



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES



Síndrome CHAMP1

rarechromo.org

Esta guía está diseñada para ayudar a las familias y a los profesionales de la salud que cuidan a personas con Síndrome CHAMP1.

Contiene información sobre la causa, las formas en que puede afectar a las personas y sugerencias sobre la ayuda y la atención que pueden beneficiar a las personas afectadas por este síndrome.

¿Qué es el Síndrome CHAMP1?

El Síndrome CHAMP1 es un trastorno genético ultra raro causado por alteraciones en un gen llamado *CHAMP1*. Históricamente, el Síndrome se ha denominado con otros nombres, incluyendo Discapacidad Intelectual Autosómica Dominante tipo 40 (MRD40) y Trastorno del Neurodesarrollo con Hipotonía, Lenguaje Afectado y Rasgos Dismórficos (NEDHILD), por lo que es posible ver estos términos en informes médicos más antiguos.

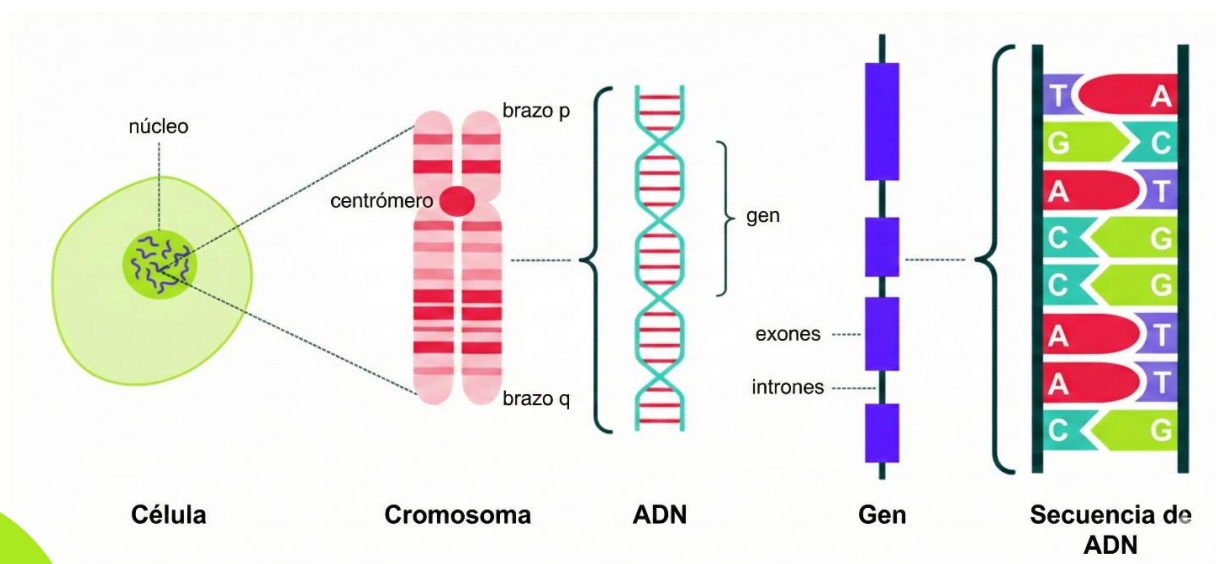
El Síndrome CHAMP1 se caracteriza principalmente por un retraso en el desarrollo, diversos grados de discapacidad intelectual y una dificultad significativa en el habla y el lenguaje. Otras características centrales muy comunes incluyen bajo tono muscular (hipotonía), deficiencias motoras y en la forma de caminar (anomalías en la marcha), dificultades en la alimentación, comportamientos atípicos y rasgos faciales distintivos.

Como es común en los trastornos genéticos, cada persona puede verse afectada de manera diferente, incluso entre miembros afectados de la misma familia. Las personas con Síndrome CHAMP1 no tendrán todas las características posibles y cada persona con una alteración determinada no necesariamente se verá afectada por ella al mismo nivel que otras personas con esa misma alteración.

Genes y cromosomas

Los genes son instrucciones que tienen funciones importantes en nuestro crecimiento y desarrollo. Están hechos de ADN y se incorporan en estructuras organizadas llamadas cromosomas. Por lo tanto, los cromosomas contienen nuestra información genética. Los cromosomas se encuentran dentro de nuestras células, que son los bloques de construcción de nuestros cuerpos. En las personas con trastornos genéticos, uno o más de sus genes no instruyen al cuerpo como se esperaba, lo que puede llevar a cambios en el funcionamiento de su organismo.

El ADN está formado por bloques de construcción llamados 'bases' o 'nucleótidos'. Hay cuatro bases de ADN que se pueden abreviar con las letras A, C, G y T. Estas bases de ADN se emparejan en la estructura del ADN formando 'pares de bases'. La secuencia completa de nuestro ADN tiene más de tres mil millones de pares de bases.



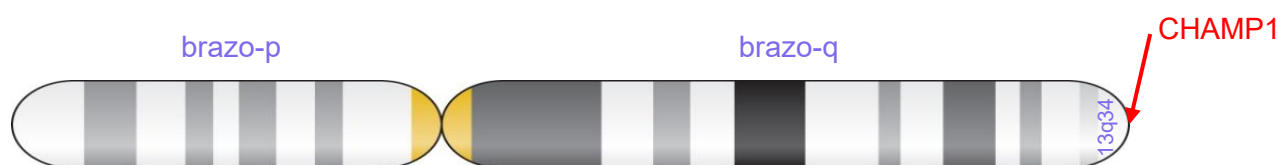
¿Qué causa el Síndrome CHAMP1?

El Síndrome CHAMP1 está causado por cambios específicos (conocidos como [variantes patológicas](#)) en la secuencia de ADN del gen *CHAMP1* (*CHAMP1* es una abreviatura del nombre completo en inglés del gen: [CH](#)romosome [A](#)lignment-[M](#)aintaining [P](#)hosphoprotein [1](#)) o por la pérdida de una copia de este gen debido a una deleción cromosómica.

Únete y publica una guía separada sobre [deleciones y microdeleciones](#)

El gen *CHAMP1* se encuentra al final del brazo largo 'q' del cromosoma 13, en una región llamada 13q34, como se muestra en la imagen a continuación.

Cromosoma 13



Tenemos dos copias del cromosoma 13 en nuestras células, por lo que también tenemos dos copias del gen *CHAMP1*. El Síndrome CHAMP1 afecta a solo una de las dos copias mientras que la segunda copia es completamente funcional. Esto se conoce como [autosómico dominante](#), ya que todos los cromosomas numerados se llaman autosomas y los trastornos genéticos que ocurren cuando solo está afectada una de las dos copias de un gen autosómico se conocen como dominantes.

Únete y publica una guía separada sobre [trastornos de un solo gen - herencia autosómica dominante](#)

El papel de la proteína CHAMP1

La secuencia del gen *CHAMP1* se utiliza para fabricar la proteína CHAMP1. Esta proteína tiene varios trabajos fundamentales que son críticos para que nuestros cuerpos se desarrollen y funcionen como se espera. Los síntomas y características generalizados del Síndrome CHAMP1 —incluidos aquellos en el cerebro, los músculos, el intestino y otros sistemas— son un resultado directo de las alteraciones en la proteína CHAMP1 y los efectos que causan en sus diferentes roles en nuestras células.

