XV Simposio de Investigación

Genética Médica 2026

Bainbridge-Ropers: de una mutación de novo a una evolución clínica a largo plazo.

Ávila Gómez, Maryan; Fuentes González, Regina; González Novelo, Gustavo; González Pacheco, Israel

Introducción

El síndrome de Bainbridge-Ropers (BRPS) es un trastorno genético poco frecuente del neurodesarrollo asociado con variantes patogénicas en el gen *ASXL3*, que codifica una proteína involucrada en la regulación de la expresión génica y en procesos epigenéticos. Se caracteriza por discapacidad intelectual, alteraciones del lenguaje, hipotonía muscular, dificultades de alimentación y alteraciones craneofaciales. Sin embargo, la presencia y gravedad de estas manifestaciones varían entre pacientes. La evidencia sobre su evolución clínica a lo largo de la edad sigue siendo limitada, por lo que resalta la importancia de analizar la variabilidad fenotípica y los cambios clínicos descritos en la literatura.

Objetivo

Analizar la evidencia científica publicada sobre la variabilidad fenotípica del síndrome de Bainbridge-Ropers asociado con variantes patogénicas en *ASXL3*, identificando las manifestaciones clínicas cuya presencia, frecuencia o gravedad difieren según la edad de evaluación.

Metodología

Estudio documental | Revisión de literatura

Búsqueda bibliográfica

Consulta de PubMed y SciELO

Críterios de inclusión

Artículos de 2016-2026 sobre pacientes con BRPS asociado a variantes patogénicas de *ASXL3*.

Selección de artículos

Revisión de títulos y resúmenes, eliminación de duplicados y detección de posibles pacientes coincidentes.

Extracción de datos

Características de los estudios y participantes, variantes de *ASXL3*, manifestaciones clínicas, gravedad, relación genotipo-fenotipo y evolución según la edad.

Síntesis de resultados

Integración de resultados, aportes y limitaciones de los artículos en función de los objetivos.

Resultados y discusión

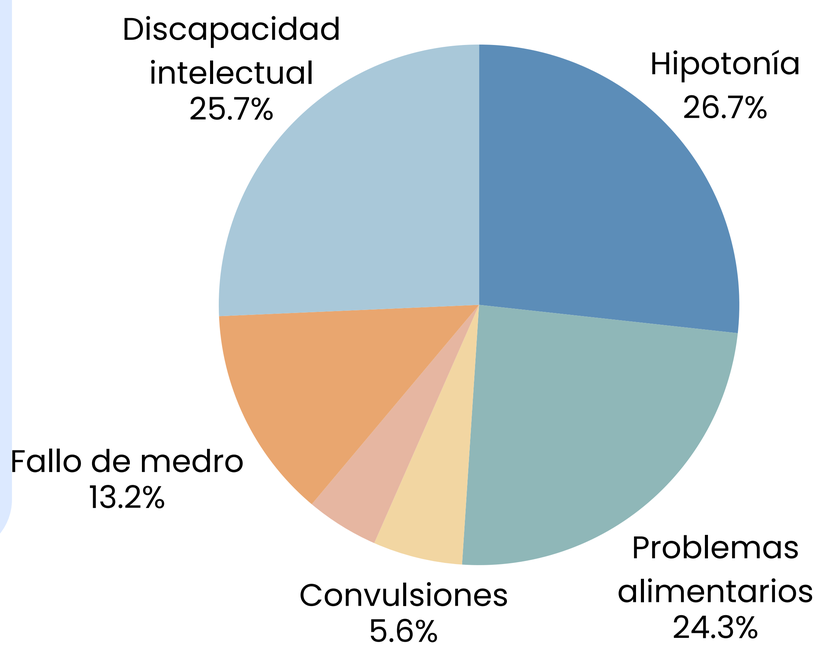


Figura 1. Frecuencia de síntomas más graves de BRPS. [1]

