

# Delecion 8p23



## Delección 8p23

Una delección 8p23 significa que en las células del cuerpo falta una cantidad pequeña pero variable de material genético en uno de sus 46 cromosomas - el cromosoma 8.

Para el desarrollo ideal, los cromosomas deben contener la cantidad correcta de material - ni más ni menos. Como en la mayoría de otros trastornos cromosómicos, el tener una cantidad incorrecta de este material aumenta el riesgo de defectos congénitos, retraso del desarrollo y dificultades de aprendizaje. Sin embargo, los problemas varían y dependen en gran medida de cuál es el material genético que falta.



1 par de bases = pb  
1000 pares de bases = 1kb  
1.000.000 pares de bases = 1Mb

Los cromosomas se componen de ADN que se mantiene unido por proteínas. Son estructuras en forma de varilla en el núcleo de las células del cuerpo. Llevan información genética (conocida como genes) que instruyen al cuerpo para desarrollar, crecer y funcionar. Los cromosomas ocurren generalmente en pares, con un cromosoma de cada par heredado del padre y el otro de la madre. De los 46 cromosomas, dos son el par de cromosomas sexuales, XX (un par de cromosomas X) en las mujeres y XY (un cromosoma X y un cromosoma Y) en los hombres. Los 44 cromosomas restantes se agrupan

en 22 pares, numerados del 1 al 22 aproximadamente desde el más grande al más pequeño. Cada cromosoma tiene un brazo corto (p) (que se muestra en la parte superior en el diagrama de la página siguiente) y un brazo largo (q) (la parte inferior del cromosoma).

Las personas con una delección 8p23 tienen un cromosoma 8 intacto. Al otro 8 le falta un segmento del brazo corto y esto puede afectar el aprendizaje y desarrollo físico del individuo. El tamaño del segmento ausente varía entre la mayoría de los individuos. Las dificultades clínicas son muy probablemente causadas por la presencia de sólo una copia (en lugar de las dos habituales) de varios genes. Sin embargo, los otros genes y la personalidad de un niño también ayudan a determinar su desarrollo futuro, sus necesidades y sus éxitos.

## Fuentes de información

La información contenida en este documento se ha elaborado en parte de la literatura médica publicada. El primer autor y fecha de publicación se dan para que puedan buscar los resúmenes o artículos originales en el Internet en PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>). Si lo desea, puede obtener la mayoría de los artículos de *Unique*. Además, este documento se basa en información de dos encuestas de los miembros de *Unique* realizadas en 2004 y 2008, referenciado *Unique*. Cuando este folleto fue escrito *Unique* tenían 63 miembros con una delección 8p23 pura sin pérdida o ganancia de material en ningún otro cromosoma. Las edades de estos miembros varían desde bebés a un adulto mayor de 22 años. Varios otros miembros de *Unique* tienen una disposición conocida como 'la duplicación y supresión invertida de 8p', en la que parte del brazo corto se duplica en reversa y el final se elimina. *Unique* publica un folleto separado sobre este trastorno cromosómico, conocido como inv dup del 8p.

Muchas personas más de las que se describen en la literatura médica, y 62 miembros de *Unique*, tienen una pérdida o ganancia de material de otro brazo del cromosoma además de la delección 8p23, generalmente resultando de un cambio en el cromosoma conocido como translocación. Como estas personas no muestran los efectos de una supresión "pura", no se consideran en este folleto. Entre los miembros de *Unique* los otros cromosomas implicados son: 1, 2, 3, 4, 5, 7, 9, 10, 12, 16, 20, 22 y X. *Unique* mantiene una lista de los casos vistos en la literatura médica y los cariotipos de los de *Unique*; se encuentra disponible bajo petición.

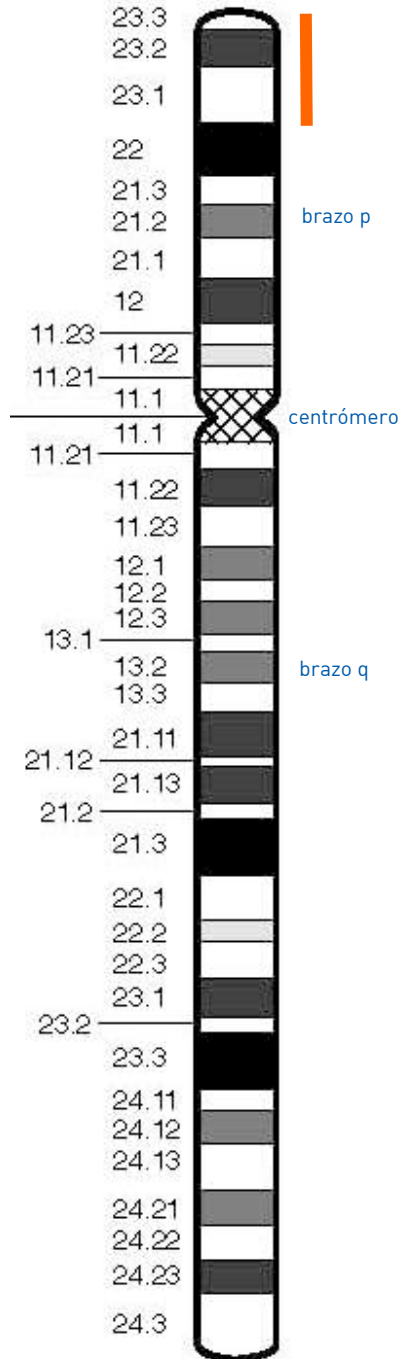
La primera descripción de una persona con una deleción 8p23 fue en 1988. Han habido desde entonces más de 70 personas con una deleción 8p23 "pura" (sin haber otro cromosoma afectado) en la literatura médica publicada. Deleciones 8p23 se producen con la misma frecuencia en hombres y mujeres, y en todos los grupos étnicos (Fagan, 1988; Wat 2009; Unique).

## Estudiando 8p

Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si se tiñen y se amplían en el microscopio es posible ver que cada uno tiene un patrón distintivo de bandas claras y oscuras. Al observar los cromosomas de su hijo de esta manera, es posible ver el punto (o puntos) en donde el cromosoma se ha roto y el material que le falta. Sin embargo, debido a que la cantidad de material que falta es a menudo muy pequeña, este tipo de análisis rutinario de los cromosomas de su hijo pudo haber aparecido normal y algunos individuos con una deleción 8p23 han necesitado dos o más estudios cromosómicos antes de encontrar la eliminación. Por consiguiente, ciertamente hay personas con una deleción 8p23 que aún no han sido diagnosticados. Las nuevas técnicas moleculares, más sensibles, como la hibridación in situ fluorescente (FISH) pruebas o matriz de hibridación genómica comparada (array-CGH) pueden ser necesarias para confirmar o detectar una deleción 8p23. *Unique* cuenta con una guía de información sobre array-CGH (Claeys 1997).

