

Exámenes Clínicos recomendados para individuos con BBSOAS

- Realizar una evaluación para poder identificar transtornos del desarrollo, y así permitir una intervención temprana
- Pruebas de ADI y ADOS realizadas por un psicólogo o terapeuta ocupacional clínico certificado
- Resonancia Magnética de cerebro, recomendado a la edad de tres años o más
- EEG si se sospechan convulsiones
- Un examen completo de los ojos con dilatación de las pupilas por un oftalmólogo cada dos años
- Evaluación auditiva completa cada dos años



Tratamiento:

Actualmente no existe tratamiento para BBSOAS. Sin embargo, existen tratamientos para algunos de los síntomas:

- Medicamentos antiepilépticos (FAE) para convulsiones/epilepsia
- ACTH o vigabatrina (Sabril TM) para espasmos infantiles
- Medicamentos para el TDAH (guanfacina y clonidina preferidas para pacientes con epilepsia)

Tasa de incidencia

Se estima que el BBSOAS afecta a 1 de cada 250.000 bebés que nacen cada año.

CONTÁCTENOS:

www.NR2F1.org
hello@nr2f1.org

BBSOAS Parents Support Group (Facebook)
NR2F1 Foundation (Facebook & Instagram)

¿Alguien a quien amas tiene BBSOAS?
El 7 de diciembre es nuestro día mundial de concientización. Muestre su apoyo vistiendo verde azulado, coral o rayas.

Terapias a considerar:

- Servicios Visuales y/o terapia visual, enfocados en CVI (Discapacidad visual cerebral o cortical)
- Fisioterapia
- Terapia ocupacional
- Terapia fonoaudiológica/ Terapia del Lenguaje, considerar lenguaje de señas y dispositivos de comunicación alternativos
- Terapia de Análisis de Conducta Aplicada (ABA)
- Terapia musical
- hipoterapia



COMPRESIÓN BBSOAS

Síndrome de Atrofia óptica
de Bosch-Boonstra-Schaaf

¿Qué es BBSOAS?

BBSOAS significa síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf, que es una afección neurológica ultra rara causada por una variante del gen Nr2f1. BBSOAS se caracteriza por una amplia gama de características clínicas, pero las más comunes son discapacidad visual, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual. Actualmente hay unos pocos cientos de casos conocidos de BBSOAS en todo el mundo con diagnósticos que aumentan rápidamente cada mes.

¿Sabías?



La mayoría de los casos son De Novo, lo que significa que ninguno de los padres transmitió la mutación o la deleción en el gen. La mutación o deleción ocurre espontáneamente durante la replicación del ADN en el proceso de división celular en un feto.



Una persona con BBSOAS tiene un 50 % de posibilidades de transmitir la mutación/deleción a cualquiera de sus hijos. Esto se debe a lo que se conoce como herencia autosómica dominante.



Los padres ya con un hijo con esta condición tienen menos del 3% de posibilidades de tener otro hijo con BBSOAS.



3. Problemas visuales: estos son muy comunes entre las personas diagnosticadas con el síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf, ya que aproximadamente el 90 % tiene algún tipo de problema visual. Los problemas visuales comunes entre las personas con BBSOAS incluyen: atrofia óptica (82%), alacrima (78%), nistagmo latente manifiesto (52%), hipoplasia del nervio óptico (49%) y deterioro de la visión cortical / discapacidad visual cortical (68%).

4. Epilepsia y/o convulsiones: aproximadamente la mitad de todas las personas diagnosticadas con BBSOAS también han sido diagnosticadas con epilepsia o un trastorno convulsivo. Algunos tipos comunes de convulsiones que se observan en personas con BBSOAS son espasmos infantiles, convulsiones focales, convulsiones de ausencia, convulsiones clónico-tónicas generalizadas, convulsiones atónicas y convulsiones mioclónicas.

5. Hipotonía: la hipotonía, o tono muscular bajo, se observa en más del 90% de las personas con BBSOAS y puede causar su propio conjunto de problemas.

Comprendiendo los síntomas:

Hay cinco discapacidades o trastornos principales asociados al BBSOAS. Aprender a reconocer los síntomas es muy útil, no solo para obtener un diagnóstico, sino también para determinar las áreas en las que un individuo necesita terapia o ayuda adicional.

1. Trastorno del espectro autista (TEA): más del 80 % de las personas diagnosticadas con BBSOAS también son diagnosticadas o presentan características de un trastorno del espectro autista.

2. Deterioro del habla y del lenguaje: una de las características más comunes del síndrome es el deterioro del lenguaje o del habla, el 91 % es diagnosticado con un retraso en el habla. Tipos de Trastornos del Habla y del Lenguaje: Apraxia del Habla; trastorno del lenguaje expresivo; trastorno del lenguaje receptivo; Otros trastornos comunes del habla y el lenguaje: tartamudeo (tartamudeo), disartria (habla arrastrada), ceceo, disfonía espasmódica (hacer que la voz se rompa o suene forzada), mutismo y mutismo selectivo.

Otros síntomas pueden incluir:

- Retraso en el desarrollo/ Discapacidad intelectual
- Amor extremo por la música
- Alta tolerancia al dolor
- Trastornos oromotores
- Comportamiento repetitivo no asociado con TEA
- Trastorno déficit atencional con hiperactividad (TDHA)
- La discapacidad auditiva
- Espasticidad
- Rasgos faciales dismórficos leves e inconsistentes
- Cuerpo calloso delgado

El diagnóstico se realiza mediante pruebas genéticas a través de la secuenciación completa del exoma o la secuenciación específica del gen NR2F1. El examen microarray detectará deleciones completas del gen NR2F1 pero no detectará mutaciones.

Las pruebas genéticas se pueden realizar tomando una pequeña muestra de sangre del paciente o antes del nacimiento a través de una muestra de vellosidades coriónicas.