- **División Celular (Mitosis):** El papel principal de la proteína CHAMP1, reflejado en su nombre, es actuar como un 'control de tráfico' para los cromosomas durante la división celular. Asegura que los cromosomas estén alineados correctamente y luego separados en dos nuevas células cada vez que una célula se divide. Este proceso es vital para el crecimiento y el desarrollo, especialmente en el cerebro, que experimenta una división celular masiva y rápida a medida que se forma. Cuando la proteína CHAMP1 no funciona como se espera, este proceso puede verse interrumpido, lo que puede afectar el desarrollo de diferentes partes del cuerpo.
- **Desarrollo Neuronal:** Los estudios han demostrado que *CHAMP1* es esencial para el desarrollo adecuado del cerebro. Una deficiencia de la proteína puede retrasar el desarrollo de las neuronas (células cerebrales) y afectar su capacidad para migrar a las posiciones correctas en el cerebro en desarrollo (Nagai 2022, Van Caugherty 2024). Esto contribuye directamente a la discapacidad intelectual y otros trastornos neurológicos que padecen las personas con Síndrome CHAMP1.
- **Reparación del ADN:** La proteína CHAMP1 también es parte de un sistema que ayuda a reparar el daño a nuestro ADN, específicamente un tipo de daño llamado rotura de doble cadena. Esta función ayuda a mantener la estabilidad e integridad de nuestro código genético.

Diferentes tipos de cambios genéticos

El tipo específico de alteración genética producida en el gen *CHAMP1* es un factor importante que podría influir en los síntomas y características de un individuo. La investigación sugiere que diferentes tipos de alteraciones pueden afectar a la proteína CHAMP1 de diferentes formas, lo que podría explicar la variabilidad en los síntomas y características, o su gravedad, en diferentes personas con el Síndrome CHAMP1.

- **Deleciones de Genes:** En algunos individuos, falta una copia completa del gen *CHAMP1* (delección). Esto significa que el cuerpo tiene solo una copia funcional del gen para producir la proteína CHAMP1. Esto se llama **haploinsuficiencia**: tener la mitad de la cantidad esperada de proteína no es suficiente para el desarrollo típico. Generalmente, se piensa que los individuos con una delección de *CHAMP1* tienen síntomas y características más **leves** en comparación con aquellos con variantes en la secuencia del gen.
- **Variantes en la Secuencia del Gen, Pérdida de Función (LOF):** Es más común encontrar que las personas con el Síndrome CHAMP1 tienen una variante en la secuencia del gen, en lugar de una delección de todo el gen. Tales variantes incluyen variantes 'sin sentido' (**nonsense o non-sense**) o de 'cambio de marco' (**frameshift**) que han creado una señal de 'parada' prematura en las instrucciones del gen. Esta señal de parada hace que la maquinaria molecular de la célula deje de fabricar la proteína CHAMP1 antes de que haya alcanzado su tamaño completo. Se cree que estas alteraciones son variantes de **pérdida de función (LOF)**, ya que la proteína más pequeña no es capaz de realizar su función habitual. Sin embargo, se cree que la proteína producida, de menor tamaño, interfiere con la función normal de la proteína de tamaño completo producida por el gen *CHAMP1* no afectado en el otro cromosoma 13; esto se conoce como un efecto **dominante negativo**, en lugar de haploinsuficiencia como es el caso de las deleciones de genes.
- **Variantes en la Secuencia del Gen, Ganancia de Función (GOF):** Es posible tener un tipo diferente de alteración, conocida como variante de 'sentido erróneo' (**missense**), que produce una proteína alterada en lugar de una proteína más pequeña. Estas proteínas alteradas a veces pueden ganar una función nueva o mejorada y las variantes se denominan entonces variantes de ganancia de función (GOF). Las variantes GOF de *CHAMP1* no se reportan a menudo en la literatura médica (Ben-Haim 2020, Amenta 2023, Yoshizaki 2024), pero pueden causar algunos síntomas y características diferentes. Hasta ahora (2025), las pocas personas que se ha encontrado que tienen una variante de sentido erróneo, generalmente se presentan en el extremo muy leve o grave del espectro, dependiendo de la ubicación exacta del cambio dentro del gen (Comunicación de la CHAMP1 Research Foundation basada en 17 niños/adultos con una variante 'missense' de *CHAMP1*).

Pruebas Genéticas

El Síndrome CHAMP1 solo se puede diagnosticar mediante pruebas genéticas. Las alteraciones dentro de la secuencia del gen se identifican mediante un tipo de prueba genética llamada **secuenciación**, como la **secuenciación completa del exoma (WES)** o la **secuenciación completa del genoma (WGS)**. La pérdida del gen (una delección) también se puede identificar mediante secuenciación, pero se encuentra más comúnmente utilizando un tipo diferente de prueba genética llamada **microarray cromosómico (CMA)**, también conocido como **arrayCGH** o **SNParray**.

Unique publica guías separadas sobre
Secuenciación de ADN, arrayCGH y SNParrays

Resultados de las Pruebas Genéticas

Es probable que los resultados de las pruebas genéticas sean proporcionados por un genetista, un asesor genético o el médico que solicitó la prueba. Dependiendo de la prueba que se haya realizado, alguien con Síndrome CHAMP1 podría tener resultados que se parezcan a uno de los siguientes ejemplos:

Un ejemplo de resultado de una prueba de [secuenciación de ADN](#) (p. ej., [WES](#) o [WGS](#)), que identifica una variante genética, se muestra aquí para el gen *CHAMP1*:

[c.1192C>T p.Arg398* \(A398Ter\) CHAMP1 \(NM_032436.3\)](#)

[p.Arg398* \(A398Ter\)](#) Explica el cambio en la proteína: el aminoácido Arginina (Arg) se ha convertido en una señal de parada prematura (significada por *) en la posición 398 en la secuencia de aminoácidos que componen la proteína. Este es un tipo de variante sin sentido.

[C>T](#) Identifica el cambio en la secuencia del gen; el nucleótido C ha sido reemplazado por un nucleótido T.

[c.1192](#) Localiza la posición del par de bases del cambio dentro de la secuencia del gen (la posición donde el nucleótido C ha sido reemplazado por el nucleótido T).

[CHAMP1](#) Señala el gen que está afectado.

[NM_032436.3](#) Esta es la 'secuencia de referencia' específica o modelo del gen que los científicos usan para identificar la ubicación de la variante.

El resultado de una prueba de [microarray cromosómico \(CMA\)](#) (p. ej., [arrayCGH](#) o [SNParray](#)), que puede identificar deleciones y duplicaciones, se muestra aquí para una microdelección que afecta al gen *CHAMP1*:

[arr\[hg19\] 13q34\(114,857,341-114,902,670\)x1 dn](#)

[arr](#) El análisis fue por hibridación genómica comparativa (cgh) en array (arr).

[hg19](#) Construcción del Genoma Humano 19. Esta es la secuencia de ADN de referencia a la que se refieren los números de pares de bases. A medida que se encuentra más información sobre el genoma humano, se hacen nuevas 'construcciones' del genoma y los números de pares de bases pueden ajustarse. Esto significa que las posiciones de los pares de bases cambian según el ensamblaje utilizado.

[13q34](#) El cromosoma involucrado es el cromosoma 13 y la posición de la delección está en la banda q34.

[114,857,341-114,902,670](#) Se ha demostrado que los pares de bases entre [114,857,341](#) y [114,902,670](#) están delecionados (faltan). Tome el primer número largo del segundo y obtendrá 45,329 (0.045Mb o 45kb). Este es el número de pares de bases que están delecionados.

[x1](#) Significa que hay una copia de estos pares de bases, no dos (una en cada cromosoma 13) como se esperaría normalmente, por lo que esto es una delección.

[dn](#) Significa *de novo*. Se han verificado los cromosomas de los padres biológicos y no se ha encontrado ningún otro cambio cromosómico en la posición 13q34. Es muy poco probable que la delección sea heredada y casi con certeza ha ocurrido por primera vez en esta familia con este niño/a.

[mat](#) Significaría que la eliminación se ha heredado de la madre.

[pat](#) Significaría que se ha heredado del padre.

Unique publica una guía sobre [Interpretación de Resultados de Pruebas Genéticas](#)

¿Qué características y síntomas tienen las personas con el Síndrome CHAMP1?

Como es común con muchas alteraciones genéticas, los niños y adultos con Síndrome CHAMP1 pueden tener una variedad de afectaciones y síntomas. A medida que se diagnostican más personas y se comparte información, la gama de características y la probabilidad de que un niño o adulto tenga alguna de ellas se volverá más clara.

