



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Microdeleciones 15q11.2

rarechromo.org

Fuentes

La información en esta guía se extrae en parte de la literatura médica publicada. El primer nombre del autor y la fecha de publicación se proporcionan para permitirle buscar resúmenes o artículos originales en Internet en PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>). Si lo desea, puede obtener la mayoría de los artículos de Unique. Además, este folleto se basa en información de una encuesta de miembros de Unique realizada en 2011, referenciada a Unique. Cuando se escribió este folleto, Unique tenía 15 miembros con una microdelección 15q11.2. La edad de estos miembros varía desde un niño de tres años hasta adultos. Hay 189 personas más descritas en la literatura médica. Sin embargo, la mayoría (100/189) fueron diagnosticados como resultado de varios estudios grandes de personas con esquizofrenia o epilepsia y hay muy poca información disponible sobre la mayoría de estos individuos (Mefford 2009; de Kovel 2010; Grozeva 2011; Stefansson 2011).

Deleciones 15q11.2

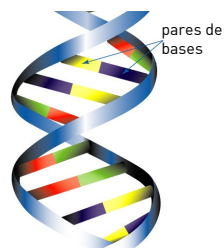
Una deleción 15q11.2 es una variación genética muy rara en la que falta una pequeña pieza del cromosoma 15. La eliminación se encuentra en un lugar llamado q11.2. Debido a que la pieza que falta es muy pequeña, a veces la verás llamada microdelección.

Lo que sabemos sobre las microdeleciones 15q11.2 proviene del estudio de personas que tienen una razón para hacerse una prueba genética. La razón podría ser un retraso en el desarrollo, un comportamiento inusual o un problema de salud, o tal vez la microdelección 15q11.2 se haya encontrado en otra persona de su familia. Esto nos da una muestra sesgada. Si buscamos la microdelección 15q11.2 en la población general, tendríamos una muestra imparcial, pero es muy difícil de hacer. Esto significa que, por el momento, no podemos estar seguros del efecto de una microdelección 15q11.2. Todavía hay mucho que aprender, pero esta guía contiene la mejor información que tenemos hasta la fecha.

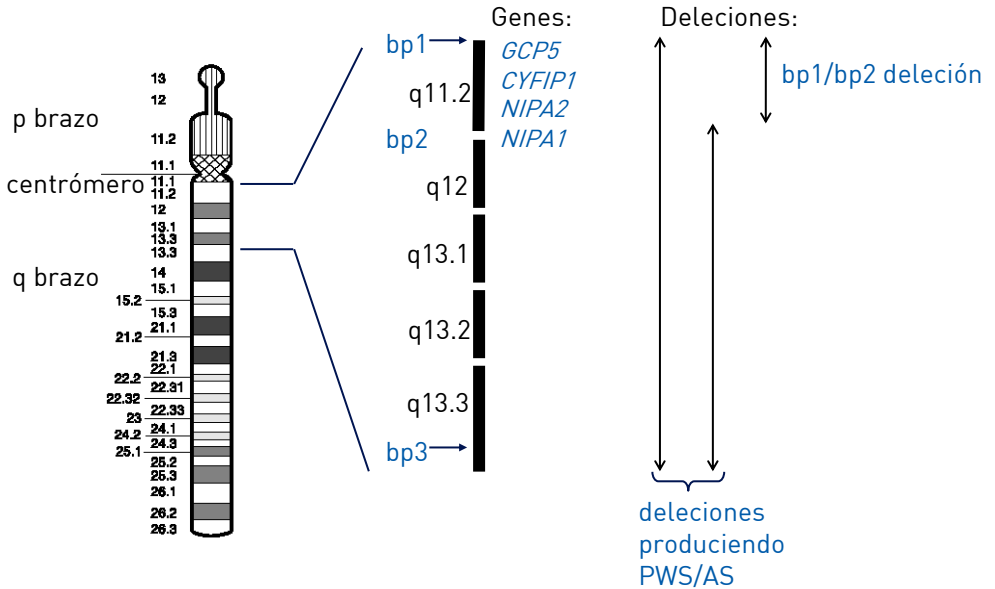
Las características de las personas con una microdelección 15q11.2 varían ampliamente, incluso entre los miembros de la misma familia. Las personas pueden tener retraso en el desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento. Sin embargo, muchas personas con microdelección no tienen dificultades físicas, de aprendizaje o de comportamiento aparentes.

