neonatólogo, pediatra comunitario, genetista clínico, oftalmólogo, fisioterapeuta y logopedia terapeuta. Un neurólogo también puede estar involucrado si hay preocupación por posibles convulsiones, o una revisión ortopédica puede considerarse para anomalías espinales.