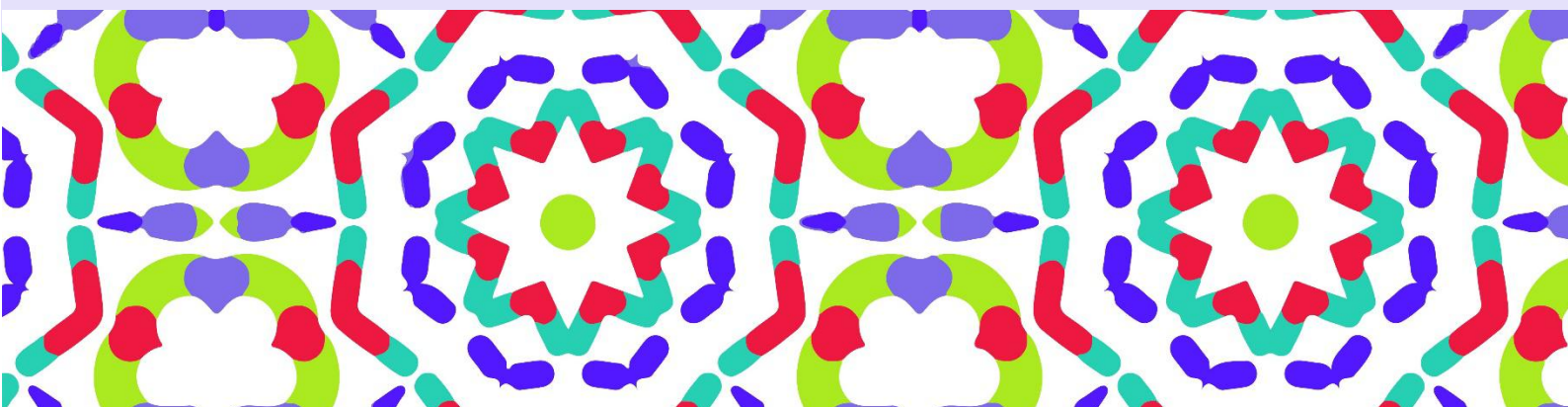
Características comunes

La mayoría de los niños con el Síndrome CHAMP1 tienen:

- Algún grado de retraso en el desarrollo, a menudo de moderado a severo.
- Algún grado de discapacidad intelectual (DI) o dificultades de aprendizaje (DA), a menudo de moderadas a severas.
- Retraso en el habla y el lenguaje; el lenguaje expresivo a menudo está más afectado que el lenguaje receptivo. Muchos individuos son no verbales o mínimamente verbales.
- Retraso motor grueso, retrasos en sentarse, gatear y caminar. La edad promedio para caminar de forma independiente es superior a los 2 años.
- Bajo tono muscular (hipotonía).
- Hiper movilidad articular (articulaciones muy flexibles).
- Dificultades en la alimentación, especialmente en la infancia, a menudo relacionadas con la hipotonía.
- Diferencias de comportamiento, incluyendo una actitud amistosa/feliz, Trastorno del Espectro Autista (TEA) o rasgos autistas, Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) y ansiedad.
- Rasgos faciales característicos, incluyendo un labio superior delgado o en forma de triángulo (en forma de carpa), un espacio corto entre la nariz y el labio superior (filtro), un puente nasal plano o ancho, orejas de implantación baja, pliegues de piel en la esquina interna de los ojos (pliegues epicánticos), ojos inclinados hacia arriba y una postura de boca abierta.
- Anomalías oculares/visuales, incluyendo bizquera (estrabismo), visión de lejos (hipermetropía), visión corta (miopía) y movimientos oculares incontrolados (nistagmo).
- Enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE).
- Estreñimiento.
- Problemas de sueño, incluyendo dificultad para conciliar o mantener el sueño, y apnea del sueño.
- Infecciones respiratorias recurrentes.

Otras posibles características incluyen:

- Convulsiones o epilepsia.
- Anomalías estructurales del cerebro, pueden incluir un cuerpo calloso delgado o cambios en la materia blanca. Tamaño pequeño de la cabeza (microcefalia).
- Problemas dentales, incluyendo dientes pequeños o desalineados y pérdida tardía de los dientes de leche.
- Hernias, típicamente hernias umbilicales y de línea media.
- Síndrome de vómitos cíclicos (SVC)



Embarazo y nacimiento

Si bien la mayoría de los embarazos transcurren sin complicaciones, las primeras manifestaciones pueden aparecer en el período neonatal. El bajo tono muscular (hipotonía) y las dificultades en la alimentación son a menudo los primeros signos percibidos por padres y médicos. Algunos bebés pueden requerir una estancia en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) para recibir apoyo adicional. El peso y la longitud al nacer suelen estar dentro del rango promedio, pero pueden estar en el extremo inferior de la escala. Ha habido algunos informes de padres sobre una mayor cantidad de líquido nucal durante el embarazo (Comunicación de la CHAMP1 Research Foundation).



Apariencia

Los niños con Síndrome CHAMP1 muestran determinados rasgos faciales se observan con más frecuencia CHAMP1 que otros niños. Estos rasgos no tienen consecuencias médicas, pero pueden hacer que se observen similitudes inesperadas entre niños con el mismo diagnóstico. Estas características son variables, pueden ser sutiles y no todos los niños las tendrán. Incluyen una postura de boca abierta, un labio superior delgado o en forma de triángulo (en forma de carpa), un labio inferior evertido, un espacio corto entre la nariz y el labio superior (filtro), un puente nasal plano o ancho, orejas de implantación baja, pliegues de piel en la esquina interna de los ojos (pliegues epicanáticos) y ojos inclinados hacia arriba.

Desarrollo

Habilidades motoras gruesas y finas

El retraso en el desarrollo es una característica universal de los trastornos relacionados con CHAMP1. Los 'hitos' del desarrollo a menudo se retrasan significativamente. Esto se debe en gran medida a la hipotonía (bajo tono muscular), que está presente en la gran mayoría de los individuos, y a la hipermovilidad articular (articulaciones inusualmente flexibles). La mayoría de los niños aprenden a caminar de forma independiente, pero este hito generalmente se alcanza después de los 2 años, con una edad promedio de alrededor de 26 meses (Levy 2022). Algunas personas pueden tener una forma de caminar inusual o descoordinada (marcha atáxica) debido a desafíos con el equilibrio y el control muscular. Las habilidades motoras finas, como usar las manos a propósito para tareas como jugar con juguetes, usar cubiertos o vestirse, también se retrasan (Levy 2022). Muchos niños se benefician de una intervención temprana y constante con fisioterapia (PT) para desarrollar fuerza y coordinación, y terapia ocupacional (TO) para desarrollar habilidades motoras finas y de la vida diaria.



Unicef publica guías separadas sobre **Terapias y Entrenamiento para ir al baño y continencia**

Justo después de su quinto cumpleaños, nuestra hija aprendió a montar en una bicicleta de equilibrio. Durante mucho tiempo, parecía que nunca lo haría. Incluso después de mucha práctica, había muy poco progreso, ¡pero de repente, le cogió el truco! Nos ha sorprendido así muchas veces, y hemos aprendido a nunca decir nunca".

"Cuando diagnosticaron a nuestra hija, nunca hubiera imaginado que hablaría tan bien, corriendo, teniendo amigos, patinando sobre hielo, bailando, cantando canciones, preparándose el desayuno, empacando su almuerzo, durmiendo toda la noche, manejando sus grandes emociones con ejercicios de respiración, dando respuestas o haciendo preguntas emocionalmente apropiadas, con un sentido

de espiritualidad, amor por la comunidad, prosperando en la escuela... y mucho más. El diagnóstico de cada persona es diferente. Nuestra hija tiene la variante más común de CHAMP1, así que comparto que no tenía muchas esperanzas, pero ahora sí las tengo. ¡Lucha por los apoyos que tu hijo necesita; las pequeñas mejoras se acumulan y es increíble verlo!"



