

Apoyo e información



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Uniquē es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe exclusivamente en donaciones y subvenciones. Si puede apoyar nuestro trabajo de alguna manera, por pequeña que sea, haga una donación a través de nuestro sitio web en: www.rarechromo.org/donate ; Por favor ayúdanos a ayudarte!

Hay una página de Facebook para familias afectadas por el síndrome de deleción 3q29 en: www.facebook.com/3q29DeletionSyndrome

Uniquē enumera tableros de mensajes externos y sitios web para ayudar a las familias que buscan información y apoyo. Esto no implica que respaldemos su contenido o que tengamos ninguna responsabilidad por ello.

Esta guía de información 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. La información sobre los cambios genéticos es un campo muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, algunos hechos pueden cambiar más adelante. Uniquē hace todo lo posible para mantenerse al tanto de la información cambiante y revisar sus guías publicadas según sea necesario. La guía fue compilada por Uniquē y el texto original fue revisado por la Dra. Lucy Raymond, profesora principal y consultora en genética médica, Universidad de Cambridge y Addenbrookes Hospital y por el Profesor Maj Hultén, Profesor de Genética Médica, Universidad de Warwick, Reino Unido. El texto ha sido actualizado para incluir nueva información. Esta guía fue traducida y verificada por Dr. Álvaro López Soto, HGU Santa Lucía, Cartagena (España). (AP).

2013 Version 5 (PM)

Copyright © Uniquē 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Deleciones y microdeleciones 3q29



rarechromo.org

Deleciones y microdeleciones 3q29

Una microdelección 3q29 es una condición genética rara en la que falta una pequeña pieza del extremo de uno de los 46 cromosomas del cuerpo. Este pequeño trozo faltante aumenta la posibilidad de retraso en el desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento. Sin embargo, los efectos son a menudo bastante sutiles y, en la mayoría de las personas, una pequeña deleción parece no causar problemas médicos adicionales. La sutileza de los efectos significa que las personas con microdelección pueden no ser diagnosticadas hasta bastante tarde.

Los cromosomas son las estructuras en el núcleo de las células del cuerpo que transportan información genética, diciéndole al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar. Vienen en pares, uno de cada padre, y están numerados del 1 al 22 aproximadamente de mayor a menor. Cada cromosoma tiene un brazo corto (p) y un brazo largo (q).

Mirando 3q29

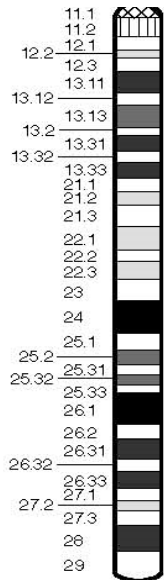
No se pueden ver los cromosomas a simple vista, pero si se tiñen y magnifican con un microscopio óptico, se puede ver que cada uno tiene un patrón distintivo de bandas claras y oscuras. Pueden verse estas bandas en el diagrama del brazo largo del cromosoma 3 a la derecha.

Si se amplían los cromosomas aproximadamente 850 veces y se les mira con un microscopio, puede verse claramente que falta una pequeña pieza cerca del extremo del brazo largo del cromosoma 3. Se dice que las personas a las que les falta material en un cromosoma tienen una deleción, pero cuando la cantidad es tan pequeña que no se puede ver incluso bajo un microscopio de alta potencia, se llama microdelección.

Se pueden encontrar deleciones 3q29 más grandes y algunas microdeleciones con el análisis cromosómico convencional, pero otras microdeleciones solo se pueden encontrar utilizando tecnología molecular o de ADN, en particular una técnica que utiliza microarrays (matriz CGH) que muestra ganancias y pérdidas de pequeñas cantidades de ADN en todo el genoma y puede demostrar si genes particulares están presentes o no.



1 par de bases (base pair) = bp
1,000 pares de bases = 1kb
1,000,000 pares de bases = 1Mb



Brazo largo del cromosoma 3.
La línea roja muestra el lugar aproximado de la deleción 3q29.

Fuentes

La información en esta guía se extrae de la literatura médica publicada. El primer nombre del autor y la fecha de publicación se proporcionan para permitirte buscar resúmenes o artículos originales en Internet en PubMed [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed]. Si lo desea, puede obtener artículos de Unique.

