

# SÍNDROME TRAF7

JUNIO 2020

**Descrita una nueva enfermedad rara caracterizada por rasgos faciales propios, defectos cardíacos y retraso en el desarrollo.**

Un estudio multicéntrico internacional describe una enfermedad rara caracterizada por una serie de rasgos faciales reconocibles, defectos cardíacos y discapacidad intelectual. La investigación, publicada en la revista *Genetics in Medicine*, propone denominar esta patología síndrome TRAF7, según el nombre del gen que la provoca.

El trabajo está liderado por un equipo de la Facultad de Biología y del Instituto de Biomedicina (IBUB) de la Universidad de Barcelona, del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y del Instituto de Investigación Sant Joan de Déu (IRSJD) (España), en colaboración con expertos del Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica (INSERM, Francia).

En el marco de la investigación, los expertos han identificado 45 pacientes no diagnosticados previamente con los que han logrado aumentar el conocimiento sobre este nuevo síndrome, definido hasta ahora mediante un único artículo previo basado en el estudio de siete personas.

Con el análisis de los nuevos pacientes, se ha descrito el cuadro clínico asociado al **síndrome TRAF7**, que está caracterizado por discapacidad intelectual, retraso motor, rasgos faciales específicos, pérdida auditiva, un defecto cardíaco congénito la persistencia del conducto arterioso y alteraciones esqueléticas en dedos, cuello o pecho. Además de definir el espectro fenotípico asociado al síndrome TRAF7, la investigación ha estudiado en varios pacientes y controles el transcriptoma expresión global

de todos los genes de una célula de los fibroblastos, el tipo más común de célula del tejido conectivo. Así, es posible ofrecer una explicación sobre las vías que están alteradas en caso de que el gen esté mutado y sobre cómo se origina la enfermedad. relativa macrocefalia. Finalmente, el equipo científico ha utilizado una aplicación informática basada en fotografías de múltiples pacientes para obtener una especie de retrato robot del síndrome, lo que podría ser de gran interés para los pediatras a los que se les presenten casos de esta enfermedad.

El cuadro clínico se caracteriza por discapacidad intelectual, retraso motor, rasgos faciales específicos, pérdida auditiva, un defecto cardíaco congénito y alteraciones esqueléticas.

Algunos de los pacientes con síndrome TRAF7 inicialmente levantaron sospechas clínicas de sufrir alguna rasopatía como por ejemplo el síndrome de Noonan. En otros inicialmente se sugirió que podrían sufrir el síndrome de tipo Ohdo debido a mutación en KAT6B por la blefarofimosis y el déficit intelectual. Finalmente, algunos pacientes eran compatibles con la clínica del síndrome de Opitz C por presentar fusión prematura de la sutura metópica, paladar alto, contracturas y defectos cardíacos”.

Por las semejanzas clínicas del síndrome TRAF7 con otras dolencias con malformación craneofacial y neurocristopatías, el hospital Necker ya utiliza un panel específico de genes para dichas enfermedades que incluye el gen TRAF7. El síndrome TRAF7 es relativamente ‘fácil’ de reconocer, de modo que algunos de los casos presentados en el artículo (los últimos que se añadieron) se diagnosticaron directamente por secuenciación del gen TRAF7, ya que los pediatras sospecharon en primera instancia de que se trataba de este síndrome.

### La esperanza de vida de los pacientes de TRAF7, “relativamente normal”

Con el análisis de 45 pacientes, se describe el cuadro clínico asociado al **síndrome TRAF7**, caracterizado por discapacidad intelectual, retraso motor, rasgos faciales específicos, pérdida auditiva, un defecto congénito del corazón denominado persistencia del conducto arterioso y alteraciones esqueléticas en los dedos, cuello o pecho.

Además de rasgos faciales similares a la blefarofimosis (párpados anormalmente estrechos en sentido horizontal), otras características que pueden contribuir a identificar a estos pacientes son el cuello corto con la espal-

da inclinada, el pectus carinatum (malformación en el pecho en la que la pared torácica sobresale hacia fuera) y una relativa macrocefalia.

Por ahora todo parece indicar que la esperanza de vida de las personas que padecen el **síndrome TRAF7** es “relativamente normal”.

Por lo menos, no parece haber una elevada mortalidad perinatal como sucede con otras enfermedades ultraminoritarias similares (con retraso del desarrollo, malformaciones y déficit intelectual)”.

Aunque es frecuente que las personas con TRAF7 tengan dificultades respiratorias neonatales que requieren intervención (con ingresos en la UCI de neonatales), así como reflujo severo o dificultades de alimentación en ese periodo inicial de la vida, hoy en día estos problemas son tratables sin demasiadas dificultades.

También hay que controlar las malformaciones cardíacas, que a veces requieren intervención quirúrgica para su corrección, así como la blefarofimosis

en los casos más severos o de la fusión prematura de la sutura metópica, para evitar mayores complicaciones durante el desarrollo.



**De momento no hay un tratamiento** específico para síndrome TRAF7

Como suele suceder en este tipo de enfermedades ultra-minoritarias. En estos casos se tratan los síntomas concretos mediante intervención quirúrgica cuando es necesario, logopedia, fisioterapia, educación conductual, fármacos contra la epilepsia si aparece, etc

[Farmacosalud](#)

#### BASES DE DATOS Y SITIOS CONSULTADOS

Elaborado por:

**Grupo Gestión de Información en Salud**

**Centro Provincial Información de Ciencias Médicas  
Camagüey, 2020.**

[http://www.sld.cu/sitios/  
cpicm-cmw/](http://www.sld.cu/sitios/cpicm-cmw/)



farmacosalud.com