Desarrollo intelectual y aprendizaje

Todos los individuos con Síndrome CHAMP1 tienen algún grado de discapacidad intelectual (DI), que va de leve a grave. Esto significa que experimentarán problemas de aprendizaje, razonamiento y resolución de problemas. La mayoría de los niños requerirán un apoyo adicional significativo en su aprendizaje a lo largo de su educación. Los servicios de atención temprana y la creación de un plan educativo individualizado (PEI) formal o equivalente son esenciales para ayudar a cada niño a alcanzar su máximo potencial.

Unique publica guías separadas sobre **Educación** y **Educación superior, formación y trabajo**

A los cinco años, nuestra hija puede trabajar con cantidades de hasta cinco y completar rompecabezas de hasta 16 piezas. Llevó paciencia y práctica, a veces tediosa, pero ahora realmente disfruta de los juegos que implican contar y a veces incluso juega a hacer rompecabezas por su cuenta. ¡El trabajo duro siempre vale la pena!"

"Intenta no concentrarte en lo que tu hijo no puede hacer, concéntrate en lo que sí puede. Porque un día podrías darte la vuelta y lo habrán hecho a su propio ritmo y te habrás preocupado por algo por lo que no necesitabas preocuparte".



Habla y lenguaje

La dificultad severa en el habla y el lenguaje es también una característica universal en los afectados por el Síndrome CHAMP1. Muchos individuos son no verbales o mínimamente verbales, utilizando solo unas pocas palabras sueltas o señas. Para aquellos que desarrollan el habla, las primeras palabras se logran típicamente tarde, alrededor de los 3,5 años en promedio (Amenta 2023, Houvener 2025). Una observación común es que la comprensión del lenguaje de un niño (lenguaje receptivo) es significativamente mejor que su capacidad para hablar (lenguaje expresivo). Esta brecha puede ser una fuente importante de frustración. La evaluación temprana por parte de un logopeda (terapeuta del habla y el lenguaje) es crucial. Para las personas con habla limitada o nula, los métodos de Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA) son vitales. Estos pueden variar desde opciones de baja tecnología como tableros de imágenes (PECS) y lenguaje de señas hasta dispositivos generadores de voz de alta tecnología, permitiendo a las personas comunicar sus pensamientos, necesidades y sentimientos de manera efectiva.

Unique publica una guía separada sobre **Comunicación**

Siempre supimos que ella entendía mucho, pero fue difícil conectar completamente con ella hasta que experimentamos el milagro de que pudiera decirnos lo que piensa, sueña, desea y siente. El lenguaje de señas fue una ayuda enorme para cerrar la brecha antes de que su habla se hubiera desarrollado lo suficiente".



Alimentación

Las dificultades en la alimentación son comunes y afectan a más de la mitad de los bebés con el Síndrome CHAMP1. Estas dificultades suelen estar presentes desde el nacimiento y están relacionadas con la hipotonía, que puede hacer que la acción de succionar y tragar sea ineficiente. El reflujo gastroesofágico (ERGE), donde el contenido del estómago regresa por el conducto alimenticio, también es común, afectando a poco menos de la mitad de aquellos con Síndrome CHAMP1 (Houvener 2025, Guía del Gen CHAMP1 de Simons Searchlight). Algunos niños pueden requerir apoyo alimenticio especializado, como fórmulas altas en calorías o, en casos graves, una sonda de alimentación (sonda NG o tubo G) para asegurar una nutrición adecuada. El estreñimiento es otra preocupación gastrointestinal frecuente.

Unique publica una guía separada sobre **Alimentación**

Crecimiento y estatura

Si bien la mayoría de los bebés con Síndrome CHAMP1 tienen medidas al nacer en el rango estándar, el crecimiento puede verse afectado con el tiempo. La baja estatura (altura por debajo del percentil 3) es una característica conocida (Tanaka 2016, Houvener 2025). El tamaño de la cabeza también se ve afectado con frecuencia; es común un tamaño de cabeza más pequeño de lo esperado (microcefalia), visto en aproximadamente la mitad de los individuos (Tanaka 2016). Menos comúnmente se reporta un tamaño de cabeza inusualmente grande (macrocefalia) (Raad 2023).



Comportamiento

El perfil conductual es complejo. Presenta una actitud alegre y amigable que coexiste con alteraciones neuroconductuales puntuales. Estos no son rasgos contradictorios, sino facetas de la misma condición. Los comportamientos alterados no reflejan el carácter del niño, sino que generalmente derivan de dificultades de atención, ansiedad o dificultades de procesamiento sensorial.

Se han diagnosticado formalmente altas tasas de lo siguiente en estudios:

- **Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH):** Alrededor del 60% de los individuos cumplen con los criterios para TDAH (Levy 2022, Houvener 2025), lo que supone falta de atención, hiperactividad e impulsividad.
- **Trastorno del Espectro Autista (TEA):** Alrededor de un tercio de los individuos (33%) cumplen con los criterios de diagnóstico para TEA (Levy 2022, Houvener 2025). Muchos más muestran rasgos autistas, como comportamientos repetitivos (por ejemplo, movimientos de manos en aleteo) y sensibilidades sensoriales especiales.
- **Ansiedad:** La ansiedad es muy común, reportada en más del 70% de los individuos (Levy 2022, Houvener 2025).
- **Diferencias en el Procesamiento Sensorial:** Muchos individuos tienen respuestas inusuales a la entrada sensorial. Pueden ser buscadores sensoriales (deseando un estímulo intenso) o tener hiper o hiporreactividad a los sonidos, el tacto u otros estímulos. También se ha informado de una sensibilidad disminuida al dolor (Levy 2022, Houvener 2025).

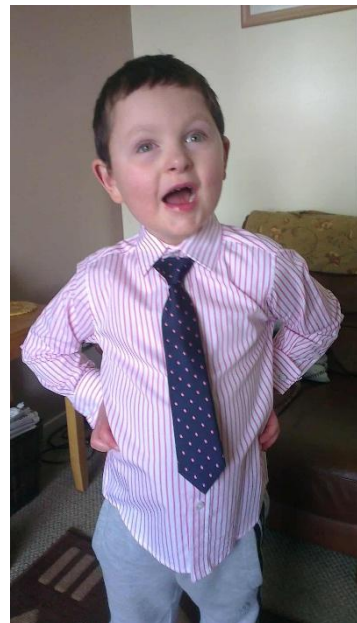
Comprender esto es clave. Las estrategias deben abordar las causas (apoyos sensoriales, ansiedad, estructura) mientras se fomenta y desarrolla la personalidad sociable del niño.

Unique publica una guía separada sobre **Comportamiento Desafiante**



Lo que todavía es difícil para nuestra hija de cinco años es conectar con sus compañeros. Pasó por una fase de golpear y pellizcar mucho a otros niños. Esto ha mejorado con el desarrollo del lenguaje y la orientación, pero la interacción social todavía no le surge intuitivamente. Está muy interesada en otras personas, pero sus muchos rasgos relacionados con el autismo hacen que las interacciones fluidas sean más desafiantes. También tiene problemas sensoriales, principalmente con el ruido. Sin embargo, cuando la preparamos para lo que va a escuchar y le damos auriculares con cancelación de ruido, es capaz de tolerar la mayoría de las situaciones”.

“Nuestra hija de cinco años es inmensamente cariñosa, a menudo alegre y motivada, y tiene un maravilloso sentido del humor. Al mismo tiempo, necesita algo constantemente, se vuelve agresiva cuando está estresada y está inquieta gran parte del tiempo. También es muy buena siguiendo planes y nos sigue recordando lo que acordamos. Esto a veces puede ser agotador, pero en realidad ayuda inmensamente en la vida cotidiana”.



Pubertad

Hay información limitada, pero los padres han informado que la mayoría de los niños y niñas parecen tener una pubertad tardía (Comunicación de la CHAMP1 Research Foundation). Algunas familias pueden estar preocupadas por la capacidad de su hija para sobrellevar la menstruación, por lo que discutir opciones de regulación con un pediatra puede ser beneficioso.