¿Qué significa una microdelección 15q11.2?

El cromosoma 15 es uno de los 23 pares de cromosomas en las células del cuerpo que transportan material genético. La parte superior hasta la sangría en el diagrama de la página siguiente se conoce como p. El bit inferior se llama q. Los cromosomas están formados por ADN, que contiene las instrucciones genéticas para el desarrollo y el funcionamiento. El ADN tiene una estructura similar a una escalera, con los peldaños de la escalera formados por productos químicos conocidos como pares de bases. El tamaño del pequeño bit de 15q11.2 que falta se mide en pares de bases. Hay millones de pares de bases en un cromosoma, por lo que los números generalmente se acortan. Mil pares de bases se denominan kilobase y se escriben como 1 kb. Un millón de pares de bases se denominan megabase y se escriben como 1Mb.



La región 15q11.2 del brazo largo del cromosoma 15 contiene varias repeticiones de copia baja (regiones de ADN repetitivo que son susceptibles de reordenamientos) conocidas como punto de ruptura 1 (bp1), bp2, bp3, bp4 y bp5. Las microdelecciones 15q11.2 se refieren a una región eliminada típica de 500 kb (0.5 Mb) ubicada entre bp1 y bp2. Las deleciones más grandes que involucran bp3 causan el síndrome de Prader-Willi o Angelman (PWS / AS) dependiendo de qué padre se hereda el cromosoma eliminado.



Informe de Array CGH

El laboratorio que encuentre la microdeleción 15q11.2 enviará un informe que probablemente lea algo como el siguiente ejemplo:

arr[hg19] 15q11.2 (22765637-23217454)x1 (bp1bp2)

Arr El análisis es un array-CGH

Hg19 Construcción del genoma humano 19. Esta es la secuencia de ADN de referencia a la que se refieren los números de pares de bases. A medida que se encuentra más información sobre el genoma humano, se crean nuevas "construcciones" del genoma y se pueden ajustar los números de pares de bases

15q11.2 El cromosoma implicado es el 15, banda q11.2

(22765637-23217454)x1 Los pares de bases entre 22765637 y 23217454 parecen estar eliminados. Si restamos el primer número largo al segundo se obtendrá 451894 (452kb). Este es el número de pares de bases que faltan. x1 significa que hay una copia de estos pares de bases, no dos como normalmente esperarías

bp1bp2 bp1 se refiere al punto de interrupción 1 y bp2 se refiere al punto de interrupción 2 (consulte el diagrama anterior). Falta la región entre los puntos de interrupción bp1 y bp2

Fenotipo emergente: qué esperar

Debido a que solo se ha identificado un número muy pequeño de personas, todavía no podemos estar seguros de cuál es la gama completa de posibles efectos de la microdeleción. Además, las características varían, incluso entre miembros de la misma familia. No afectan a todos y en cualquier individuo pueden ser más o menos obvios.

Los rasgos más comunes son :

- Los niños pueden necesitar apoyo para aprender. La cantidad de apoyo que necesita cada niño variará, aunque la mayoría se beneficia de los servicios de apoyo para necesidades especiales
- Trastornos del comportamiento y emocionales, incluido el trastorno por déficit de atención con hiperactividad y / o autismo en algunos niños
- Retraso en el habla en algunos niños

¿Hay personas con una microdeleción 15q11.2 que se hayan desarrollado normalmente y no tienen dificultades de habla, aprendizaje o salud?