La guía también se basa en la información que posee Unique. Cuando se actualizó esta guía en 2013, Unique tenía 32 miembros con una microdelección 3q29, con edades comprendidas entre dos y 57 años.

identificados después de que se descubrió que sus hijos o nietos tenían una microdelección 3q29. De la información limitada en la literatura médica y en Unique, está claro que algunos adultos pueden mantener un trabajo, tener hijos propios y hacer una valiosa contribución a su familia y, en general, a la sociedad. Un punto a destacar es que algunos adultos han experimentado problemas importantes de salud mental [Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Único].

“Vive con sus padres y es de gran ayuda para ellos. Puede cocinar y cuidar la casa y el perro cuando sus padres no están.” - adulto

¿Cómo ha ocurrido esto?

En la mayoría de las personas descritas hasta ahora, la microdelección 3q29 se produjo de la nada sin ninguna razón obvia. El término genético para esto es de novo (dn) y un análisis de sangre muestra que ambos padres tienen cromosomas normales. Las deleciones y microdeleciones de novo 3q29 son causadas por un error que se cree que ocurre cuando se forman los espermatozoides o los óvulos de los padres o en los primeros días después de la fertilización.

Hay 8 familias reportadas en la literatura médica y otras en Unique con niños que heredaron la microdelección 3q29 de un padre. En una familia, el padre tenía la microdelección 3q29 en una proporción muy pequeña de sus propias células, pero no se vio afectado. Los genetistas llaman a esto mosaicismo y puede afectar a cualquier célula del cuerpo [Ballif 2008; Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Petrin 2011; Unique].

Lo que es seguro es que, como padre, no hay nada que pueda haber hecho para evitar que esto suceda. No se conocen factores ambientales, dietéticos, laborales o de estilo de vida que causen microdeleciones 3q29. No hay nada que ninguno de los padres haya hecho antes o durante el embarazo que haya causado la microdelección.

¿Puede volver a ocurrir?

Cuando ambos padres tienen cromosomas normales, es poco probable que otro niño nazca con una deleción 3q29 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 deleción 3q29. 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 supresión 3q29 se ha heredado de un padre, la posibilidad de tener otro hijo, ya sea una niña o un niño, con la supresión 3q29 aumenta al 50% en cada embarazo. Sin embargo, el efecto de la microdelección 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.

¿Mi hijo con una deleción 3q29 tendrá niños afectados de manera similar?

Los adultos con deleciones 3q29 pueden querer tener hijos. No conocemos la afección durante el tiempo suficiente para asegurarnos de si afecta la fertilidad, pero es probable que la fertilidad sea normal. En cada embarazo, es probable que alguien con la eliminación tenga un riesgo del 50% de transmitirlo y una probabilidad del 50% de tener un hijo sin la eliminación. Es muy probable que su capacidad para cuidar a un niño esté estrechamente relacionada con cualquier grado de dificultad de aprendizaje.

que estimula uno o más sentidos de manera regulada). Le gusta ver DVDs y bailar y trata de aprender a tocar el violín.” - niño, microdelección

“ Se relaciona normalmente con los miembros de la familia, pero su escuela está organizando un curso de habilidades sociales para él.” - niño, microdelección

¿Qué más?

Desarrollo: uso manual y coordinación (habilidades motoras finas)

La evidencia de Unique es que el desarrollo de las habilidades motoras finas y la coordinación mano-ojo parece estar relativamente a salvo, con algunos jóvenes capaces de alimentarse, jugar, aprender habilidades de cuidado personal [vestirse, desvestirse de prendas difíciles como sostenes] y manejar instrumentos para dibujar y escribir a la par con sus amigos y compañeros de clase.

Crecimiento

Cualquier efecto sobre el crecimiento no está claro. La mayoría de los bebés nacen con un peso apropiado para la duración del embarazo, aunque muchos nacen en el lado bajo de lo normal. Un bebé de cada cinco es pequeño para las fechas de nacimiento o se convierte en un niño que es bajo para su edad. Cualquier efecto sobre la construcción del cuerpo es incierto, pero en general parece que el peso es proporcionalmente más bajo que la altura, por lo que tanto los niños como los adultos tienden a ser delgados o francamente delgados. Entre nueve adultos cuya altura se conoce, tres hombres son de estatura normal, mientras que un cuarto es 23 cm [9 "] más bajo que sus hermanos y 15 cm [6"] más bajo que su hermana gemela. Cinco mujeres son todas bajas, miden entre 147-154 cm [4'10 "-5'1"] [Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Wang 2010; Dasouki 2011; Unique].