En una deleción 8p23 falta parte del brazo corto (p) del cromosoma 8. La mayoría de las deleciones de 8p23 son terminales. Esto significa que el extremo del brazo corto está incluido en la deleción. Sin embargo, algo menos de la mitad de las deleciones 8p23 reportadas son intersticiales, en donde falta una pieza del brazo corto del cromosoma 8, pero el extremo del cromosoma está todavía presente (Páez 2008).

En el diagrama a la derecha del cromosoma 8 las bandas se numeran hacia el exterior a partir de donde los brazos cortos y largos se juntan (el centrómero). Los números bajos, como p11 en el brazo corto, se encuentran cerca de los centrómeros. Alrededor del centrómero se llama proximal (o centromérico). Los números más altos, como p23, están más cerca del extremo del cromosoma (el telómero). Alrededor del extremo del cromosoma se llama distal (o telomérico).



## Resultados de la prueba de cromosomas

El genetista o consejero genético podrá informarle sobre el punto(s) en que el cromosoma se ha roto en su hijo. Es casi seguro que dará una descripción del cariotipo de su hijo. Con una deleción 8p23, los resultados probablemente leerán algo como el siguiente ejemplo:

### 46, XX, del (8) (p23.1) dn

46	El número total de cromosomas en las células de su hija
XX	Los dos cromosomas sexuales, XY para los hombres; XX para las mujeres
del	Una deleción, o material perdido
(8)	La deleción esta en el cromosoma 8
(p23.1)	El cromosoma tiene un punto de interrupción, en la banda p23.1. Falta el resto del material desde este punto hasta el final del cromosoma
dn	La supresión se produjo <i>de novo</i> (o como un "nuevo evento"). Los cromosomas de los padres se han comprobado y no se ha encontrado ninguna deleción u otro cambio en 8p23. La deleción es muy improbable que se haya heredado y casi seguro se ha producido por primera vez en esta familia con este niño.

Además, o en lugar de un cariotipo, es posible que le den los resultados del análisis molecular como FISH o array-CGH de su hijo. En este caso, los resultados probablemente leerán algo como el siguiente ejemplo:

### 46, XX.ish del(8)(p23.1) (D852333-)

46	El número total de cromosomas en las células de su hija
XX	Los dos cromosomas sexuales, XY para los hombres; XX para las mujeres
.ish	El análisis fue por FISH (hibridación in situ fluorescente)
del	Una deleción, o material perdido.
(8)	La deleción está en el cromosoma 8.
(P23.1)	El cromosoma tiene un punto de interrupción en la banda 8p23.1
(D852333-)	La parte suprimida del cromosoma 8 incluye un tramo de ADN llamado <i>D852333</i> .

### arr[hg19] 8p23.3p23.1(158,046-6,999,114)x1

arr	El análisis fue por CGH-array
hg19	Modelo 19 del Genoma Humano. Esta es la secuencia de ADN a la cual se refieren los números de pares de bases. Asi como se descubre más información sobre el genoma humano, salen nuevas 'versiones' y los números de pares de bases pueden ser ajustados
8p23.3p23.1	El cromosoma 8 tiene dos puntos de ruptura, uno en la banda 8p23.3, y otro en la banda 8p23.1
158,046-6,999,114	Los pares de bases entre 158,046 y 6,999,114 han sido deletidos. Si toma el primer número largo del Segundo se obtiene 6,841,068 ( 6,84MB o 684KB ). Este es el número de pares de bases que se han deletido.
x1	significa que hay una copia de estos pares de bases, no dos- una en cada cromosoma 8- como normalmente habria.

## Las características más comunes

Toda persona con una deleción 8p23 es única con problemas médicos y de desarrollo específicos. Una sola persona no va a tener todas las características que se enumeran en

este folleto. Sin embargo, una serie de características comunes han surgido:

- Condiciones del corazón (especialmente cuando la deleción incluye el gen del corazón *GATA-4* proximal situado en 8p23.1)
- Muchos niños necesitan ayuda con el aprendizaje. La cantidad varía de niño a niño.
- Problemas de comportamiento, a menudo incluyendo hiperactividad e impulsividad

## ¿Hay personas con una deleción 8p23 que están sanos, no tienen problemas médicos o defectos de nacimiento y se han desarrollado con normalidad?

Sí. En algunos individuos la deleción parece tener un efecto leve. Un informe publicado en la literatura médica describe una niña de 5 años de edad, con una inteligencia normal. Tuvo pequeños retrasos iniciales en el desarrollo motor grueso y habilidades lingüísticas, que fueron superados.

Hay dos informes en la literatura de padres que no se vieron afectados por una supresión 8p23 y sólo descubrieron que la llevaban cuando la pasaron a sus hijos. Uno de ellos paso su deleción 8p23 a su hija de 11 años que tenía dificultades de aprendizaje leves y a su hijo de 7 años de edad que se vio más severamente afectados con dificultades de aprendizaje moderadas. El segundo, un hombre de 38 años de edad, pasó la deleción 8p23 a su hija que a los 6 meses de edad tampoco se vio afectada.

Una madre de 22 años sin efectos, paso una deleción intersticial 8p23.1p23.2 a un hijo, que tampoco se vio afectado, y a una hija que tenía dificultades de aprendizaje moderadas, sordera y una enfermedad del corazón (*Pettenati 1992; Reddy 1999, Barber, comunicación personal*).

## ¿Cuál es el pronóstico?

En términos de salud, a la mayoría de los niños les va bien. Medicamente, lo más importante que puede afectar la duración de vida son las anomalías cardíacas que se ven a menudo en los niños con una deleción 8p23.

En la gran mayoría de los niños los problemas del corazón no son graves y si es necesario se pueden corregir quirúrgicamente. Sin embargo, tristemente, hay casos de algunos bebés en la literatura médica que han muerto poco después de nacer o en el periodo neonatal debido a problemas cardíacos graves o dificultad respiratoria. Ningún miembro de *Unique* con una deleción 8p23 pura ha muerto (*Unique*).



11 años

Suponiendo que el niño no se ve gravemente afectado por una enfermedad cardíaca, la expectativa de vida es probable que sea normal y no hay ninguna razón porque un adulto no pueda vivir independientemente con apoyo. Hay algunos adultos en la literatura médica cuya deleción 8p23.1 fue encontrada por casualidad (ver sección anterior y Adultos con una deleción 8p23, página 17). *Unique* cuenta con miembros que practicamente no estan afectados por su 8p23 (*Pettenati 1992; Reddy 1999; Unique*).