Sí hay. A veces, la microdeleción 15q11.2 puede ser silenciosa. Algunos padres de niños con una microdeleción 15q11.2 tienen la misma microdeleción pero no tienen características inusuales obvias o retraso en el desarrollo (Doornbos 2009; Stefansson 2011; von der Lippe 2011; Unique). El efecto sobre el desarrollo, la salud y el comportamiento de algunos trastornos genéticos varía desde ser apenas perceptible hasta ser obvio y grave.

Si una persona de una familia con la microdeleción 15q11.2 se ve levemente afectada, ¿otras personas de la misma familia también se verán levemente afectadas?

No necesariamente. Hay mucha variación entre los diferentes miembros de la misma familia que tienen la misma microdeleción. Sabemos que si una persona se ve levemente afectada o no afectada, otras pueden verse más severamente afectadas. Hay dos familias descritas en la literatura médica que tienen tres generaciones con la microdeleción (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

¿Cuál es el pronóstico?

Aún no podemos estar seguros, pero parece que no hay razón para que las personas sanas no disfruten de una vida normal. Se han descrito varios adultos en la literatura médica y Unique tiene dos miembros adultos (vea la página 9).

Embarazo

La mayoría de las madres que llevan bebés con una microdeleción 15q11.2 no experimentaron problemas de embarazo, tuvieron un parto normal y solo descubrieron que su bebé se vio afectado después del nacimiento. Hay información disponible sobre 17 embarazos de madres que tienen un bebé con una microdeleción 15q11.2. Doce no tuvieron problemas de embarazo ni hallazgos inusuales en las ecografías. Tres bebés tuvieron retraso del crecimiento intrauterino

(RCIU). Este es un término utilizado para describir a los bebés cuyo crecimiento en el útero se ha ralentizado, lo que da como resultado bebés que son más pequeños de lo esperado para la cantidad de semanas de embarazo. Una madre tenía hipertensión materna (presión arterial alta). Un bebé tuvo un pliegue nucal aumentado en una exploración de detección del primer trimestre. El pliegue nucal es una medida de la acumulación de líquido debajo de la piel en la parte posterior del cuello del bebé. Un aumento en la cantidad de líquido indica un mayor riesgo de que el bebé tenga un trastorno cromosómico. La madre eligió hacerse la prueba de diagnóstico prenatal, prueba de biopsia de vellosidades coriónicas (CVS) que no detectó la microdelección (porque la eliminación es muy pequeña), pero luego se detectó un defecto cardíaco en la ecografía de 20 semanas. Otro bebé fue dado a luz dos semanas antes debido al fallo placentario de la madre (la placenta no estaba proporcionando al bebé suficientes nutrientes). Otra madre tenía oligohidramnios (muy poco líquido amniótico) (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Alimentación y crecimiento

Las dificultades de alimentación no parecen ser comunes. Sin embargo, cinco bebés tuvieron problemas de alimentación como bebés o infantes; dos de los cuales fueron alimentados por sonda hasta la edad de 12 meses y 18 meses. Otro tenía problemas para tragar que se resolvieron al año con la terapia de alimentación (Doornbos 2009; Unique).

La mayoría de los niños no parecen tener problemas de crecimiento y tienen una estatura y peso normales, aunque tres niños han sido descritos como bajos o pequeños (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Desarrollo: sentarse, moverse, andar (desarrollo motor grosero)

A menudo, las habilidades motoras gruesas no se ven afectadas en las personas con una microdelección 15q11.2, aunque se describe que el 44 por ciento (29/66) de los niños en la literatura médica y dos niños en Unique tienen retraso motor, lo que significa que puede tomar un poco más de tiempo para que los niños se den vuelta, se sienten, gateen y caminen. Los niños a menudo se benefician de la fisioterapia. Algunos niños tienen una marcha inusual cuando caminan o tienen problemas de coordinación (Murthy 2007; Doornbos 2009; Burnside 2011; Unique). Alrededor del 20 por ciento (13/67) de los niños en la literatura médica y seis en Unique tienen hipotonía (bajo tono muscular o disgusto) (Murthy 2007; Doornbos 2009; Burnside 2011; Unique).

