XV Simposio de Investigación Genética Médica

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

Universidad Marista de Mérida, Licenciatura en Médico Cirujano, Asignatura: Genética,
Grupo: D, Fecha: 23 de octubre de 2026

El síndrome de Bainbridge-Ropers (BRPS) es un trastorno genético del neurodesarrollo asociado con variantes patogénicas del *gen ASXL3*, caracterizado principalmente por discapacidad intelectual y alteraciones en la comunicación. El objetivo de esta investigación fue analizar la variabilidad fenotípica descrita en pacientes con BRPS e identificar las manifestaciones clínicas que presentan cambios asociados con la edad. Se realizó una revisión de literatura científica mediante la consulta de las bases de datos PubMed y SciELO, utilizando palabras clave relacionadas con el síndrome, el *gen ASXL3* y sus manifestaciones clínicas. Se incluyeron artículos publicados entre 2016 y 2026 que estudiaron pacientes con BRPS y que proporcionaron información fenotípica y de edad relevante. La selección se efectuó mediante la revisión de títulos y resúmenes, la eliminación de duplicados y la identificación de posibles coincidencias de pacientes entre publicaciones. De cada estudio se extrajeron datos sobre autor, año de publicación, tipo de estudio, variantes genéticas y manifestaciones clínicas. Se identificaron 27 estudios, de los cuales se excluyeron 17, por lo que se seleccionaron 10 para su evaluación y síntesis de los resultados.

Entre las principales manifestaciones clínicas se identificó hipotonía muscular en el 77% de los pacientes y dificultades alimentarias en el 70%, cuyo inicio se reportó desde las dos semanas de vida. Asimismo, los trastornos del sueño presentaron una frecuencia de hasta el 33%, incluyendo patrones de sueño anormales y apnea del sueño en pacientes de entre 5 y 16 años. Las alteraciones neurocognitivas y conductuales alcanzaron frecuencias de hasta el 100%, destacando la discapacidad intelectual, las manifestaciones asociadas con el trastorno del espectro autista y la ausencia de expresión facial, esta última reportada en el 100% de los pacientes evaluados. Se identificó variabilidad fenotípica incluso entre pacientes con variantes truncantes de *ASXL3*, predominantemente de novo y localizadas en los exones 11 y 12, sin establecerse una correlación clara entre la posición de la variante y la gravedad del fenotipo.

Estas variantes se asocian con haploinsuficiencia y alteraciones en los mecanismos de regulación genética. Sin embargo, la escasez de estudios con seguimiento longitudinal, especialmente en adultos, limita la comprensión de la evolución clínica e impide determinar si las alteraciones neurológicas y cerebrales observadas durante la infancia permanecen estables, mejoran o empeoran con la edad. Por ello, futuras investigaciones longitudinales podrían proporcionar la información suficiente para comprender la evolución del síndrome.

Palabras clave

Síndrome de Bainbridge-Ropers, manifestaciones fenotípicas, gravedad, ASXL3.