## Embarazo

La mayoría de las madres de bebés con una deleción 8p23 no tuvieron ningún problema con el embarazo, tuvieron un parto normal y sólo descubrieron que su bebé estaba afectado después del nacimiento.

De las 14 familias que participaron en el estudio de *Unique* y nos han hablado de sus experiencias durante el embarazo, dos bebés demostraron movimientos fetales reducidos. Una de las madres tuvo niveles elevados de alfa-fetoproteína (AFP, una proteína producida por el feto que se utiliza a menudo como una prueba de detección de una serie de enfermedades), pero todas las ecografías prenatales fueron normales. Otra madre adquirió una alergia a productos lácteos inducida por el embarazo. (*Devriendt 1999; Unique*).

Dos bebés de *Unique* fueron diagnosticados con una deleción 8p23 prenatalmente mediante amniocentesis. También hay varios ejemplos en la literatura médica de diagnóstico prenatal de una deleción 8p23 mediante amniocentesis, realizada después del descubrimiento de anomalías fetales, como anomalías cardíacas, en ecografías prenatales.

En tres casos, los padres optaron por no continuar con el embarazo. En el cuarto caso, no se observaron otras anomalías en la ecografía y el padre tenía la misma deleción 8p23 y no se veía afectado. Los padres optaron por continuar con el embarazo y nació una niña saludable.

A los 6 meses de edad no se veía afectada por la deleción. (*Faivre 1998; Bhatia 1999; Reddy 1999; Unique*).

Sin embargo, en un pequeño número de bebés reportados en la literatura médica, se hizo una amniocentesis, ya sea por la edad materna o por detección de anomalías fetales en una ecografía, en la cual no se detectó la deleción 8p23. Esto puede ser en parte debido a que las deleciones 8p23 son a menudo pequeñas y más fáciles de ver en alta resolución en los cromosomas postnatales que en los cromosomas de menor resolución típicos de las muestras prenatales. Se pueden necesitar pruebas adicionales para confirmar que una deleción está presente (*Pecile 1990; Wu 1996; Baynam 2008*).

## Alimentación y crecimiento

Los bebés suelen ser pequeños y de bajo peso al nacer. Los informes de la literatura médica publicada indican que más de la mitad de los bebés tienen bajo peso al nacer. Peso al nacer registrado en *Unique* muestra una variación considerable con una media de 3,05 kilos (6 libras 12 oz) (*Digilio 1998; Paez 2008; Unique*).

### Rango de peso al nacer en *Unique* (a término o cerca de término):

2,21 kilos (4 libras 14 oz) a 4,05 kilos (8 libras 15 oz)

Los informes médicos indican que aproximadamente la mitad de los bebés muestran un crecimiento lento después del nacimiento. Dificultades en alimentarse pueden ser un motivo de preocupación para las familias, sobre todo si el bebé ya nació pequeño y de bajo peso. Algunos bebés tienen dificultades con el chupar y tragar, y/o de engancharse al pecho. Los bebés con paladar hendido o alto también pueden encontrar difícil las acciones de chupar y tragar. Siete de las 21 madres encuestadas por *Unique* intentaron amamantar a sus bebés. Una tuvo dificultades y cambio a la alimentación con biberón después de unas semanas, pero las otras tuvieron éxito y amamantaron a sus bebés hasta empezar los alimentos sólidos.

A dos niños de *Unique* se les tuvo que poner una sonda de gastrostomía temporal (un

tubo directo al estómago).

Unos pocos niños se ven afectados por el reflujo gastro-esofágico (en el que el alimento vuelve a subir con facilidad del estómago al esófago). En la encuesta de *Unique*, dos de los 14 bebés tenían reflujo. En general, esto se puede controlar bien dando el alimento lentamente con el posicionamiento semi-vertical del bebe y en caso necesario elevando la cabecera de la cama para dormir.

Espesadores de alimentos y medicamentos prescritos para inhibir el ácido gástrico pueden controlar el reflujo. Si estas medidas no son suficientes, algunos bebés se benefician de una funduplicatura, una intervención quirúrgica para mejorar la acción de la válvula entre el estómago y el esófago (*Devriendt 1995; Digilio 1998; Unique*).

Algunos bebés y niños pequeños tienen problemas para masticar y se pueden ahogar o atragantar con grumos o pedacitos en los alimentos, entonces puede ser que continúen comiendo alimentos en puré durante más tiempo que sus compañeros, y el inicio de alimentarse con los dedos se puede retrasar. Los padres han encontrado que la modificación de la textura de los alimentos, rallando, picando o cortando, o el añadir salsas a los alimentos, pueden ayudar a superar estos problemas (*Unique*).

A pesar de las dificultades iniciales de alimentación y/o de bajo peso al nacer, la mayoría de los niños con una deleción 8p23 tienen un crecimiento normal, con algunos niños de *Unique* habiéndose descrito como 'muy altos' para su edad. En efecto, una vez pasada la infancia, el apetito no parece ser un problema; por el contrario, algunos niños desarrollan un gran apetito y se dice que les encanta la comida. Una muy pequeña minoría de niños de *Unique* han llegado a engordar demasiado (*Unique*).

“ Al principio le costaba mucho alimentarse, pero pronto se acostumbró y tomó el biberón. La comida sólida fue un tema mas problemático y no aprendió a masticar bien hasta después de su segundo cumpleaños. A veces todavía prefiere no tener grumos en la comida .” - 3 años

## Apariencia

La mayoría de los niños con una deleción 8p23 tienen el aspecto poco diferentes a otros niños y se parecen a sus hermanos o padres. Otros, tal vez particularmente aquellos con una deleción mas grande, tienen rasgos faciales en común. La característica más común es la microcefalia (cabeza pequeña), que afecta entre un tercio y la mitad de los niños con una deleción 8p23.

También pueden tener la frente alta y estrecha, el puente nasal ancho y cuello corto. Sus orejas pueden estar bajas y tener una forma inusual. Puede haber un pliegue de piel que cubre la esquina interna del ojo (pliegue epicántico). Algunos niños con una deleción 8p23 tienen el tórax ancho con pezones muy separados (*Unique*).