“ Se sienta, camina, sube escaleras, corre, salta y galopa. Su actividad favorita es saltar en el trampolín.. ” – 4½ años

“ Tiene debilidad muscular en el lado izquierdo de su cuerpo. Camina pero es torpe y lucha con los pasos pero puede subirlos. Apenas puede saltar y no puede pedalear en una bicicleta estándar, pero sí puede pedalear en un triciclo. Recibe fisioterapia una vez por semana en la escuela y hace los ejercicios recomendados en casa. ” – 5 años

Desarrollo: coordinación mano-ojo y destreza (habilidades motoras finas) y autocuidado

Las habilidades motoras finas pueden verse afectadas en algunos niños, lo que significa que pueden tomar más tiempo para alcanzar y agarrar juguetes y sostener una botella o taza. Algunos niños tienen terapia ocupacional para tratar de ayudar a superar estas dificultades (von der Lippe 2011; Unique).

“ No pudo sostener su botella hasta después de su primer cumpleaños. Pasaron casi 15 meses antes de poder sostener y beber de una taza para sorber. También tuvo dificultades para usar los utensilios, no lo dominó por completo hasta después de su tercer cumpleaños. Sus habilidades de cuidado personal (ir al baño y vestirse) no son apropiadas para su edad, ya que todavía no está completamente entrenado para ir al baño y le cuesta mucho vestirse.” – 4½ años

“ Está totalmente capacitado para ir al baño (día y noche) y nunca moja la cama. Puede cepillarse los dientes solo y ponerse los zapatos con los pies correctos. No tiene un buen agarre de lápiz, pero ha mejorado a través de las clases en la escuela.” – 5 años

Retraso en el comienzo del habla y el desarrollo del lenguaje.

Algunos niños con una microdelección 15q11.2, aunque no todos, tienen un retraso en la adquisición de habilidades de habla y lenguaje. Entre los miembros de Unique, un niño de 3 años y medio tiene retraso en el habla y tiene un año de retraso; un niño de 4 años y medio tenía un retraso del habla expresivo que ha mejorado con el tiempo y ahora es completamente verbal y usa oraciones completas; un niño de 4 años y medio no es verbal; un niño de 5 años habla pero todavía está detrás de sus compañeros; un niño de 6 años tiene retraso del habla y terapia del habla; y un niño de 9 años habla con fluidez dos idiomas y no tiene retraso en el habla. En la literatura médica publicada, el 92 por ciento se describió con retraso en el habla, y los niños no hablaron en oraciones hasta la edad de 6 a 8 años. Un niño de 11 años tenía dificultades de articulación y necesitaba terapia del habla. Antes de aprender a hablar, utilizó PEC y firma para comunicarse (Doornbos 2009; Burnside 2011; von der Lippe 2011; Unique).

Existen muchas razones para el retraso del habla, incluido el vínculo entre la capacidad de aprender y la capacidad de hablar.

“ No habló hasta que tenía casi 3 años, pero ha realizado grandes mejoras desde que recibió la terapia del habla. Antes de ser verbal, usaba PEC y firma, lo cual fue exitoso. Ahora habla en oraciones.” – 4½ años

“ Comenzó a hablar a los 19 meses y usa frases de 4 o 5 palabras. Está por detrás de sus compañeros y tartamudea en ocasiones, y le cuesta hablar cuando está emocionado o molesto..” – 5 años

Aprendizaje

Al menos 38 personas descritas en la literatura médica o miembros de Unique no tienen dificultades de aprendizaje. Sin embargo, hay personas con una microdelección 15q11.2 tanto en la literatura médica como en Unique que tienen

dificultades de aprendizaje y existe un amplio espectro de necesidad de apoyo con el aprendizaje. Se describe que dos personas tienen dificultades límite de aprendizaje; cuatro personas tienen problemas de aprendizaje leves y una tiene una dificultad de aprendizaje moderada. Quince individuos más se describen más generalmente como teniendo problemas de aprendizaje. Muchos niños con dificultades de aprendizaje se benefician de asistir a una escuela educativa especial y / o tener asistencia 1: 1 en el aula (Unique).