“ Corto, delgado, cabeza pequeña.” - niño

“ Ella mide entre unos 10 cm menos que sus hermanas.” - adulto

Alimentación

Algunos bebés pueden tener dificultades iniciales de alimentación y succionar tan débilmente que no satisfacen sus propias necesidades nutricionales. La evidencia de Unique es que estas dificultades generalmente no son graves o duraderas, pero las madres y los bebés pueden necesitar un apoyo temprano intensivo para establecer la alimentación y la lactancia. Sin embargo, de cada 9 bebés Unique, uno necesitaba ser alimentado a través de un tubo nasogástrico, donde la fórmula o la leche materna extraída se administran a través de un tubo enroscado a través de la nariz y hasta el estómago. Otros dos bebés necesitaron alimentación directa a través del tubo hasta el estómago [gastrostomía]. Cuatro de los 9 bebés únicos y otros en la literatura médica también tuvieron reflujo significativo, donde los alimentos y el contenido del estómago regresan al esófago y a menudo se vomitan o se pueden inhalar, causando infecciones en el pecho, conocidas como neumonía por aspiración. Uno de estos bebés tuvo una operación quirúrgica para tratar el reflujo y fue alimentado por gastrostomía. Las familias también pueden necesitar apoyo adicional durante el destete [Digilio 2009; Li 2009; Cobb 2010; Dasouki 2011; Unique].

Pronóstico

Las microdeleciones 3q29 solo se han diagnosticado recientemente. Esto no es suficiente para estar seguro de cuáles son los efectos a largo plazo. Sin embargo, como la mayoría de las personas no tienen defectos de nacimiento y son generalmente saludables, parece probable que tengan una esperanza de vida normal. Además, algunos adultos solo fueron

Testeo genético

Su genetista o asesor genético podrá informarle sobre la posición y el tamaño de la eliminación en su hijo. Lo que muestren los resultados de las pruebas genéticas de su hijo dependerá de la tecnología utilizada. Si los cromosomas se examinaron bajo un microscopio de alta potencia, los resultados generalmente se dan como un cariotipo, que probablemente aparezca algo así:

46,XY,del(3)(q29q29)dn

46 El número total de cromosomas de las células de su hijo

XY Los dos cromosomas sexuales, XY para niños; XX para niñas

del Una delección, hay material faltante

3 La delección es en el cromosoma 3

q29q29 Hay dos puntos de ruptura en el cromosoma, ambos en la banda 3q29, lo que indica una pequeña eliminación. Si el cariotipo dice (q29qter) en su lugar, hay un punto de interrupción, quitando el final del cromosoma

dn Se han verificado los cromosomas de los padres analizando una muestra de sangre y no se encontraron cambios relevantes en 3q29. El término que los genetistas usan para esto es de novo que significa "nuevo".

Si se utilizó array-CGH, es probable que los resultados aparezcan algo así:

arr[hg19]3q29(195,726,835-197,344,663)x1

Arr El análisis fue por array (arr) hibridación genómica comparativa (cgh)

[hg19] Estructura 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 hacen nuevas "compilaciones" del genoma y los números de pares de bases pueden estar ajustados

3q29 El cromosoma involucrado es 3. La posición de la delección está en la banda 3q29 (195,726,835-197,344,663)

Se observa una eliminación entre los pares de bases 195,719,264 (alrededor de 195.7Mb) y 197,344,663 (alrededor de 197.3Mb). Si se toma el segundo número del primero se obtiene 1,625,399 (1.6Mb). Esta es la cantidad de pares de bases que se eliminan. x1 significa que hay una copia de estos pares de bases, no dos, uno en cada cromosoma 3, como normalmente se esperaría.

Síndrome de microdelección 3q29

En la microdelección 3q29 típica, la mayoría de las personas comparten el mismo segmento faltante de alrededor de 1.6Mb. La microdelección típica comienza alrededor de 195.7Mb y termina alrededor de 197.3Mb en la banda 3q29. Contiene alrededor de 20 genes conocidos.