“ No tiene características inusuales - se parece a otros miembros de la familia.” - 2 ½ años



Second birthday

## Aprendizaje

Por lo general, niños con una delección 8p23 tienen dificultades de aprendizaje leves. Como siempre, hay variación individual con una minoría sin ningún problema y, muy raramente, niños que se ven gravemente afectados. La experiencia de *Unique* ha sido que la mayoría tienen una dificultad de aprendizaje leve o leve-moderada. Uno de los 21 niños encuestados tiene una grave dificultad para el aprendizaje y dos, un niño de 12 años de edad y una niña de 11, no tienen ninguna dificultad de aprendizaje. Dos miembros de *Unique* se han graduado de colegios corriente y están actualmente asistiendo a la universidad. Otro miembro de *Unique* está tomando un curso de habilidades para la vida, en el instituto. Alrededor de la mitad de las personas en *Unique* atienden un colegio corriente, a menudo beneficiándose de una unidad de necesidades especiales adjunta o de asistencia 1:1 en el salón de clase. La otra mitad asisten a una escuela de necesidades educativas especiales (*Gilmore 2001; Unique*).

Dentro de este panorama se han identificado ciertos rasgos comunes. Los niños con una delección 8p23 a menudo se distraen fácilmente y les cuesta concentrarse, esto puede afectar el aprendizaje. Sin embargo, muchos niños de *Unique* han sido descritos como teniendo buena memoria. Muchos niños de *Unique* han llegado a dominar la lectura hasta cierto punto: algunos pueden reconocer su nombre y algunas palabras básicas, mientras que a otros les encanta leer. Aunque muchos niños de *Unique* tienen dificultades con la escritura debido a sus pobres habilidades motoras finas [véase Desarrollo: coordinación mano-ojo y destreza (motricidad fina), página 11], la escritura y el dibujo también han sido alcanzados por la mayoría de ellos. Muchos padres observan que los métodos más eficaces para el aprendizaje son a través del juego y el hacer el aprendizaje divertido. Los niños necesitan muchos elogios y ánimo. Niños con una delección 8p23 parecen compartir una pasión por la música y el canto (*Paez 2008; Unique*).

“ Le va muy bien en la guardería. Disfruta de la música, el baile y los cuentos” - 3 años

“ Es muy inteligente, pero necesita atención constante debido a su comportamiento. Su memoria es muy aguda” - 4 años y medio

“ Garabatea y puede dibujar algo como un globo y una cara” - 8 años

“ Tiene una imaginación maravillosa y le encanta desempeñar papeles, y el juego imaginario. Le encanta la música y el canto. Tiene buen oído para la música, pero le cuesta aprender la letra de las canciones. Es muy capaz con el ordenador.” - 11 años

“ Nunca olvida nada. Es muy inteligente y en el segundo set de matemáticas e Inglés en la escuela” - 12 ½ años

“ Le va bien en la escuela (especial): normal o algo debajo del promedio en la mayoría de las asignaturas. Puede escribir, pero es ilegible si no está escrito sobre un reglón y pedido con ánimo- 13 años

“ Le cuesta leer, pero en los últimos 2 años hasta intenta leer el periódico local e intenta averiguar el significado del correo que recibimos. Le gustan las 'sopas de letras', colorear y dibujar imágenes” - 14 ½ años

“ Lee muy bien. Se beneficia de ayuda 1:1, ya que así consigue concentrarse algo más. Todavía no puede concentrarse durante mucho tiempo, pero mucho más. de lo que podía Ha progresado mucho. Dejó la escuela con un GCSE en Arte y 6 aprobados a Entry level 3. Ahora está en el Instituto haciendo un curso de habilidades para la vida” - 17 años



“ Nunca se ha dado por vencida. Lee mucho mejor ahora, aunque todavía no lee por placer” - 22 años

## Habla y Comunicación

La evidencia tanto de la literatura médica como de *Unique* demuestra que los niños suelen comenzar a hablar tarde, diciendo sus primeras palabras después de los 2 años. La mayoría de los niños tienen un retraso leve o moderado, tanto en la comprensión como en la expresión del lenguaje, pero cuando llegan a la edad escolar la mayoría de los niños han superado este retraso y están madurando en su uso de lenguaje complejo. La literatura médica describe a un niño de 14 años que es bilingüe. Sin embargo, dentro de este panorama, hay una variación considerable con reportes de niños sin retraso en el habla y otros que están gravemente retrasados.

Una pequeña minoría continúa utilizando palabras sueltas y retienen un retraso grave en la comprensión (*Unique*).

El sistema de intercambio de imágenes de comunicación (PECS) y/o el lenguaje de señas, pueden ayudar a los niños a comunicar sus necesidades. Muchos niños de *Unique* utilizan estos métodos y progresan bien. Para la mayoría, así como se desarrolla el habla, encuentran que ya no tienen necesidad de lenguaje de señas. El retraso inicial de ciertos sonidos puede hacer que el habla de algunos niños sea difícil de entender. La terapia del habla puede ser enormemente beneficiosa, permitiendo a algunos niños cuya habla se retrasa inicialmente a dominar el discurso claro con buena articulación, vocabulario y frases (*Unique*).

Hay muchas razones para el retraso en el habla, incluyendo la relación entre la capacidad de aprender y la capacidad de hablar. Los que tienen un paladar hendido o alto también pueden tener dificultad específica con ciertos sonidos (*Unique*).

“ Utiliza algunas señas, pero su habla está mejorando lentamente. Está empezando a juntar dos o tres palabras, como 'veo', 'mi bebé' y 'donde ha ido?'. No habla muy claramente.” - 3 años

“ Su habla ha adelantado mucho y ahora es capaz de hablar en frases aunque tiene algunos problemas articulando, y encuentra los sonidos que utilizan la lengua en la parte anterior de la boca difíciles de hacer” - 4 ½ años

“ Es capaz de tener una simple conversación infantil. Su vocabulario es amplio” - 11 años

“ Su lenguaje es rutinario y sencillo, pero más que adecuado y funcional” - 13 años

“ Ha seguido una clase de comunicación en la escuela durante los últimos tres años que realmente le ha ayudado y ahora habla con frases casi completas” - 13 años  
Tiene una excelente comunicación oral, a pesar de que no asisten a terapia del habla para no interrumpir a los demás, haciendo buen contacto con los ojos y permanecer en el tema - 14 ½ años

“ Habla en frases completas, pero a veces es difícil de entender lo que está diciendo” - 16 ½ años

“ Su habla es normal. En sus primeros años le costó hablar y recibió terapia del habla a los 3 ½ años” - 17 años

“ Aprendió a hablar a los 3 años -3 años y medio y ahora habla bien. De vez en cuando alguna palabra le es difícil de pronunciar” - 19 años

“ Habla bien, con un amplio vocabulario” - 21 años

## Desarrollo: sentarse, moverse y caminar (motricidad gruesa)

Para algunos niños, los primeros hitos del desarrollo se alcanzan a una edad apropiada, aunque los retrasos leves no son infrecuentes. La experiencia de *Unique* ha sido que los bebés consiguen rodarse entre los 3 y 18 meses (con un promedio de 8 meses), se sientan entre los 5 y 16 meses (media de 8 meses y medio) y gatean entre los 6 meses y los 2 años (media de 13 meses). Consiguen caminar entre los 13 meses y los 2 años y medio (media de 19 meses) (*Unique*).

