

GUÍA RÁPIDA DEL SÍNDROME CHAMP1

(CHromosome Alignment Maintaining Phosphoprotein 1)



¿Qué es el Champ1?

Champ1 es la abreviatura de **CHromosome Alignment-Maintaining Phosphoprotein 1**, un gen ubicado en el cromosoma 13 cuya mutación es el origen de un trastorno genético muy poco frecuente y que recibe el mismo nombre que el gen, **Síndrome Champ1**. En un **gen Champ1** mutado se altera el nivel de la fosfoproteína impidiendo el funcionamiento normal del gen, lo que afecta al desarrollo neurológico.

¿Qué problemas causa el Champ1?



El **gen Champ1** es importante para la división celular (mitosis), desarrollo del cerebro, averías y reparaciones en la cadena de ADN y en el desarrollo temprano del embrión.

Cuando el **gen Champ1** está alterado causa problemas cognitivos, discapacidades físicas y complicaciones de salud importantes, presentando un cuadro conocido como Síndrome Champ1.

¿Es un trastorno muy raro?



El **Síndrome Champ1** afecta a 1 de cada 41 millones de personas aproximadamente. A finales de 2024 había documentados unos 200 diagnósticos en todo el mundo.

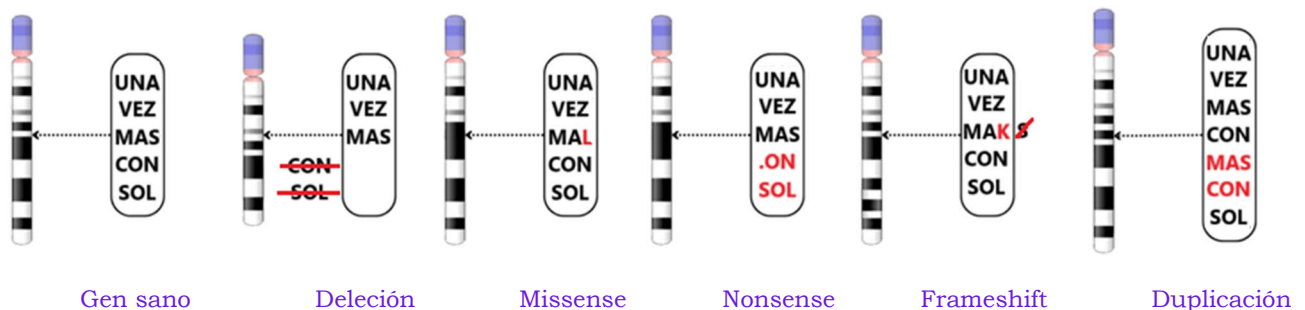
A medida que la secuenciación del exoma y metodologías similares sean más accesibles, se espera que el número de pacientes diagnosticados aumente, aunque siempre será una enfermedad rara.

¿Qué causa el Champ1?

El **síndrome Champ1** es muy mayoritariamente una mutación “de novo” (no hereditaria) que se produce en una de las dos copias del **gen Champ1**. Las personas con esta anomalía expresan una copia sana y una copia mutada o variante del **gen Champ1**. Existen múltiples variantes de este problema genético que afectan a las personas de forma diferente.

Las variantes que se producen en el **gen Champ1** comprenden mutaciones por desaparición (delección), mutaciones por cambio de sentido (missense), mutaciones sin sentido (nonsense), mutaciones por cambio de marco (frameshift) o mutaciones por duplicación (duplication).

El tipo de mutación determina cómo se ha alterado la fosfoproteína del **gen Champ1**. La mutación puede provocar una reducción en la cantidad funcional de la **fosfoproteína Champ1**, así como un cambio de su función.



Con el alfabeto se pueden combinar diferentes letras para producir palabras útiles y significativas, pero solo si se colocan de forma correcta. Lo mismo sucede con el ADN. Estas letras se denominan nucleótidos y se organizan y leen de manera efectiva como frases que contienen múltiples palabras de 3 letras. Estas palabras de 3 letras se denominan codones. Los nucleótidos se organizan de una manera específica para formar un gen determinado, que a su vez codifica una proteína específica.