Unique publica una guía separada sobre **Pubertad**

Sueño

Los problemas de sueño son una preocupación común e incluyen dificultad para conciliar el sueño, despertares frecuentes y patrones de respiración anormales, como la apnea del sueño. Si se sospecha apnea debido a ronquidos o pausas en la respiración, se puede recomendar una evaluación por un especialista y un estudio del sueño.

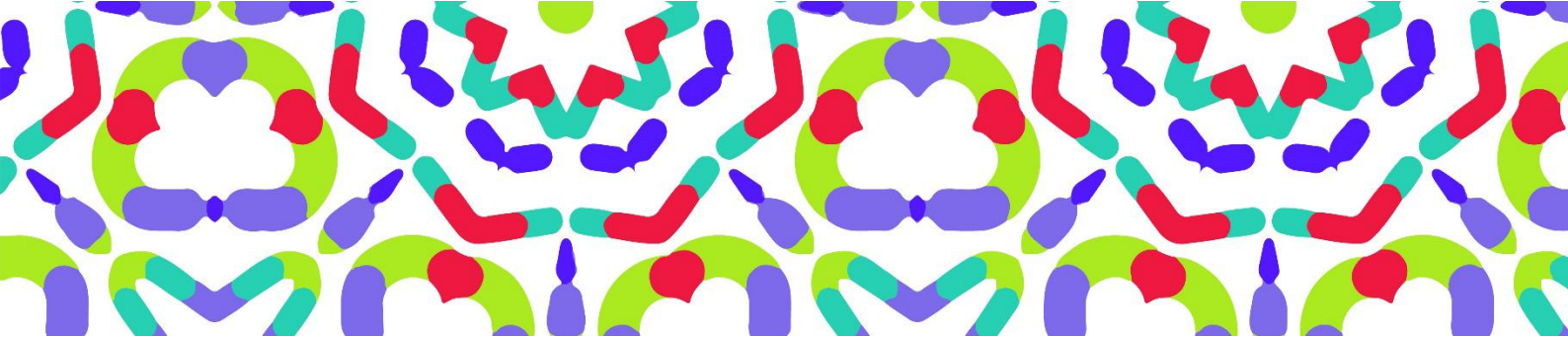
Unique publica una guía separada sobre **Sueño**

Edad adulta

Dado que la identificación del Síndrome CHAMP1 es relativamente reciente, la información sobre la edad adulta aún está emergiendo. Es probable que las experiencias varíen considerablemente según la gravedad de la discapacidad intelectual de un individuo y cualquier preocupación médica en curso. Basándose en la presencia universal de DI, se espera que la mayoría de los adultos requieran apoyo de por vida con la vida diaria. Un informe de caso de un individuo de 21 años señaló DI y trastornos del neurodesarrollo continuos, pero buena salud general. Los adultos tendrán diferentes niveles de independencia, y la mayoría probablemente continuará viviendo con sus padres o en entornos con apoyo, como un hogar grupal o residencial.

Unique publica una guía separada sobre **Transición**





Preocupaciones médicas

Se han encontrado las siguientes preocupaciones médicas en niños con el Síndrome CHAMP1. No se encuentran en todos los niños, por lo que no todos los niños con el Síndrome CHAMP1 se verán afectados.

Cerebro

Un tamaño de cabeza pequeño (microcefalia) es común en niños con Síndrome CHAMP1. Se han detectado diferencias estructurales cerebrales mediante una resonancia magnética (IRM) en más de un tercio de los individuos (37%) examinados (Guía del Gen CHAMP1 de Simons Searchlight 2024). Los cambios observados varían, pero incluyen más comúnmente subdesarrollo (hipoplasia) de la materia blanca que conecta las dos mitades del cerebro (cuerpo calloso), una reducción en el tamaño del cerebelo (un área en la parte posterior del cerebro importante para la coordinación) y otros cambios en la materia blanca del cerebro, como la mielinización retardada.



Convulsiones

Los estudios actuales sugieren que aproximadamente 1 de cada 5 niños (21%) con Síndrome CHAMP1 experimenta algún tipo de convulsión (un cambio repentino e inesperado en la actividad eléctrica del cerebro) (Houvener 2025, Guía del Gen CHAMP1 de Simons Searchlight 2024). Dependiendo de la(s) parte(s) del cerebro afectada(s), los síntomas varían, pero incluyen confusión temporal, movimientos espasmódicos incontrolables y pérdida de conciencia. La edad de inicio puede variar considerablemente, mientras que las convulsiones pueden quedar reducidas a un solo incidente o tener mayor incidencia. Un mismo individuo puede presentar más de un tipo de convulsión. El electroencefalograma (EEG) y la videotelemetría (video EEG) son pruebas médicas que se pueden utilizar para medir y registrar la actividad eléctrica del cerebro y son herramientas que, cuando se usan junto con otras pruebas, pueden ayudar a diagnosticar el tipo de convulsión experimentada.

Las convulsiones pueden causar mucha preocupación a las familias y pueden ser aterradoras de observar, pero en la mayoría de los casos se resuelven por sí solas o con tratamiento médico. Si su hijo tiene una convulsión por primera vez, es importante retirar los peligros cercanos para que no pueda lastimarse y contactar a un profesional médico.

Los tipos de convulsiones reportados en niños con Síndrome CHAMP1 incluyen:

Convulsiones febriles: Los episodios solo ocurren cuando el niño tiene fiebre alta.

Crisis de ausencia: Producen un cambio en el comportamiento como si el niño se 'desconectara', a veces con mirada fija, parpadeo o chasquido de labios. Las ausencias son muy breves, a menudo duran menos de medio minuto.

Crisis de ausencia atípicas: El niño puede parecer confundido y no responder durante minutos (muy diferente de una crisis de ausencia típica).

Convulsiones tónico-clónicas generalizadas: Al inicio de una convulsión, la actividad eléctrica anormal involucra ambos lados del cerebro. La convulsión implica una fase de rigidez seguida de sacudidas del cuerpo.

Ojos y vista

Las anomalías oculares y visuales son comunes en los niños con Síndrome CHAMP1. Se recomienda una evaluación exhaustiva por un oftalmólogo pediátrico en el momento del diagnóstico. Las afectaciones conocidas incluyen:

Errores de refracción: Visión de lejos (hipermetropía) y visión corta (miopía) que se pueden corregir con gafas.

Estrabismo: Una bizquera, donde uno o ambos ojos se vuelven hacia adentro, hacia afuera, hacia arriba o hacia abajo. Esto puede tratarse con parches, gafas o cirugía.

Nistagmo: Movimientos oculares repetitivos e incontrolados.

Ambliopía: Un 'ojo vago', que puede resultar de un estrabismo no tratado.



Sistema Gastrointestinal

El estreñimiento es común en niños con Síndrome CHAMP1, a menudo debido al bajo tono muscular, poco ejercicio, dieta baja en fibra y escasa ingesta de líquidos. Es importante discutir las causas con un enfermero o médico, quien puede recomendar cambios en la dieta o laxantes. La ERGE (reflujo gastroesofágico) también es común y puede requerir tratamiento, como posturas específicas, medicación o, en casos graves, una sonda de alimentación para asegurar la nutrición. Algunos individuos experimentan **Síndrome de Vómitos Cíclicos (SVC)**, caracterizado por episodios recurrentes de náuseas y vómitos. Su tratamiento suele requerir un gastroenterólogo y medicación para prevenir los episodios.

Articulaciones

Las anomalías articulares son habituales, incluyendo articulaciones extremadamente flexibles (hiperlaxas) que permiten posiciones inusuales. Aunque puede no causar problemas, la hipermovilidad a veces se asocia con dolor, rigidez, dislocaciones fáciles y esguinces. Los niños con articulaciones muy laxas pueden necesitar fisioterapia, masajes o aparatos ortopédicos (soportes) antes de poder caminar.