Un padre que transmitió la microdeleción a su hijo se describió a sí mismo como "no muy bueno en la escuela" y luchó particularmente con la lectura. Su hijo de 11 años fue diagnosticado después de tener dificultades con la lectura y la escritura. Una madre también tuvo dificultades con la lectura y la escritura. Se describe que dos personas tienen problemas de memoria (Murthy 2007; Doornbos 2008; de Kovel 2010; von der Lippe 2011).

"Es muy inteligente y parece ser intelectualmente igual, si no un poco por encima de sus compañeros. Tiene una memoria fabulosa y es muy cariñoso y feliz la mayor parte del tiempo.." - 4½ años

"Tiene retrasos en su aprendizaje pero su memoria parece buena. No puede leer pero puede dibujar una cara básica. Le encanta hacer rompecabezas, mirar libros, dibujar, manualidades y juegos de mesa.." - 5 años

Mayor riesgo de desarrollar convulsiones

Las convulsiones (epilepsia) parecen afectar alrededor del 27 por ciento (24/90) de las personas con una microdeleción 15q11.2. Un estudio encontró que 12 de 18 personas (de cinco familias) con la microdeleción tenían convulsiones. En cuatro de estas familias, la persona que tuvo las convulsiones heredó la microdeleción de un padre que no tuvo convulsiones. En tres familias, un padre que no tenía la microdeleción tenía convulsiones. Esto sugiere que la microdeleción de 15q11.2 no es suficiente (incluso en la misma familia) para causar epilepsia, pero la microdeleción puede aumentar el riesgo de desarrollar convulsiones (Doornbos 2009; de Kovel 2010; Burnside 2011; Unique).

Algunos bebés con una microdeleción 15q11.2 nacen con un defecto congénito. Otros no. Los defectos de nacimiento pueden afectar a cualquier órgano del cuerpo: no parece haber ningún patrón consistente

Muchos bebés con una microdeleción 15q11.2 nacen completamente sanos. Otros tienen un defecto de nacimiento que puede ser bastante menor o más grave. La mayoría de los defectos congénitos informados entre bebés con una microdeleción 15q11.2 solo se han producido en unos pocos bebés, por lo que pueden ser una coincidencia, y aún no está claro si alguno de los defectos congénitos informados aquí en realidad es causado por el 15q11.2 microdeleción.

En dos bebés en la literatura médica, el corazón se vio afectado. Un niño tenía una comunicación interventricular (CIV; un orificio en la pared entre las dos cámaras de bombeo del corazón llamadas ventrículos). Otro niño tiene una válvula pulmonar atresia (la válvula que normalmente se encuentra entre el ventrículo derecho y la

arteria pulmonar es anormal y no se abre). Esto significa que la sangre pobre en oxígeno (azul) no puede fluir hacia adelante desde el ventrículo derecho a los pulmones para oxigenarse. La falla en el desarrollo de la válvula pulmonar también puede resultar en un ventrículo derecho pequeño (o faltante) que no puede bombear sangre adecuadamente a los pulmones. Ningún miembro de Unique ha informado de un defecto cardíaco (Doornbos 2009).

Los niños y adultos con la microdeleción pueden tener manos y / o pies que no están perfectamente formados. Dos niños nacieron con pies zambos. Un niño tiene dedos largos. Un niño tiene deformidades en cuello de cisne en varios dedos (la articulación más cercana a la punta del dedo está permanentemente doblada hacia la palma, mientras que la articulación más cercana a la palma está doblada hacia afuera). Este niño también tiene contracturas (pérdida de movimiento articular) en los codos, muñecas y dedos y tiene artritis juvenil (inflamación articular). Otro tiene un quinto dedo incurvado (clinodactilia). Otro niño tiene articulaciones hipermóviles (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Un bebé tiene microcefalia (una cabeza pequeña) y otro tiene plagiocefalia (la parte posterior o lateral de la cabeza del bebé parece aplanada) (Doornbos 2009).