A veces, la biología no se atiene al “plan original” al organizar las letras y ocurren mutaciones genéticas. Una mutación genética es un cambio permanente en la secuencia de nucleótidos de un gen. En el diagrama anterior se han representado las diferentes formas en que pueden ocurrir las mutaciones y cómo afectan al gen.



¿Cuáles son los síntomas del Champ1?

Según el tipo de mutación, el **gen Champ1** se manifiesta de forma diferente en cuanto a síntomas y gravedad. En la mayoría de los casos, las características del **Síndrome Champ1** aparecen en etapas tempranas de la vida y pueden evolucionar con la edad. Los síntomas pueden incluir:

Síntomas neurológicos

- Epilepsia
- Convulsiones
- Trastornos del movimiento
- Anomalías estructurales del cerebro y de la materia blanca
 - Comportamiento neurológico atípico (es decir, estereotipia, ansiedad, TDAH)
 - Disminución de la sensación de dolor
- Dificultad para conciliar el sueño o permanecer dormido
- Ataxia (deficiencias en el control muscular, la coordinación y el movimiento)

Trastornos del desarrollo

- Trastornos del espectro autista (TEA)
 - Retrasos globales del desarrollo
- Retrasos o discapacidades en la motricidad gruesa (es decir, dificultad o incapacidad para sentarse o caminar)
 - Retrasos o discapacidades en la motricidad fina (es decir, dificultad para usar las manos con un propósito)
 - Retrasos, pérdidas o discapacidades en el habla y el lenguaje
- Problemas de aprendizaje
- Grandes problemas en la adquisición de las habilidades necesarias para la vida diaria (es decir, vestirse, alimentarse por sí solo, aprender a ir al baño)

Síntomas físicos

- Hipotonía (disminución del tono muscular)
 - Microcefalia (cabeza pequeña)
 - Plagiocefalia (cabeza plana)
- Anormalidades oculares (p. ej., nistagmo, estrabismo, hipermetropía, miopía, ambliopía, coloboma)
- Alta incidencia de infecciones del tracto respiratorio
 - Reflujo gastroesofágico
 - SVC (síndrome de vómitos cíclicos)
 - Incontinencia
 - Estreñimiento
 - Apnea del sueño
- Marcha atáxica o hipotónica (patrones de marcha anormales)
 - Puente nasal plano
 - Anormalidades auditivas
 - Orejas de implantación baja
- Pliegue epicántico (pliegue de la piel del párpado superior que cubre el ángulo interno del ojo)
- Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba (el ángulo externo del ojo está más alto que el interno)
 - Ausencia de lágrimas
- Hipertelorismo ocular (distancia mayor entre los ojos)
 - Cara alargada
 - Prognatismo (mentón puntiagudo)
- Surco nasolabial corto (distancia más corta de lo normal entre el labio superior y la nariz)
 - Boca constantemente abierta
- Labio superior bermellón (abertura triangular del labio superior y la boca)
 - Ptosis labial (caída del labio inferior)
- Paladar alto (techo de la boca inusualmente alto y estrecho)
- Problemas dentales (dientes pequeños o desalineados, los dientes de leche permanecen demasiado tiempo)
- Estatura baja (altura en el percentil 3 o inferior)
- Hiper movilidad e hiperextensibilidad (rango de extensión aumentado en las articulaciones)
- Uñas hipoplásicas (uñas de las manos o de los pies poco desarrolladas)
- Clinodactilia del quinto dedo (dedos meñiques curvados)

¿Tiene cura el Champ1?

La **Champ1 Research Foundation** lidera desde su creación una amplia investigación genética en torno al síndrome pero aún no existe una cura o tratamiento significativo para el síndrome.

Existen terapias de apoyo disponibles para ayudar a controlar los síntomas de **Champ1**. Según los síntomas, pueden incluir medicamentos, apoyo nutricional, cirugías, terapias de desarrollo y dispositivos de asistencia (incluidas estrategias de comunicación aumentativa y alternativa).

El tratamiento sintomático de los pacientes **Champ1** moviliza a una gran variedad de especialidades que incluyen, entre otras, neurología, epilepsia, genética, gastroenterología, neumología, oftalmología, optometría, fisioterapia, terapias ocupacionales, logopedia o terapias visuales.