Estos retrasos pueden ser atribuidos a la hipotonía (flacidez o tono muscular bajo) o hipertonía (el aumento en la rigidez del tono muscular y la disminución de la capacidad de el músculo para estirarse) que puede afectar a las personas con una delección 8p23. La fisioterapia ha demostrado ser beneficioso para muchos niños. Dificultades con la coordinación ojo-mano y la planificación y organización de movimientos, y la falta de equilibrio, también pueden contribuir a estos retrasos. Las continuas dificultades con el equilibrio significan que algunos niños tienen poca estabilidad y caen fácilmente. Una chica de *Unique* practica yoga para mejorar su equilibrio (*Unique*).

Muchos niños progresan a correr, saltar, lanzar y atrapar y escalar. Algunos niños de *Unique* son muy activos y aman los deportes. Las actividades físicas gozadas por los niños de *Unique* son la natación, andar en bicicleta o patinete, los juegos de pelota (incluyendo el béisbol y el fútbol), la equitación, el tiro con arco, la vela y la gimnasia. Sin embargo, algunos niños se cansan fácilmente y encuentran dificultad practicando el deporte y manteniendo ejercicio continuo (*Unique*).

“ Gateó a los 18 meses y camino a los 2 años. Todavía sube y baja las escaleras a gatas, pero puede caminar si alguien le coge de la mano” - 2 ½ años

“ Camina y gatea. Cuando camina se cae con frecuencia y tiene un andar muy torpe. Parece no ver objetos delante de ella y se está siempre topando. No tiene sentido del peligro” - 3 años

“ Camina y corre, pero tiene poca estabilidad y coordinación bajando escaleras. Utiliza silla de ruedas si va a dar un paseo ya que se cansa muy rápidamente” - 8 años

“ Sus pies se hacen estrechos y tiene un andar inmaduro y tiene poca estabilidad de pie. Tiene hipertonía y sus muslos y pantorrillas están sólidos” - 11 años

“ No tiene problemas de movilidad. Es un niño muy activo que ama los deportes” - 12 ½ años

“ Corre muy torpemente y se cae si corre demasiado rápido” - 13 años

“ En general su coordinación lleva algo de retraso comparado con sus compañeros. Aprendió a andar en bicicleta a los 5 años” - ahora 22 años



3 años

## Desarrollo: coordinación mano-ojo y destreza (motricidad fina), y cuidado personal

Las habilidades motoras finas de los niños con una deleción 8p23 a menudo son afectadas y pueden tardar más tiempo en alcanzar y agarrar los juguetes y sostener un biberón o taza. Problemas con el equilibrio y la coordinación también contribuyen a estos retrasos. En conjunto, esto puede dar lugar a retrasos en la habilidad de estos niños de auto-alimentarse y sujetar un lápiz para escribir o dibujar. Sujeción y control de un instrumento de escritura suele ser problemático en muchos niños en quienes se ven problemas de escritura. Para estos niños el dominio de un teclado a menudo puede ser más sencillo. Muchos niños tienen terapia ocupacional con el fin de ayudar a mejorar estas habilidades (*Unique*).

A consecuencia de estas dificultades, es probable que estos niños continúen necesitando ayuda para vestir y desvestirse (cremalleras, botones y cordones pueden ser especialmente problemáticos). También pueden seguir necesitando asistencia en tareas como cepillarse los dientes y lavarse, durante más tiempo que sus compañeros. La información de *Unique* y de la literatura médica muestra que la habilidad de poder ir solos al baño se consiguió de una forma consistente entre los 13 meses y 6 años (con una media de 3 ½ años) (*Gilmore 2001; Paez 2008, Unique*).

“ Ha conseguido solo recientemente agarre de pinza fina y le cuesta apilar los bloques”  
- 2 años y medio

“ Le resulta difícil sujetar y utilizar los cubiertos y tiene problemas manipulando algunos juguetes” - 3 años

“ Todavía lleva pañales todo el tiempo y necesita ayuda para limpiarse los dientes, lavarse y vestirse” - 8 años

“ Su coordinación y destreza son muy pobres. Su escritura es pobre, ensucia mucho al comer y no puede abrocharse los botones o cremalleras” - 11 años

“ Ella es autosuficiente, pero necesita supervisión. Si se deja a sí misma, ella nunca se cepillaría o lavaría!” - 13 años

“ No puede cepillarse los dientes, pero sabe vestirse solo algo. Todavía necesita ayuda con pantalones, zapatos y chaquetas, pero sabe manejar un reproductor de CD o DVD con facilidad!” - 13 años

“ Puede lavarse y cepillarse los dientes, pero le cuesta abrocharse los botones y atarse los cordones de los zapatos” - 16 ½ años

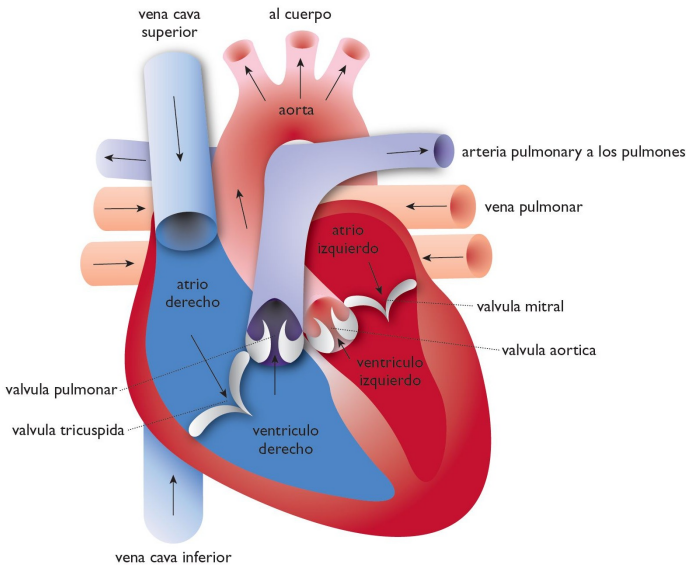
“ Le quitamos los pañales a los 18 meses. Puede vestirse y mantenerse limpia y ordenada. Necesita supervisión en el baño y ayuda para lavarse el pelo” - 17 años