La primera descripción publicada de una persona con una microdelección 3q29 fue en 2001. Desde entonces, se han reportado alrededor de 36 casos en la literatura médica en todo el mundo. Cuando un conjunto particular de características del desarrollo ocurre en un patrón reconocible y consistente en suficientes personas como resultado de una sola causa, la condición se llama síndrome. Las características de una microdelección 3q29 ocurren de esta manera, por lo que el trastorno a menudo se conoce como síndrome de microdelección 3q29 [Rossi 2001; Willatt 2005; Baynam 2006; Krepischi-Santos 2006; Ballif 2008; Digilio 2009; Li 2009; Tyshchenko 2009; Clayton-Smith 2010; Cobb 2010; Mülle 2010; Quintero-Rivera 2010; Wang 2010; Carroll 2011; Dasouki 2011; Petrin 2011; Sagar 2013].

¿Todos tienen la misma eliminación de tamaño?

No, no lo hacen. Algunas personas tienen una eliminación más grande, otras más pequeñas. Sin embargo, otros tienen una microdelección desde una posición diferente en la banda 3q29. Cuando el material eliminado está en una posición diferente, es probable que los efectos sean diferentes. Su genetista o asesor genético puede decirle el tamaño y la posición de la eliminación de su hijo.

¿Cuánto sabemos?

La comparación de diferentes personas con la microdelección 3q29 típica muestra que algunos efectos parecen ser muy similares. Esta guía de información le dice lo que se sabe sobre esos efectos. Comparar los resultados de las pruebas genéticas de su hijo con otros, ya sea en la literatura médica o en Unique, ayudará a construir una imagen general de qué esperar. Pero aún habrá diferencias, a veces bastante marcadas, entre su hijo y otros con resultados de pruebas aparentemente similares. Es muy importante ver a su hijo como un individuo y no hacer comparaciones directas con otros con los mismos resultados. Después de todo, cada uno de nosotros es único.

¿Hay personas con la microdelección 3q29 típica que se han desarrollado normalmente y no tienen dificultades de salud o de aprendizaje?

Sí hay. Hay informes en la literatura médica de familias con una microdelección 3q29 llevada por uno de los padres que estaban sanos y no sospecharon de la eliminación hasta que tuvieron un hijo afectado. Hay otros informes de padres y abuelos muy levemente afectados (Li 2009; Clayton-Smith 2010; Petrin 2011; Unique).

Rasgos más comunes

Cada persona con la microdelección 3q29 típica es única, por lo que cada persona tendrá diferentes preocupaciones médicas y de desarrollo. Ninguna persona tendrá todas las funciones enumeradas en esta guía de información. Sin embargo, han surgido una serie de características comunes:

- Normalmente sanos, sin defectos congénitos mayores
- Algún retraso del lenguaje
- Diferencias considerables entre individuos en términos de habilidad de aprendizaje
- En la mitad de los casos, una cabeza pequeña (microcefalia)
- En algunos casos, un retraso a la hora de aprender a sentarse y gatear
- Posiblemente, algunos rasgos faciales comunes
- En un tercio, rasgos de autismo

■ Normalmente sanos

La mayoría de los niños y adultos parecen ser generalmente sanos. Algunos niños han tenido infecciones frecuentes del oído [con la colocación de tubos / arandelas en los tímpanos para mejorar la audición] o infecciones respiratorias, incluida la neumonía, y algunos han contraído más enfermedades cotidianas como la tos y los resfriados y han tenido dificultades para superarlos, pero han superado esta tendencia. Tres niños Unique con una delección ligeramente mayor han desarrollado asma, pero esto es común en niños pequeños [Ballif 2008; Dasouki 2011; Unique]. Un niño de 16 años con una gran delección 3q29 usaba audífonos debido a una pérdida auditiva moderada [Wang 2010].

■ Posiblemente, rasgos faciales algo similares

Los niños con eliminación 3q29 rara vez se ven inusuales o "diferentes". No hay un patrón típico de características, pero entre los niños y adultos con la microdelección 3q29, se cree que las características que se ven más comúnmente incluyen una cara larga y estrecha, ojos inclinados hacia abajo, un puente prominente hacia la nariz, que generalmente es largo con una punta ancha, un filtrum corto [este es el labio superior entre la nariz y la boca] y orejas grandes. La asimetría facial también es bastante común [Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010].