Audición

Algunos niños tienen discapacidad auditiva, aunque la mayoría no se ve afectada y las pruebas al nacer suelen ser claras. La pérdida puede ser conductiva (el sonido no viaja bien), neurosensorial (problemas en el oído interno o nervio) o mixta. Muchos tipos se controlan con audífonos. Dado el riesgo de retraso en el habla, se debe actuar temprano ante las preocupaciones de los padres y proporcionar terapia.



Unique publica una guía separada sobre **Audición**



Respiración

Los bebés y niños con trastornos genéticos raros tienden a tener más afecciones respiratorias, que pueden disminuir con la edad aunque persistan en la infancia. También pueden ser propensos a alergias y asma, a veces desencadenadas por infecciones. Otras cuestiones pueden incluir la apnea del sueño (patrón de respiración anormal al dormir).

Dientes

Las alteraciones dentales son comunes. Los padres describen problemas como desarrollo inusual, rechinar de dientes (bruxismo) que desgasta el esmalte, y retraso en la salida o caída de los dientes. Se recomienda un alto nivel de cuidado para minimizar daños por caries y erosión. Niños y adultos pueden requerir de servicios especializados, a veces bajo anestesia general.

Unicef publica guías separadas sobre El cuidado de los dientes de su hijo y Dientes: preocupaciones



Hernias

Algunos bebés con el Síndrome CHAMP1 nacen con una hernia, donde un órgano o tejido graso empuja a través de un punto débil en un músculo o tejido circundante. Estos incluyen casos de hernias en o cerca del ombligo (umbilical), relacionadas con el abdomen (abdominal), que involucran el músculo que separa la cavidad torácica de la cavidad abdominal (diafragmática) y el estómago superior (hiatal). En algunos casos, las hernias sanaron naturalmente sin necesidad de tratamiento, pero en la mayoría de los casos se requirió reparación quirúrgica.

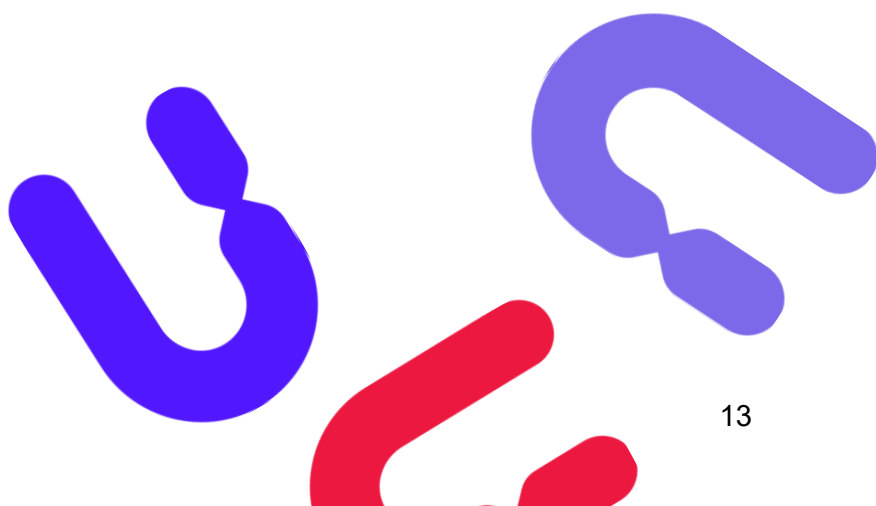
Otras cuestiones médicas

Columna vertebral: Puede ocurrir una curvatura lateral de la columna (escoliosis) o un redondeo de la parte superior de la espalda (cifosis) (Raad 2023, Houvener 2025).

Riñones y tracto urinario: Aunque es menos común, se han reportado trastornos de los riñones o del tracto urinario en algunos individuos (Houvener 2025, Comunicación de la CHAMP1 Research Foundation).

Corazón: Raramente se han reportado defectos cardíacos congénitos (presentes al nacer) (Tanaka 2016, Houvener 2025). Se puede considerar una evaluación inicial por un cardiólogo.

Cáncer: Ha habido informes muy raros de leucemia en individuos con variantes de CHAMP1 (Garrity 2021) pero no está clara la veracidad de esta asociación. Actualmente no se recomienda la detección rutinaria del cáncer, pero es un área de investigación en curso.



¿Qué prevalencia tiene el Síndrome CHAMP1?

El Síndrome CHAMP1 es extremadamente raro. Hasta 2025, se han identificado menos de 250 individuos con Síndrome CHAMP1 en todo el mundo a través de registros de pacientes y literatura médica. Sin embargo, debido a que el Síndrome se describió por primera vez en 2015 (Estudio de Descifrado de Trastornos del Desarrollo 2015, Hempel 2015) y aún no está incluido en todos los paneles de pruebas genéticas estándar, es muy probable que esté infradiagnosticado. Se espera que se diagnostique a más personas con esta alteración a medida que aumente la conciencia y las pruebas genéticas se generalicen.



¿Cuál es el origen del Síndrome?

En la concepción, el ADN de los padres se copia. Este proceso no es perfecto y ocurren cambios aleatorios en el código genético de todos los niños que no están en sus padres. Esto sucede de forma natural y no se debe a la dieta o el estilo de vida. La mayoría no tiene efectos, pero raramente pueden afectar el desarrollo. Cuando un cambio interrumpe el gen *CHAMP1*, aparece el Síndrome.

En casi todos los casos (2025), el cambio es 'de novo' (ocurre por primera vez en el individuo). Muy raramente, un padre puede tener un reordenamiento cromosómico o portar la variante en algunas células germinales (*mosaicismo germinal*) y transmitirla. Es importante reconocer que nadie debe ser culpado y ningún padre tiene la culpa de estos cambios en el ADN.

Aceptar el diagnóstico de la enfermedad es un viaje largo, a veces desalentador, a veces agotador, pero también nos permite descubrir fuerzas insospechadas y un coraje ilimitado. Nuestra hija nos enseñó a vivir día a día. A poner las cosas en perspectiva. A saborear más las pequeñas victorias y los grandes progresos. Experimentamos todo más intensamente. Con el grupo de padres de CHAMP1, sentirás que te unes a una nueva familia, un grupo donde todos están siempre ahí para escucharte, ayudarte y apoyarte".

¿Puede volver a suceder?

La posibilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. En casi todos los casos reportados hasta ahora con Síndrome CHAMP1 (2025), se ha encontrado que la alteración genética es *de novo* (dn), lo que significa que no se encontró que ninguno de los padres tuviera una alteración en el gen *CHAMP1* como su hijo, y no se encontró que ninguno de los padres tuviera un reordenamiento cromosómico que pudiera haber resultado en una delección de *CHAMP1* en su hijo. Por lo tanto, la probabilidad de tener otro hijo con Síndrome CHAMP1 es generalmente inferior al 1%.

Una razón por la que existe alguna posibilidad residual de recurrencia se debe al raro fenómeno llamado *mosaicismo germinal* que se mencionó anteriormente. Se produce cuando un padre porta un cambio genético pero se limita a algunos de sus óvulos o espermatozoides. El cambio genético no se detectaría, por lo tanto, en los análisis de sangre de los padres.



Unique publica una breve guía general sobre **Mosaicismo**

Un genetista clínico o un asesor genético pueden brindar consejos específicos para cada familia sobre la posibilidad de tener más hijos con el Síndrome CHAMP1.

Unique publica guías separadas sobre **Planificación de su próximo hijo, Pruebas y diagnósticos genéticos prenatales, Una cita de genética clínica y Apoyo a los hermanos de niños con una alteración genética rara**

¿Tiene cura el Síndrome CHAMP1?

No existe cura para el Síndrome CHAMP1, ya que los efectos del cambio genético tuvieron lugar durante la formación y el desarrollo del bebé. Sin embargo, conocer el diagnóstico significa que se pueden implementar el seguimiento y los apoyos adecuados.

Tratamiento

No se han publicado pautas de práctica clínica para los afectados por el Síndrome CHAMP1 (2025). Las siguientes sugerencias han sido proporcionadas por médicos que tienen experiencia personal en el seguimiento/tratamiento de individuos con Síndrome CHAMP1 para mejorar la calidad de vida y reducir las complicaciones.