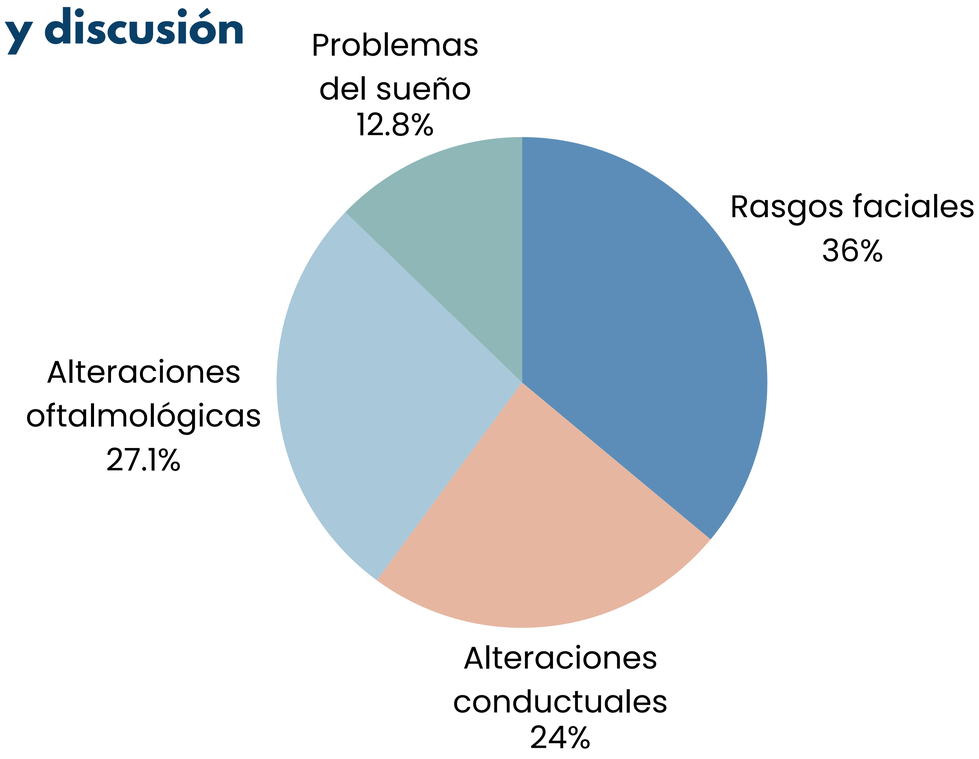


Figura 3. Frecuencia de síntomas menos graves de BRPS [1, 2].

Fenotipo facial de 12 niños con BRPS.



Figura 2. Fenotipo facial de pacientes pediátricos con síndrome de Bainbridge-Ropers (BRPS).[3]

NO existe suficiente evidencia científica con seguimiento LOGITUDINAL de los pacientes

Conclusiones

El síndrome de Bainbridge-Ropers (BRPS) se asocia con variantes patogénicas de novo en el gen *ASXL3*, principalmente en los exones 11 y 12, incluyendo variantes nonsense, frameshift y deleciones. Las manifestaciones clínicas pueden cambiar con la edad: las dificultades alimentarias pueden mejorar, mientras que los problemas musculoesqueléticos pueden agravarse. Sin embargo, la evidencia disponible no permite establecer rangos de edad específicos para estos cambios, debido a la falta de estudios longitudinales.

1. Woods E, Holmes N, Denommé-Pichon AS, Vincent M, N. Belova, Gooch C, et al. An International ASXL3 Natural History Study: Deep Phenotypic Analyses Including Detailed Reports of a Milder Phenotype, Novel Associations, and Clinical Recommendations. American Journal of Medical Genetics Part A. 2025 June 24;197(11):e64157–7
2. Kuechler A, Czeschik JC, Graf E, Grasshoff U, Hüffmeier U, Busa T, et al. Bainbridge-Ropers syndrome caused by loss-of-function variants in ASXL3: a recognizable condition. Eur J Hum Genet. 2017;25(2):183-191. doi:10.1038/ejhg.2016.165.
3. Balasubramanian M, Willoughby J, Fry AE, Weber A, Firth HV, Deshpande C, et al. Delineating the phenotypic spectrum of Bainbridge-Ropers syndrome: 12 new patients with de novo, heterozygous, loss-of-function mutations in ASXL3 and review of published literature. J Med Genet. 2017;54(8):537-543. doi:10.1136/jmedgenet-2016-104360.