■ Comportamiento: en alrededor de un tercio, características del autismo

Los informes de familias Unique muestran que los niños con una microdelección 3q29 pueden ser amorosos, felices y comunicativos. Al igual que otros niños pequeños, también pueden sentirse frustrados, sobreexcitados e irritables. Una microdelección 3q29 parece aumentar la vulnerabilidad a las dificultades con las relaciones sociales y la comunicación. No todos se ven afectados, pero alrededor de uno de cada tres niños han sido diagnosticados con autismo, tendencias autistas o con síndrome de Asperger, una forma de autismo en la que generalmente hay menos dificultades con el aprendizaje y el lenguaje, aunque el uso social del lenguaje se ve afectado. Se han alcanzado diagnósticos en niños muy pequeños, aunque los comportamientos "autistas" a menudo han sido evidentes mucho antes de llegar a un diagnóstico. Se describe que otros niños tienen "dificultades sociales" y, en un caso, fobia social (Wang; 2010). Los comportamientos incluyen evitar la mirada, acciones repetitivas y giros y saltos excesivos, así como ansiedad e agitación intensas e inapropiadas. Los problemas sensoriales son comunes, incluida la hipersensibilidad a los sonidos, la luz y el tacto.

No está claro si otras dificultades de comportamiento están relacionadas específicamente con la eliminación o en general con los efectos de una discapacidad de aprendizaje y comunicación. Se han descrito dificultades con la atención / hiperactividad, poca concentración y capacidad de atención limitada. Se han informado comportamientos impulsivos y agresiones, lo suficientemente graves como para conducir a la exclusión escolar. Se ha descrito el comportamiento obsesivo compulsivo, al igual que los berrinches persistentes (Wang 2010).

Parece estar surgiendo una asociación entre las microdelecciones 3q29 y los trastornos psiquiátricos. Esto no significa que cada niño con una delección 3q29 desarrollará un trastorno psiquiátrico. Significa que, como grupo, son más vulnerables a este tipo de trastorno que los niños con desarrollo típico. En adultos o niños, se han observado depresión, trastorno bipolar, ansiedad generalizada, pensamientos suicidas, agresión, mutismo selectivo, introversión, trastorno de pánico, esquizofrenia y síntomas de psicosis, por lo que es importante vigilar los signos tempranos. Se ha observado un comportamiento muy inusual que conduce a un diagnóstico de psicosis en niños de 5 y 10 años, por lo que los síntomas pueden presentarse temprano en la vida [Willatt 2005; Baynam 2006; Ballif 2008; Digilio 2009; Clayton-Smith 2010; Cobb 2010; Mülle 2010; Quintero-Rivera 2010; Wang 2010; Dasouki 2011; Levinson 2011; Sagar 2013; Unique].

Las familias necesitan acceso a apoyo constante e intervención temprana si es necesario. En el Reino Unido, estos pueden proporcionarse a través de un esquema de transporte o a través de un Centro de Desarrollo Infantil. La atención posterior puede ser más exitosa si se brinda en un entorno adecuado para las personas con autismo.

“ Tiene dificultades para concentrarse y tiende a copiar a su hermana, que es levemente autista, especialmente el adelgazamiento [estereotipia, un movimiento corporal repetitivo

Ocasionalmente, los bebés nacen con una cabeza inusualmente grande. La forma de la cabeza también puede ser inusual, generalmente más corta de lo normal de adelante hacia atrás. En sí misma, una cabeza muy pequeña puede tener poco o ningún efecto, pero comúnmente está relacionada con un grado de retraso en el desarrollo. En un niño, un escáner cerebral reveló una formación anormal de la banda de fibras nerviosas que une los lados izquierdo y derecho del cerebro (cuerpo calloso). En otros, hubo evidencia de mielinización reducida, el proceso de crear una capa de aislamiento alrededor de las fibras nerviosas. Los nervios mielinizados conducen impulsos más rápidamente que los nervios no mielinizados. En otros niños, los escáneres cerebrales no han mostrado anomalías [Ballif 2008; Digilio 2009; Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010; Unique].

“ Su cabeza está ligeramente desproporcionada con el resto de su cuerpo, pero no para que la gente se dé cuenta. ” - 7 años

■ En algunos casos, un retraso para sentarse y andar

Algunos bebés obtienen control de la cabeza, se sientan, gatean y caminan a la edad esperada y crecen hasta convertirse en adultos con movilidad normal y habilidad deportiva. En otros bebés, se produce un retraso en el desarrollo. Existen marcadas diferencias entre los individuos, pero parece probable que un retraso leve sea más común, ya que los bebés se sientan independientemente entre los siete y los nueve meses y caminan entre los 16 y los tres años.