“ Su destreza es lenta y necesita más tiempo para escribir y sostener.” - 21 años

## Preocupaciones de salud

### ■ Condiciones del corazón

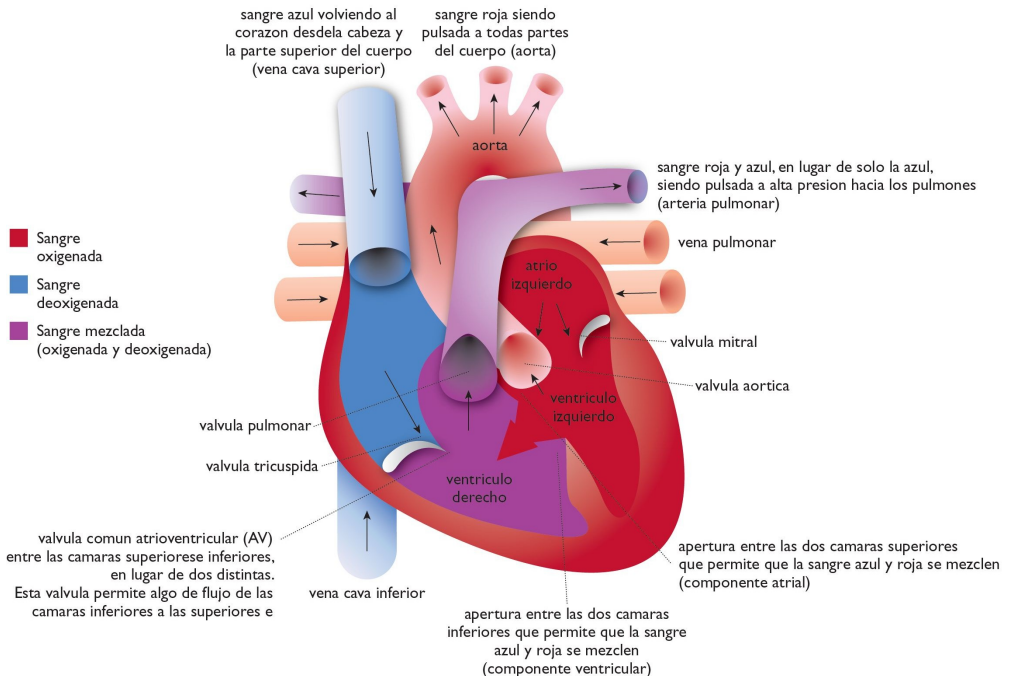
Condiciones del corazón son comunes, habiéndose observado en alrededor del 60 por ciento de los bebés de *Unique* con una deleción 8p23. La literatura médica nos informa que los defectos cardíacos ocurren en el 75 por ciento de los niños con una deleción terminal de 8p23 y en el 94 por ciento de los que tienen una deleción intersticial. Las pruebas de *Unique* demuestran que el 38 por ciento tienen una condición cardíaca compleja que requirió cirugía, el 24 por ciento tienen una afección leve que, o bien se cura espontáneamente o esto se espera, y el 38 por ciento no tienen ninguna afección cardíaca (*Paez 2008, Wat 2009; Unique*).



**Un corazón normal**

Las condiciones del corazón se han atribuido a la delección de un solo gen (llamado GATA4 que significa, proteína unidora de GATA, 4) que se encuentra en la parte proximal de la banda 8p23.1. Si una delección 8p23.1 elimina una copia de este gen, una afección del corazón es probable, pero no inevitable. Si la delección no elimina una copia de este gen, una afección del corazón es mucho menos probable, pero no imposible (véase la sección Investigaciones de 8p23 Pendientes, página 18). Se han reportado una amplia gama de defectos cardíacos. El defecto que mas característicamente se

observa en los niños con una delección 8p23 es el defecto septal atrioventricular (D-AV), que también se conoce como canal atrioventricular (AVC) y representa casi la mitad de las enfermedades del corazón que se observan en los niños con una delección 8p23.



divide la aurícula derecha de la aurícula izquierda) y el tabique ventricular (la pared que divide el ventrículo derecho del ventrículo izquierdo) justo debajo de las válvulas tricúspide y mitral. Esta estructura también completa la separación de las válvulas mitral y tricúspide mediante la división de la válvula singular que existe entre las aurículas y los ventrículos embrionarios.

Estos defectos dejan una apertura en el centro del corazón y, a veces una sola válvula en lugar de las dos válvulas separadas que normalmente separan las cámaras del corazón superior e inferior. Esta apertura permite que la sangre rica en oxígeno vuelva hacia los pulmones, lo que hace que el corazón trabaje más para poder llegar suficiente sangre rica en oxígeno a todo el cuerpo. Se necesita cirugía para corregir el defecto D-AV (*Faivre 1998; Paez 2008; Unique*).

Otros defectos cardíacos que se han visto afectar a niños con una delección 8p23 incluyen **estenosis pulmonar** (un estrechamiento de la válvula pulmonar, lo que significa que el corazón tiene que trabajar más para bombear la sangre, resultando en dificultad para respirar); **defectos del tabique auricular** (un agujero en la pared muscular entre las dos partes del corazón por las cuales se llena, las aurículas); **defectos del tabique ventricular** (un agujero en la pared entre las dos cámaras de bombeo del corazón, los ventrículos) y el **síndrome del corazón izquierdo hipoplásico** (el lado izquierdo del corazón no se ha desarrollado correctamente y es muy pequeño. La aorta, la arteria que lleva sangre desde el corazón alrededor del cuerpo, es pequeña y la sangre sólo puede llegar a ella a través del ductus arterioso, un vaso sanguíneo que normalmente se cierra pocos días después de nacer).

Visto con menor frecuencia, en sólo pocos niños, incluyendo dos bebés de *Unique*, es la **anomalía de Ebstein**, un defecto que afecta el lado derecho del corazón. La válvula tricúspide que controla el flujo de sangre desde la cámara superior (aurícula) a la parte inferior (ventrículo) está demasiado baja. Esto hace que la cámara superior sea demasiado grande y la cámara inferior demasiado pequeña. La válvula también puede tener un escape, dejando que la sangre que debería estar en el ventrículo vuelva hacia el atrio.

**La tetralogía de Fallot** [la arteria que lleva la sangre a los pulmones tiene una entrada inusualmente estrecha (estenosis pulmonar), y también hay un defecto en el tabique ventricular] afecta a un bebé de *Unique* y se ha reportado afectar a tres bebés en la literatura médica (*Digilio 1998; Giglio 2000; Paez 2008; Wat 2009; Unique*).