Tres bebés nacieron con un paladar hendido (una abertura en el techo de la boca) y uno de estos bebés también tenía traqueolaryngomalacia (distensión de la laringe, la tráquea o ambas) (Murthy 2007; Doornbos 2009).

Un niño tenía un riñón displásico multiquístico (una condición en la cual el riñón ha sido reemplazado esencialmente por quistes múltiples. Es el resultado del desarrollo fetal anormal del riñón y hay poca o ninguna función normal en este riñón). Un adolescente tuvo reflujo renal (ureteral) (la orina fluye hacia arriba desde la vejiga hacia el riñón, lo que podría dañar los riñones) cuando era niño (von der Lippe 2011; Unique).

Un niño tenía cuello ancho y pectus excavatum (pecho hundido) (Doornbos 2009).

Un niño tenía 13 costillas e hipospadias (el orificio que generalmente se encuentra al final del pene está en la parte inferior) (Doornbos 2009).

Un niño tenía criptorquidia (testículos no descendidos). Los testículos pueden bajarse mediante una operación quirúrgica directa (Doornbos 2009).

Un bebé tenía una hernia umbilical (un bulto suave cubierto de piel en el ombligo) (Doornbos 2009).

Otros aspectos

■ Respiración

Tres niños tenían infecciones torácicas frecuentes y uno tenía asma (Doornbos 2009; Unique).

■ Visión

Varias personas con microdeleción tienen problemas oculares. Tres niños tenían estrabismo (donde el ojo gira hacia adentro, hacia afuera, hacia arriba o hacia abajo); un niño es miope; uno tiene hipermetropía; y uno tiene entropión de los párpados inferiores (los párpados se pliegan hacia adentro) (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

■ Audición

Tres niños tienen pérdida auditiva leve debido a infecciones recurrentes del oído; Todos tenían arandelas (un pequeño tubo de ventilación) insertado en sus tímpanos. Un adolescente y un adulto tienen una discapacidad auditiva y tienen audífonos (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Comportamiento

En general, los niños con una microdeleción 15q11.2 son felices y cariñosos. Los niños con una microdeleción 15q11.2 parecen ser más propensos a tener un trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), que se caracteriza por inquietud y un corto período de atención. Se ha informado que el TDAH en la literatura médica afecta a aproximadamente un tercio (21/59) de las personas con microdeleción y también se ha informado en miembros únicos con la microdeleción. Los rasgos autistas o el trastorno del espectro autista (TEA) también se han informado en casi un tercio (19/59) personas con una microdeleción 15q11.2 en la literatura médica y también en miembros únicos. Un diagnóstico de autismo puede ser extremadamente útil para acceder a los servicios y adaptar la terapia educativa y conductual para satisfacer las necesidades específicas de un niño con autismo. Un tercio (20/59) de aquellos en la literatura médica se ven afectados por berrinches, autolesiones o trastorno obsesivo compulsivo (TOC). El TOC es una afección relacionada con la ansiedad en la que las personas experimentan frecuentes pensamientos obsesivos intrusivos y desagradables, a menudo seguidos de compulsiones repetitivas, impulsos o impulsos (Murthy 2007; Doornbos 2009; Burnside 2011; von der Lippe 2011; Unique).

A 24 años de edad en la literatura médica se le diagnosticó el síndrome de Asperger (un TEA que se caracteriza por dificultades significativas en la interacción social junto con patrones restringidos y repetitivos de comportamiento e intereses) y psicosis (una afección que afecta la mente y las causas de una persona). Cambios en la forma en que piensan, sienten y se comportan, y puede resultar en una incapacidad para distinguir entre realidad e imaginación). Necesita una estructura firme en su vida diaria y recordatorios de qué hacer para hacer frente a la vida diaria. Su hermano de 12 años, que también tiene una microdeleción 15q11.2, tiene problemas similares con la interacción social, la comunicación y la concentración, y también necesita una estructura firme y previsible. Se le describe con reacciones de ansiedad fóbica, pero no tiene psicosis (von der Lippe 2011).