Algunos bebés y niños tienen un bajo tono muscular y articulaciones laxas. En otros, se ha observado cierta espasticidad leve [las articulaciones resisten el movimiento pasivo]. El estilo de caminar de los niños puede ser inusual ['desgarbado', 'encorvado', 'ancho', 'pesado', 'inestable', 'atáxico'] y se ha descrito a individuos con articulaciones rígidas de rodilla y tobillo que no se enderezan o tienen Rango limitado de movimiento.

Los niños con retraso motor grave se benefician de una evaluación temprana de fisioterapia [y posiblemente terapia ocupacional] para diseñar un programa de actividades y ejercicios para mejorar su tono muscular y su fuerza [Ballif 2008; Clayton-Smith 2010; Wang 2010; Unique].

Dos niños

“ Puede caminar sola, pero prefiere tomar la mano de alguien y parece tropezar y tropezar mucho. Todavía no está nadando, pero puede correr y unirse al juego. Le encanta bailar y se une a los DVD de danza aeróbica; su coordinación parece bastante buena al hacer esto. ” - 7 años, microdeleción

“ Movilidad normal y marcha. Participa en la mayoría de las actividades y deportes, pero carece de resistencia. ” - 11 años, microdeleción

Tres adultos

“ No tiene fuerza para empujar los pedales pero puede moverse. Le encanta estar en tándem, pero a medida que envejecemos se vuelve menos frecuente. Muy bueno en los bolos. ” - 18 años, deleción

“ Ella es muy rígida y no puede nadar o andar en bicicleta, pero le encanta patear una pelota de fútbol. Camina con paso ancho; sus piernas se cansa mucho después de caminar. ” - 20 años, deleción

“ Tuvo problemas para aprender a andar en bicicleta y no estaba muy coordinado, pero ha mejorado y ahora monta una bicicleta durante kilómetros y juega bien. ” - 50 años, deleción

Otras condiciones solo se han descrito en individuos, lo que hace que sea menos probable que la eliminación de 3q29 sea la causa de problemas de salud. Tres familias de niños con una deleción ligeramente mayor han informado de eczema, pero esto es muy común en niños pequeños independientemente de si tienen un trastorno cromosómico. Otro niño de 10 años con una gran deleción desarrolló fiebre reumática; También desarrolló artritis a los 42 años y ha sido desensibilizado por una alergia a las picaduras de abejas y avispas. Un niño de cuatro años desarrolló un coágulo en un vaso sanguíneo en el cerebro después de una lesión en la cabeza, pero esto desapareció con el tratamiento con aspirina [Ballif 2008; Wang 2010; Unique].

■ Normalmente sin defectos congénitos graves

La gran mayoría de los bebés han nacido sanos y sin defectos de nacimiento importantes. Ocasionalmente hay una formación inusual de la pared torácica o la columna vertebral, con mayor frecuencia pectus excavatum o pectus carinatum, o una curvatura espinal, como la escoliosis. En el pectus excavatum, el pecho está hundido. En el pectus carinatum, el pecho apunta hacia adelante como el pecho de un pájaro. En algunos niños, el tórax se ve anormal, pero esto tiene poco efecto sobre la función cardíaca o pulmonar. Otros niños pueden tener dificultades para respirar o infecciones respiratorias frecuentes. La forma anormal puede variar de leve a severa y puede ser progresiva. Aunque esto no ha sido necesario para los niños con una deleción 3q29, si es necesario, el pecho se puede remodelar en un procedimiento quirúrgico; El pronóstico después de la cirugía es generalmente excelente. Si la columna está curvada, en muchos niños una ligera curva se corregirá a tiempo, pero la escoliosis progresiva puede provocar problemas para sentarse y, si es grave, puede causar problemas cardíacos y pulmonares. El tratamiento depende de la gravedad y la progresión de la curva, pero puede implicar usar un aparato ortopédico corporal y cirugía para fusionar y sostener las vértebras [Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010; Dasouki 2011; Unique].

Cuatro/ 15 niños nacieron con problemas en sus genitales. Dos tenían hipospadias, donde la abertura generalmente en el extremo del pene está situada en la parte inferior. Esto generalmente se repara en una operación sencilla. Un niño nació con testículos no descendidos, corregido quirúrgicamente a la edad de 3 años, y uno tenía un escroto inusualmente pequeño y subdesarrollado [Rossi 2001; Ballif 2008; Clayton-Smith 2010].