Los niños y adultos con Síndrome CHAMP1 deben estar bajo el cuidado de un equipo multidisciplinario. El equipo debe incluir un genetista y un pediatra (para niños) que puedan supervisar la atención para que se pueda monitorear el desarrollo y el comportamiento y brindar la mejor ayuda en forma de terapias. Los individuos también pueden tener evaluaciones con varios médicos especialistas.

Inmediatamente después del diagnóstico

Cuando no se lleva a cabo como parte del proceso de diagnóstico, se debe realizar una evaluación de las alteraciones habituales del Síndrome CHAMP1 que están presentes en el niño o adulto que ha sido diagnosticado con esta alteración genética. Esto puede determinar cuáles de las características del Síndrome CHAMP1 están presentes y qué gravedad presentan.

Equipo de atención y apoyo

Es probable que la atención de una persona con Síndrome CHAMP1 requiera una atención coordinada por parte de un equipo multidisciplinario de especialistas, que puede incluir:

Pediatra - Un médico que se especializa en la salud física, mental y social de los niños desde el nacimiento hasta la edad adulta joven.

Neurólogo - Un médico que se especializa en problemas del cerebro, la médula espinal y el sistema nervioso.

Cardiólogo - Un médico que se especializa en problemas del corazón.

Endocrinólogo - Un médico que se especializa en hormonas y su efecto en el cuerpo.

Urólogo - Un médico que se especializa en diagnosticar y tratar problemas que afectan el sistema urinario.



Nefrólogo - Un médico que se especializa en problemas que afectan los riñones.

Cirujano - Médico especialmente capacitado para realizar operaciones médicas.

Oftalmólogo - Un médico que se especializa en problemas que afectan los ojos.

Audiólogo - Un profesional de la salud que diagnostica, trata y ayuda a manejar una alteración que involucra la audición o el equilibrio.

Terapeuta ocupacional (TO) - Un profesional de la salud que utiliza actividades para ayudar en la mejora de la autonomía y puede proporcionar equipo.

Fisioterapeuta (FT) - Un profesional de la salud que utiliza el ejercicio, el movimiento, la terapia manual, la educación y el asesoramiento para ayudar con la fuerza y la movilidad del cuerpo.

Logopeda (Terapeuta del habla y el lenguaje) - Un profesional de la salud que ayuda con las dificultades del habla, la comunicación del lenguaje y, a veces, la alimentación/deglución.

Psiquiatra - Un médico que se especializa en salud mental.

Es posible que enfermeras especializadas y/u otros profesionales de la salud necesiten planificar sistemática y exhaustivamente el tratamiento de un niño o adulto.

Tratamientos y terapias

El tratamiento dependerá de las características y síntomas específicos experimentados por la persona con Síndrome CHAMP1, pero puede incluir:

Fisioterapia para la hipotonía y retrasos motores gruesos. Incluye ejercicios de fuerza, equilibrio y coordinación para ayudar a alcanzar hitos (como sentarse y caminar) y mejorar la movilidad.

Terapia ocupacional para habilidades motoras finas y sensibilidades sensoriales. Mejora la fuerza y coordinación para tareas diarias (comer, vestirse) y ayuda a procesar la información sensorial.

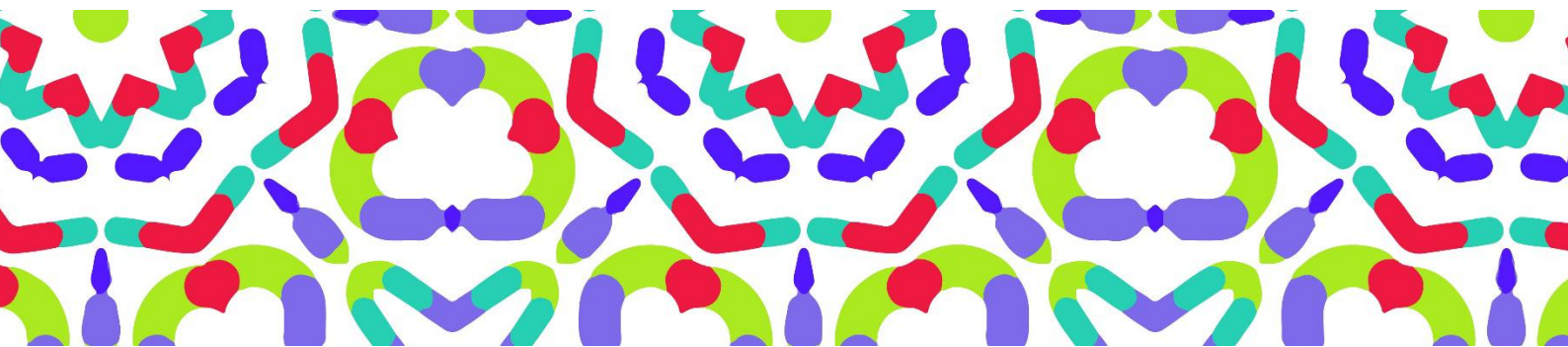
Terapia del habla para dificultades severas del lenguaje. Se centra en la Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA) (señas, imágenes, dispositivos) para permitir una comunicación funcional.

Terapia conductual para autismo, TDAH y ansiedad. Incluye métodos estructurados (como ABA) para manejar conductas desafiantes y mejorar habilidades sociales.

Medicamentos, como anticonvulsivos (ASM) para controlar las convulsiones.

Dieta rica en fibra o uso de laxantes para aliviar el estreñimiento.

Cirugía, como el tubo de gastrostomía (tubo G) para problemas graves de alimentación o la corrección de estrabismo.



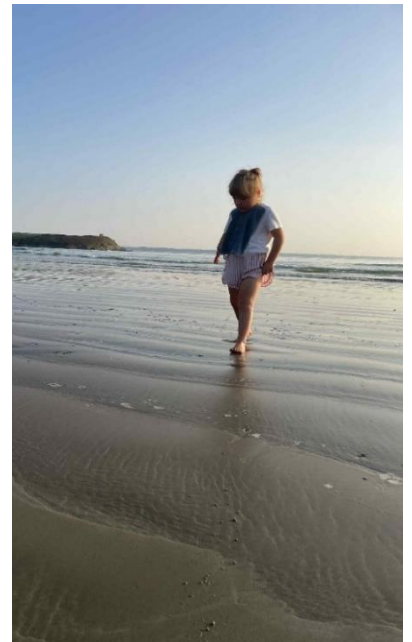
Investigación de nuevos tratamientos para los afectados por el Síndrome CHAMP1

La alteración genética que causa el Síndrome CHAMP1 afecta el desarrollo del cerebro y otras partes del cuerpo antes del nacimiento. Por lo tanto, es poco probable una cura completa incluso en el futuro, ya que el cerebro ya se ha formado para cuando se realiza un diagnóstico. Sin embargo, la investigación sobre tratamientos mejorados y tratamiento de diversas características del trastorno, como el TEA y la epilepsia, está en curso.

Además, el gen *CHAMP1* y su papel en la célula son objeto de investigación activa. Organizaciones de familias en todo el mundo, lideradas por la CHAMP1 Research Foundation, están trabajando para acelerar esta investigación financiando estudios, creando modelos animales y celulares con cambios en el gen *CHAMP1* y construyendo registros de datos de personas.

Un área de investigación es la reutilización de medicamentos, que tiene como objetivo identificar medicamentos existentes y aprobados que podrían ayudar a controlar los síntomas más habituales del CHAMP1. Un área clave de investigación futura es el desarrollo de terapias genéticas. Debido a que diferentes variantes genéticas causan el trastorno a través de diferentes mecanismos (haploinsuficiencia o pérdida de función dominante negativa y posiblemente ganancia de función), pueden ser necesarios diferentes enfoques terapéuticos. La investigación está explorando estrategias como las terapias basadas en ARN [p. ej., oligonucleótidos antisentido (ASO)] que podrían tener la capacidad de potenciar la función de la copia del gen sano o de silenciar la copia del gen con la variante. Estos enfoques aún se encuentran en las etapas muy tempranas de investigación y aún no están disponibles como tratamientos.