Dieciocho de las 69 personas en la literatura médica que tienen una microdeleción 15q11.2 también se ven afectadas por la esquizofrenia. La esquizofrenia es una afección de salud mental que causa una variedad de síntomas psicológicos diferentes, que incluyen alucinaciones (escuchar o ver cosas que no existen) y delirios (creer en cosas que no son ciertas). La esquizofrenia se puede tratar mediante una combinación de tratamientos médicos, como medicamentos antipsicóticos, e intervenciones psicológicas, como la terapia cognitivo-conductual. Todas estas personas fueron diagnosticadas primero con esquizofrenia y descubrieron que portaban la microdeleción 15q11.2 cuando participaron en uno de varios estudios grandes de personas con esquizofrenia. Estos estudios también identificaron 59 de 69 personas que no están afectadas por la esquizofrenia pero que

tienen una microdelección 15q11.2. Esto sugiere que la microdelección de 15q11.2 no es suficiente (incluso en la misma familia) para causar esquizofrenia, pero la microdelección puede aumentar el riesgo de desarrollar esquizofrenia (Mefford 2009; Stefansson 2011).

“ Sus actividades favoritas son reproducir música en su reproductor de CD y conectar cables de extensión para enchufar cosas. También le gusta ver películas animadas y ayudar a sus padres a cocinar. Le gusta la rutina y que las cosas se hagan en cierto orden. Si se sigue esto, tiene un comportamiento normal. Tiene tendencias obsesivas compulsivas y esto causa dificultades cuando las actividades se realizan fuera de secuencia. Puede ser muy agresivo y es hiperactivo. Sus habilidades sociales no están al mismo nivel que otros niños de su edad. Fue diagnosticado con autismo a la edad de 27 meses. Prefiere interactuar solo con adultos. Aunque tolera a sus compañeros, no parece querer participar en actividades con ellos. Le gusta interactuar uno a uno y se pone ansioso en entornos grupales. Recibe diariamente terapia ABA [análisis de comportamiento aplicado] y esto ha sido muy exitoso para que hable y se convierta en parte de su clase. ” – *4½ años*

“ Es amigable pero lucha con sus compañeros. Es tranquilo a menos que algo no salga bien: tiene un berrinche y no es fácil calmarlo. Es emocionalmente inmaduro. Tiene berrinches un par de veces por semana. ” – *5 años*

Adultos con microdeleciones 15q11.2

Varios adultos han sido descritos en la literatura médica y Unique tiene dos miembros adultos con la microdelección. Tanto los miembros Unique como algunos adultos en la literatura médica no tienen retrasos en el desarrollo o problemas de salud y solo descubrieron que portaban la microdelección después de que su hijo fue diagnosticado. Varios padres en la literatura médica transmitieron la microdelección a sus hijos; tres de los cuales tenían dificultades de aprendizaje y uno que estaba bien educado pero describió problemas con la interacción con otras personas desde la infancia. Dos abuelas no afectadas descubrieron que portaban la microdelección después del diagnóstico de un nieto (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Investigación en curso sobre 15q11.2

Una microdelección 15q11.2 es algo muy pequeño, por lo que solo se puede encontrar utilizando técnicas moleculares como microarrays (array-CGH) o pruebas citogenéticas específicas con FISH. Estas técnicas muestran si genes particulares están presentes o no. Es probable que las características del síndrome de microdelección 15q11.2 sean el resultado de la pérdida de varios genes diferentes encontrados en esta región. La microdelección típica de 15q11.2 es de 500 kb y contiene cuatro genes: NIPA1, NIPA2, CYFIP1 y TUBGCP5 (ver diagrama en la página 3). Todavía no sabemos lo suficiente sobre cuál es la función de estos genes y cómo tener una copia de cada uno de los genes faltantes conduce a las características de tener una microdelección 15q11.2. Sin embargo, se ha sugerido que CYFIP1 está involucrado en el mayor riesgo de desarrollar esquizofrenia, y se ha sugerido que una supresión de TUBGCP5 podría aumentar el riesgo de dificultades de comportamiento en estos niños (Doornbos 2009).