Se ha encontrado un defecto cardíaco en algunos bebés. Los defectos han sido monitoreados y se han resuelto naturalmente a tiempo o con medicamentos, o bien se corrigieron mediante cirugía. Los problemas varían, pero el más común es un conducto arterioso persistente. Esto ocurre cuando un vaso entre la aorta y la arteria pulmonar que lleva sangre a los pulmones no se cierra alrededor del momento en que nace el bebé. Cuando el conducto arterioso permanece abierto, los pulmones reciben más sangre de la que deberían y el corazón tiene que trabajar demasiado. Si persiste en permanecer abierto, puede cerrarse mediante cirugía mínimamente invasiva. Se encontraron agujeros entre las dos cámaras superiores del corazón [defectos del tabique auricular / ASD] en al menos dos bebés, uno de ellos cerrado quirúrgicamente cuando el niño tenía 5 años. El estrechamiento de uno de los principales vasos sanguíneos que salen del corazón también se observó en dos bebés, en un caso afectando la arteria que lleva sangre a los pulmones, en el otro la aorta que sale del corazón para tomar sangre alrededor del cuerpo [Ballif 2008; Digilio 2009; Li 2009; Quintero-Rivera 2010; Dasouki 2011; Unique].



Cinco bebés nacieron con una hendidura en el paladar. Tres bebés también tenían una falta de fusión en el labio superior [labio leporino]. En los otros dos niños, el hueco se encontró en el paladar blando en la parte posterior de la boca y en uno no fue necesario repararlo quirúrgicamente. Uno de los bebés tenía una delección 3q29 particularmente grande, aproximadamente el doble de la microdelección 3q29 típica. Un paladar hendido causa dificultades tanto en la alimentación como en la producción del habla. La reparación quirúrgica del paladar alivia estas dificultades y puede eliminarlas por completo [Willatt 2005; Wang 2010; Dasouki 2011; Petrin 2011; Unique].

Dos niños tuvieron una hernia inguinal. Esto se muestra como una protuberancia en el área donde la parte inferior del abdomen se une con la parte superior del muslo. La causa es que una abertura en la parte inferior de la pared del abdomen que se abre durante la vida fetal pero se cierra antes del nacimiento, de hecho no se cierra. La abertura restante puede ser pequeña, solo permite el paso de líquido, o puede ser lo suficientemente grande como para que algo como un asa del intestino u otro órgano quede atrapado en ella. Los médicos de su hijo siempre deben evaluar una hernia inguinal y es posible que su hijo necesite cirugía para repararla [Li 2009; Dasouki 2011].

Características inusuales de manos y / o pies. Estas son generalmente diferencias estéticas, que no afectan el uso de las manos o caminar. Las características inusuales incluyen dedos largos y afilados, dedos curvados y quintos dedos curvos o cortos. Un niño tenía pies muy pequeños y en otro, los dedos tercero, cuarto y quinto curvados hacia adentro, mientras que en otro los cuartos dedos curvados hacia adentro. Dos niños tenían membranas entre los dedos de los pies. Otro niño tenía dedos superpuestos, enderezado con fisioterapia. Se han observado pequeñas uñas "inmaduras" en dos personas.

Desarrollo dental inusual. Tres niños tenían dientes irregulares o muy separados y en otro, los dientes salieron en un orden inusual. Un niño tenía un esmalte dental deficiente [Baynam 2006; Ballif 2008; Quintero-Rivera 2010; Unique].

■ Algún retraso en el lenguaje

La capacidad de hablar y conversar parece generalmente reflejar las habilidades de aprendizaje, por lo que los niños que necesitan un mayor apoyo de aprendizaje tienden a ser los que comienzan a hablar más tarde y desarrollan un lenguaje menos complejo. Los niños cuya capacidad de aprendizaje se encuentra dentro del rango normal pueden mostrar poco o ningún retraso en la adquisición inicial del habla y el lenguaje, aunque el retraso del habla puede ocurrir en presencia de habilidades cognitivas promedio [Cobb 2010]. En niños con poco o ningún retraso en sentarse y caminar, un retraso en el habla puede ser el primer signo de un problema de desarrollo.