### ■ **Hernia diafragmática congénita**

Algunos niños con delecciones 8p23 han sido diagnosticados con una hernia diafragmática congénita (HDC) en donde hay un agujero en la pared muscular (el diafragma) que separa el corazón y los pulmones de los contenidos del abdomen. Este agujero está presente normalmente en un bebé durante el principio de su desarrollo y generalmente se cierra al final del tercer mes de embarazo. En HDC, el agujero se mantiene abierto permitiendo que algunos de los contenidos del abdomen (incluyendo el estómago, los intestinos, el bazo y el hígado) puedan desplazarse hacia arriba a través del orificio y en la cavidad torácica potencialmente privar a los pulmones de espacio para desarrollarse correctamente. Esto significa que los pulmones pueden ser más pequeños de lo que deberían ser. Además, HDC también puede impedir el crecimiento del corazón. Los bebés recién nacidos con hernia diafragmática congénita pueden tener dificultad respiratoria y pueden requerir oxígeno y / o asistencia respiratoria. Es a menudo necesario reparar el agujero quirúrgicamente. Un estudio demostró que el 22 por ciento

## ■ Paladar

El paladar (techo de la boca) alto y abovedado se ha observado en un 30 por ciento de los niños encuestados de *Unique*. En un estudio publicado en la literatura médica, casi el 60 por ciento de los niños se vieron afectados. Un niño de *Unique* tiene una fisura del paladar, en donde el paladar no se forma correctamente durante el desarrollo, lo que resulta en una abertura en el techo de la boca. Igual el paladar hendido como el alto puede contribuir a los problemas de alimentación que se observan en un principio en algunos niños. El paladar alto puede hacer que el engancharse y chupar sea más difícil, y un protector de pezón o, si se alimenta con biberón, una tetina de flujo variable, pueden ayudar. Anomalías del paladar también pueden contribuir a problemas de hablar y de formar ciertos sonidos (*Digilio 1998; Unique*).

## ■ La respiración

El asma afecta a algunos de los niños de *Unique* con una deleción 8p23. En los niños con asma, las vías respiratorias se pueden contraer, inflamarse y llenarse de una cantidad excesiva de moco, resultando en resuello, dificultad para respirar, opresión en el pecho y tos. Los niños con una deleción 8p23 son a menudo afectados sólo ligeramente y el asma frecuentemente mejora al crecer. Una niña de *Unique* se resfría con frecuencia y coge infecciones que le causan problemas respiratorios y el ponerse 'resollosa' muy fácilmente (*Unique*).

## ■ Piel

El eczema es un tipo de reacción alérgica que parece afectar a algunos niños con deleción 8p23. En casos leves la piel está seca y con picor, mientras que en casos más graves la piel puede llegar a estar en carne viva y sangrante. Las cremas hidratantes suaves y emolientes pueden ayudar a mantenerlo bajo control. Cremas esteroides recetadas pueden emplearse en los casos más graves (*Unique*).

## ■ Vista

No está claro si la deleción 8p23 afecta directamente a la vista. Más del 50 por ciento de los que tomaron parte en la encuesta de *Unique* tenían problemas de vista. Sin embargo, hay una amplia gama de problemas, los más comunes siendo bizquera (estrabismo) y vista larga. También hay casos de vista corta.

Un hermano y hermana de *Unique*, los dos con una deleción 8p23, han sido diagnosticados con algo de pérdida de la visión periférica. La hermana de 22 años, lleva gafas y necesita descansos cuando lee porque se le cansan los ojos fácilmente. El hermano de 19 años, además tiene problemas con la percepción de profundidad. Lleva gafas y hace ejercicios oculares. Su vista ha mejorado y ha sido aprobado para solicitar un permiso de conducir (*Blennow 1990, Hutchinson 1992; Unique*).

## ■ Pies

Las personas con una deleción 8p23 menudo



10 años

tienen los pies malformados. Los casos de *Unique* sugieren que algunos niños tienen los pies planos: el arco del pie está caído, resultando en que toda la planta del pie esté en contacto con el suelo. En algunos casos se han necesitado aparatos ortopédicos, plantillas en los zapatos o zapatos de apoyo.

Otros niños de *Unique* tienen los pies o tobillos algo girados hacia dentro, los dedos superpuestos, sindactilia (dedos que están unidos entre sí) o pies que se estrechan. Los dedos de un niño de *Unique* están creciendo hacia fuera, resultando en la formación de juanetes. La hipotonía que afecta a algunos niños con una deleción 8p23 puede contribuir a los problemas de los pies y tobillos (*Unique*).approved to apply for a driving licence (Blennow 1990; Hutchinson 1992; Unique).

### ■ Anormalidades genitales menores

Pequeñas anomalías de los genitales son comunes en los bebés con trastornos cromosómicos, mayormente afectando a los niños. Estas incluyen criptorquidia (testículos no descendidos) e hipospadias, en donde el orificio que normalmente está situado en el extremo del pene se encuentra en la parte inferior del mismo. En algunos casos es necesario corregir estos problemas quirúrgicamente. Un niño de *Unique* tiene testículos que descendieron tarde y dos otros tienen un micropene (pene pequeño) (*Digilio 1998; Unique*).

### ■ Convulsiones / Epilepsia

Se ha reportado en la literatura médica que algunos niños tienen convulsiones; estas pueden ser crisis de ausencia (una breve pérdida de conciencia durante varios segundos) o ocurrir después de cirugía o trauma. Sólo un niño de los que participaron en la encuesta de *Unique* se vio afectado por crisis de ausencia y estas fueron controladas con medicación (*Claeys 1997; Digilio 1998; Paez 2008; Unique*).

### ■ Infecciones

Más de un tercio de los niños que participaron en la encuesta de *Unique* sufren con infecciones frecuentes (*Unique*).

### ■ Dientes

En términos generales, los niños con desórdenes cromosómicos parecen tener más problemas dentales que otros niños, entonces el cuidado dental regular y de alta calidad es importante (*Unique*).



4 años



6 años

## Comportamiento

Muchos niños con una delección 8p23 son felices, alegres y cariñosos. Sin embargo, una cantidad significativa de niños - aunque no todos - muestran problemas similares de conducta. Típicamente, presentan cambios bruscos y extremos de comportamiento, con arrebatos de agresividad y comportamiento destructivo. Este comportamiento puede estar dirigido a sí mismos y a otros, e incluye tirones de pelo, golpes, mordiscos y patadas. A menudo son inadmaduros, se frustran fácilmente y pueden ser impulsivos. Tienden a ser hiperactivos, con falta de concentración, poca capacidad de atención y se distraen con facilidad, todo lo cual puede hacer el aprendizaje más difícil.