Es importante recordar que si bien identificar los genes responsables de ciertas características del síndrome de microdeleción 15q11.2 es interesante y puede ayudar a guiar los estudios futuros, no conduce directamente a un tratamiento mejorado inmediato. Además, incluso si falta el gen supuestamente responsable, no siempre significa que las características asociadas estarán presentes. Otros factores genéticos y ambientales a menudo tienen un papel en la determinación de la presencia o ausencia de una característica particular.

¿Por qué ha ocurrido esto?

Se necesita un análisis de sangre para verificar los cromosomas de ambos padres para descubrir por qué ocurrió la microdeleción 15q11.2.

Se sabe que varios padres transmiten una microdeleción 15q11.2 a su hijo (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique). Sin embargo, en algunos casos hasta ahora la microdeleción se produjo cuando ambos padres tienen cromosomas normales. El término que usan los genetistas para esto es de novo (dn), que significa "nuevo". Las microdeleciones De novo 15q11.2 son causadas por un cambio que ocurrió cuando se formaron los espermatozoides o los óvulos de los padres, o posiblemente durante la formación y copia de las primeras células después de que se unieron el óvulo y el espermatozoide.

Si la microdeleción es hereditaria o de novo, como padre no hay nada que haya hecho para causar la microdeleción 15q11.2 y nada de lo que podría haber hecho habría evitado que ocurriera en su bebé. No se conocen factores ambientales, dietéticos o de estilo de vida que causen estos cambios cromosómicos. Nadie tiene la culpa cuando esto ocurre y nadie tiene la culpa.

¿Puede volver a ocurrir?

Cuando ambos padres tienen cromosomas normales, es poco probable que otro niño nazca con una microdeleción 15q11.2 o cualquier otro trastorno cromosómico. Muy raramente (menos del 1%), ambos padres tienen cromosomas normales mediante un análisis de sangre, pero algunos de sus óvulos o espermatozoides llevan la microdeleción 15q11.2. Esto se llama mosaicismo de la línea germinal y significa que los padres cuyos cromosomas parecen normales cuando se analiza su sangre pueden tener más de un hijo con la deleción.

En las familias donde la microdeleción 15q11.2 se ha heredado de un padre, la posibilidad de tener otro hijo, ya sea niña o niño, con la microdeleción 15q11.2 aumenta al 50% en cada embarazo. Sin embargo, el efecto de la microdeleción en el desarrollo, la salud y el comportamiento del niño no puede predecirse de manera confiable.

Su centro de genética debería poder ofrecerle asesoramiento antes de que tenga otro embarazo.

Red de apoyo e información



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group, (Grupo de apoyo de trastornos cromosómicos raros)

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Únete a Unique para contactar con otras familias, información y apoyo

Unique es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe exclusivamente en donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación a través de nuestro sitio web en www.rarechromo.org/donate

¡Por favor ayudanos a ayudarte!

Este folleto no sustituye el consejo médico personal. Las familias deben consultar a un médico médicamente calificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. Se cree que la información es la mejor disponible al momento de la publicación. Fue compilada por Unique y revisada por la Dra. Charlotte von der Lippe, Universidad de Oslo, Noruega y por el Profesor Maj Hultén, Profesor de Genética Reproductiva, Universidad de Warwick, Reino Unido y asesor médico jefe de Unique. Esta guía fue traducida y verificada por el Dr. Álvaro López Soto, Hospital Santa Lucía, Cartagen.

Versión 1.0 (SW) 2012

Versión 1.1 (SW) 2014

Copyright © Unique 2019