Se descubrió que al menos un niño tiene disartria, un problema al articular los sonidos del habla [Quintero-Rivera 2010] y se ha observado que varios niños tienen una calidad nasal o ronca en su voz, en un caso atribuible a la cirugía de paladar hendido [Ballif 2008; Clayton-Smith 2010; Wang 2010].

Las primeras palabras generalmente han surgido entre los 17 meses y el tercer año, pero el retraso puede ser continuo y un niño solo estaba usando dos palabras a los ocho años. Frases vinculadas y un habla más fluida han surgido entre tres y siete años, pero algunos niños con una discapacidad de aprendizaje severa no han progresado tanto.

Las infecciones repetidas del oído que sufren algunos niños pequeños con una microdelección 3q29 traen consigo la posibilidad de una pérdida auditiva temporal causada por el líquido dentro del oído.

Dado que los niños corren el riesgo de retrasar el habla, los padres deben actuar de manera temprana y en la terapia basada en el hogar o la escuela. Algunos niños han aprendido a escribir con éxito e hicieron la transición de firmar a hablar.

“ No parece entender lo que se dice y, a veces, cuando se hace una pregunta, responde con algo no relacionado. Usa oraciones y frases rotas de 2 a 3 palabras o más. ” - 7 años, microdelección

“ A veces usa palabras incorrectas. Le resulta difícil unirse a las conversaciones grupales y habla en exceso, generalmente sobre un tema, si participa en una conversación con una persona. ” - 11 años, microdelección

“ Comprender y seguir conversaciones sigue siendo un problema. Ella piensa que podemos leer su mente, así que cuando expresa un pensamiento al azar, deberíamos saber a qué se refiere. Tiene algunas dificultades con la claridad, pero la familia puede entenderla. ” - 18 años, delección

■ Diferencias considerables en términos de capacidad de aprendizaje.

El rango de capacidad de aprendizaje es muy amplio. En un extremo del espectro están los adultos que obtuvieron calificaciones universitarias, y los niños que asisten a las escuelas convencionales, pueden seguir el plan de estudios normal, a veces con ayuda para dificultades específicas de aprendizaje, y lograr una gama de calificaciones escolares o universitarias. Un niño de 6 años fue estudiado formalmente y se encontró que tenía inteligencia promedio. En el otro extremo del espectro están los niños y adultos con una discapacidad de aprendizaje moderada. El efecto en la mayoría de los niños y adultos cae entre estos extremos y está en el rango de leve a moderado.

Las observaciones en Unique muestran que pueden ocurrir dificultades de aprendizaje específicas como la dislexia y que algunos niños tienen dificultades para concentrarse. En términos de escolaridad, 6/17 niños han asistido a una escuela convencional; los otros han asistido a una escuela especial.

En términos de resultados para adultos, se sabe que varios adultos han tenido trabajos y criado niños, a pesar de que en algunos casos necesitan ayuda adicional en la escuela. Esto significa que cualquier dificultad de aprendizaje puede ser extremadamente leve y el pronóstico puede ser bueno cuando se brinda ayuda adicional cuando es necesaria [Li 2009; Clayton-Smith 2010; Cobb 2010; Unique].

“ Ella se maneja al nivel de un niño de 2 años y no tiene buena memoria. Pero puede enseñarse a sí misma movimientos de baile de videos musicales y podemos ver que aprende mejor cuando es alentada y elogiada. Puede leer palabras sueltas (como mamá, papá, perro o gato) y ha comenzado a escribir. ” - 7 años, microdelección

“ Está a la altura de su grupo de edad en inglés y matemáticas, y es bueno pero no sobresaliente en arte y ciencias. Puede leer cómics e historias y dibujos apropiados para su edad con buenos detalles. ” - 11 años, microdelección

“Ella dejó la escuela a los 19 años incapaz de leer o decir la hora” - adulta, delección

“ Tiene un coeficiente intelectual verbal bastante alto, pero tiene problemas para razonar y parece "lento". Su memoria es excelente, es bueno en historia y se mantiene al día con los acontecimientos actuales, leyendo revistas y periódicos. ” - adulto, delección

■ En un tercio, cabeza pequeña (microcefalia)

El 50-60 por ciento de los niños con una microdelección 3q29 tienen una cabeza inusualmente pequeña. Un bebé puede nacer con una cabeza pequeña o con una cabeza de tamaño promedio, que luego crece más lentamente que el resto del cuerpo.