Los detalles de los ensayos clínicos relacionados con un Síndrome o gen en particular se pueden encontrar en [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) y en el [Registro de Ensayos Clínicos de la UE](#).



Las familias dicen...

00 Recibimos el diagnóstico de nuestra hija en diciembre de 2023 después de un año y medio de espera, ella tenía 3 años. Cuando recibimos los resultados, nos sentimos aliviados de poder poner nombre a sus síntomas. Sin embargo, también nos arrojó a un mundo desconocido de ser padres de un niño con una enfermedad genética muy rara".

"Escuchar que nuestra hija tiene una alteración genética que es ultra rara fue una información difícil de recibir, pero nos sentimos aliviados de tener finalmente respuestas a tantas preocupaciones médicas que parecían tan poco relacionadas. Lo que no anticipé fue un apoyo tan increíble al conocer a nuestra comunidad CHAMP1. Tenemos familias increíbles abogando por todo lo que nuestros hijos necesitan. Todos buscamos calidad de vida para nuestros hijos y para nuestras familias: el apoyo familiar y la fundación CHAMP1 han sido una bendición. A menudo digo que, para las noticias difíciles y el camino que hemos recorrido con este síndrome, nos ha tocado la lotería en lo que respecta al apoyo. Agradecidos por personas como Jeff y Katis, dispuestos a dar tanto a nuestra fundación, luchando por una mejor calidad de vida y algún día una cura para nuestros niños".

"El diagnóstico de nuestro hijo nos ha ayudado a ayudar a otras familias que han sido diagnosticadas recientemente. Tenemos experiencias vividas que ayudan mucho más que cualquier información de profesionales. Entendemos la soledad del diagnóstico y esperamos que las nuevas familias se acerquen a nuestra comunidad para ayudarlas en el inicio del suyo".

"Si bien recibir un diagnóstico de CHAMP1 puede parecer aterrador, ha sido una experiencia llena de progreso y triunfos. Muchas de las cosas que pensamos que no sucederían para nosotros han surgido lentamente y podemos disfrutar de este viaje con un nuevo sentido de perspectiva".

"Que mi hija tuviera CHAMP1 cambió mi vida. Y no necesariamente de la forma que podrías pensar. Sí, la vida es, a veces, dura. Cuando recibimos el diagnóstico lloré durante días, lamentando la vida que pensé que tendría nuestra hija, sin saber qué le deparaba el futuro e insegura de cómo apoyarla mejor. Pero una vez que procesé lo que había sucedido, encontré la comunidad más increíble en nuestras compañeras familias de CHAMP1. El apoyo, el amor y el cuidado que muestran continuamente es lo mejor. Saben exactamente cómo me siento y siempre ayudarán y ofrecerán palabras reconfortantes de apoyo en tiempos difíciles, ayudándonos a saber qué pedir a los profesionales médicos. También comparten nuestros éxitos y defienden a nuestra hija".

"Tener un hijo con CHAMP1 cambió mi vida es cierto. Hemos viajado por todo el mundo para conocer a las personas más increíbles. Tenemos la comunidad más solidaria y el mejor equipo científico que trabaja incansablemente para nosotros. Soy una persona completamente diferente gracias a CHAMP1, para mejor. Soy más fuerte, más segura y más resiliente de lo que era antes de tener a mi hija".

"Sí, la vida puede ser dura pero, Dios mío, no cambiaría a nuestra hija por nada del mundo".



Fuentes

La información en este folleto se extrae de la literatura médica publicada, organizaciones de familias de CHAMP1 e información de miembros de Unique. El primer autor nombrado y la fecha de publicación de los artículos en la literatura médica se proporcionan para permitirle buscar los resúmenes o artículos originales en Internet en PubMed (pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/).

Referencias

- *Garritty *et al.* (2021) Neurodevelopmental phenotypes in individuals with pathogenic variants in CHAMP1. Cold Spring Harb Mol Case Stud, 7(4): a006093.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34021018/
- *Deciphering Developmental Disorders Study (2015). Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. Nature 519: 223-228.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25533962/
- *Hempel *et al.* (2015) De Novo Mutations in CHAMP1 Cause Intellectual Disability with Severe Speech Impairment. Am J Hum Genet, 97(6): 923-30.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26340335/
- *Levy *et al.* (2022) CHAMP1 disorder is associated with a complex neurobehavioral phenotype including autism, ADHD, repetitive behaviors and sensory symptoms. Hum Mol Genet, 31(15): 2582-2594.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35271727/
- *Levy *et al.* (2023) Prospective phenotyping of CHAMP1 disorder indicates that coding mutations may not act through haploinsufficiency. Hum Genet, 142(9): 1385-1394.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37454340/
- *Nagai *et al.* (2022) Deficiency of CHAMP1, a gene related to intellectual disability, causes impaired neuronal development and a mild behavioural phenotype. Brain Commun, 4(5): fcac220.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36106092/
- *Tanaka *et al.* (2016) De novo pathogenic variants in CHAMP1 are associated with global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features. Cold Spring Harb Mol Case Stud, 2(3): a000918.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27148580/
- *Raad *et al.* (2023) CHAMP1-Related Disorder: Sharing 20 Years of thorough Clinical Follow-Up and Review of the Literature. Genes (Basel), 14(8): 1546.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37628598/
- *Ben-Haim *et al.* (2020) CHAMP1 mutations cause refractory infantile myoclonic epilepsy. J Pediatr Neurol. 18:027–32.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBRWBaeYlp879Yn
- *Van Caugherty *et al.* (2024) The Genomics of CHAMP1: Insights into their Cell-Type Specificity and Developmental Trajectories.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recEgelaTNE8WI5up
- *Houvener *et al.* (2025) A disease conceptual model for CHAMP1-related disorder.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBvwHfNrm6pvvvU
- *Yoshizaki *et al.* (2024) CHAMP1 premature termination codon mutations found in individuals with intellectual disability cause a homologous recombination defect through haploinsufficiency. Sci Rep. Dec 30;14(1):31904.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39738383/
- *Simons Searchlight CHAMP1 Gene Guide
simonssearchlight.org/gene-guide/champ1/

Inform Network Support



Rare Chromosome Disorder Support Group
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
help@rarechromo.org | rarechromo.org

Únase a Unique para obtener enlaces familiares, información y apoyo:

Hágase miembro

¡Por favor ayúdenos a ayudarlo!

Unique es una organización benéfica sin financiación gubernamental, que existe enteramente gracias a donaciones y subvenciones. Si puede, por favor haga una donación:

Done a través de nuestro sitio web

Sitios web, grupos de Facebook y otros enlaces:

- [CHAMP1 Hispano \(Sin ánimo de lucro\)](#)
- [Página de Instagram de CHAMP1 Hispano](#)
- [Página de Facebook de CHAMP1 Hispano](#)
- [Grupo Privado de Apoyo Familiar de CHAMP1 en Facebook](#)
- [CHAMP1 Research Foundation \(Sin ánimo de Lucro\)](#)
- [Página de Facebook de CHAMP1 Research Foundation](#)
- [Portal de Investigación de CHAMP1](#)



Esta guía de información no sustituye el consejo médico personal. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el tratamiento y la salud. La información sobre trastornos genéticos avanza muy rápido y, si bien se cree que la información en esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, algunos aspectos pueden cambiar en el futuro.

Esta guía fue escrita por CHAMP1 UK, The CHAMP1 Research Foundation y Unique (AP) y revisada por los miembros del Consejo Asesor Científico de The CHAMP1 Research Foundation, la Dra. Wendy Chung, M.D., Ph.D. y el Dr. Stefano Berto, Ph.D. Traducción realizada por voluntarios de la CHAMP1 Research Foundation y verificada por Nuria Marín de CHAMP1 Hispano.

Versión 1 (AP) 2025

Copyright © Unique 2025

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

rarechromo.org