Dos de los catorce que participaron en la encuesta de 2008 han sido diagnosticados con trastorno de hiperactividad y déficit de atención (TDAH), que se caracteriza por la inquietud y la poca capacidad de atención. El estudio también identificó a un niño de *Unique* que había sido diagnosticado con autismo o trastorno generalizado del desarrollo (PDD), que puede afectar la capacidad del niño para comunicarse, entender el lenguaje, jugar y relacionarse con los demás. Para algunos padres, sus niños con comportamientos difíciles han respondido bien a las técnicas estándares de disciplina, como ignorar el comportamiento no deseado y recompensarles con mimos y atención cuando dejan de hacerlo. Otros niños, sin embargo, requieren medicación para manejar su comportamiento y permitirles el concentrarse mejor e interactuar con sus compañeros (*Claeys 1997; Unique*).

Estos problemas de conducta con frecuencia surgen cuando el niño es pequeño o de edad escolar primaria. Algunos padres dicen que los problemas conductuales aumentan con la pubertad. Sin embargo, y algo más positivo, hay evidencia de que los problemas de conducta en los niños con una delección 8p23 son una fase que pasa al crecer. Seguimiento de un niño en la literatura médica demostró que a la edad de 16 años, los problemas de conducta habían prácticamente desaparecido. Los datos de *Unique* apoyan esto, con el comportamiento de muchos niños mejorando a medida que crecen. Un niño de 12 años de edad, que tenía problemas de conducta cuando era más joven (incluyendo agresividad, golpear y poca cooperación) fue descrito como "un placer de conocer". Es muy educado, con buenos modales, muy feliz y optimista. En otro caso de 21 años de edad, el comportamiento mejoró a los 17 años (*Claeys 1997; Unique*).

“ Le gusta jugar con su hermano, pero no por mucho tiempo. Realmente no se lleva demasiado bien con otros niños, aunque esto está mejorando lentamente” - 3 años

“ Se le ha diagnosticado con TDAH. Demuestra amabilidad inapropiada y puede golpear, morder y empujar a sus compañeros. Le cuesta mucho tiempo conseguir re-enfocarse si se enoja” - 4 años y medio

“ Es muy variable, desde muy dulce y encantadora hasta completamente lo opuesto” - 8 años

“ Es muy sociable y se relaciona bien con todas las edades, a pesar de que puede abrumar a los niños pequeños. Necesita mucha atención, interacción y ayuda. Puede ser muy exigente y egoísta. Es ruidosa y desordenada. Pero es cariñosa y generosa, compasiva y solícita, inocente y linda, divertida y adorable y es un valioso miembro de la familia!” - 11 años

“ Es impulsiva e inadmadura y no sabe guiarse por señales o respuestas sociales” - 13 años

“ Tiene TDAH y una gran cantidad de energía durante todo el día. En la escuela araña, pega y da patadas a los maestros y otros niños. Este comportamiento no se ve fuera de la escuela” - 13 años

“ No tiene grandes rabietas y las que sí tiene, somos capaces de disuadirle. Siempre ha



estado lleno de vida, feliz y cariñoso. Está ansioso por complacer, es atento y considerado con los demás” - 14 ½ años

“ Ayuda con todas las tareas de la casa y goza de compras. Es muy agradable estar con él. Fue a los Boy Scouts desde que era pequeño y luego a ser Eagle Scout cuando tenía 18 años” - 19 años

“ Tuvo un montón de problemas de comportamiento que desaparecieron alrededor de los 17 años de edad. Está aprendiendo a conducir y es muy sociable con un buen sentido del humor.” - 21 años

“ Se frustra fácilmente. Está mejorando con la madurez” - 22 años

## La pubertad y fertilidad

De la información limitada que hay disponible, la pubertad generalmente parece ocurrir en el tiempo normal y proceder de una forma esperada. Sin embargo, hay informes de la pubertad precoz (temprana) en la literatura médica publicada: la pubertad comenzó a los 7 años y medio en un niño, y una niña tuvo pelo púbico a los 7 años, aunque a los 8 años y medio no se veían más señales de pubertad (*Blennow 1990, Hutchison 1992 ; Paez 2008; Unique*).

Hay al menos dos informes de padres (masculino) que han pasado una deleción 8p23 a sus hijos. También hay una madre que ha pasado una deleción 8p23.1p23.2 a un hijo y una hija (*Pettenati 1992; Reddy 1999, Barber, comunicación personal*).

## Adultos con una deleción 8p23

*Unique* tiene 6 miembros adultos, incluyendo una mujer de 22 años de edad, que tiene un trastorno de aprendizaje verbal (no habla), pero ha graduado de la escuela ordinaria y ha pasado 10 meses en el extranjero. Actualmente asiste a la universidad en donde le va bien y se mantiene al día con sus compañeros. Le gustan los museos y viajar.

Su hermano de 19 años de edad, quien también tiene una deleción 8p23 y dificultades de aprendizaje moderadas, también se ha graduado de la escuela ordinaria y está asistiendo a la universidad.

Un hombre de 21 años de edad, tuvo muchos problemas de comportamiento de niño, pero estos pasaron a medida que creció, sobre los 17 años de edad. Trabaja como obrero en una empresa de suelos y ayuda en la granja familiar. Está aprendiendo a conducir y es muy sociable. Vive en casa, pero viaja solo en el tren y autobús (*Unique*).

Los adultos de quienes informa la literatura médica publicada, incluyen dos padres que no han sido afectados por su deleción 8p23. Uno de ellos es un ingeniero electrónico de 38-años que sólo descubrió que tenía una deleción 8p23.1 cuando se le diagnosticó prenatalmente a su hija una deleción 8p23.1.

Una madre paso su deleción 8p23.1p23.2 a su hijo que tampoco se vio afectado y también a su hija de 22-años que es sorda, tiene dificultades de aprendizaje moderadas y estenosis pulmonar.

También se informa en la literatura médica de una mujer de 29-años que no ha tenido problemas del corazón pero ha sufrido abortos involuntarios recurrentes; y una mujer de 27-años que tiene dificultades de aprendizaje leves y quien tuvo retraso del crecimiento en la infancia. Tenía un D-AS que fue corregido a los 3 años. A los 27 años se vio afectada por una escoliosis (curvatura de la columna vertebral) por lo que llevo un aparato ortopédico (*Pettenati 1992; Pehlivan 1999; Reddy 1999; Barber, comunicación personal*).

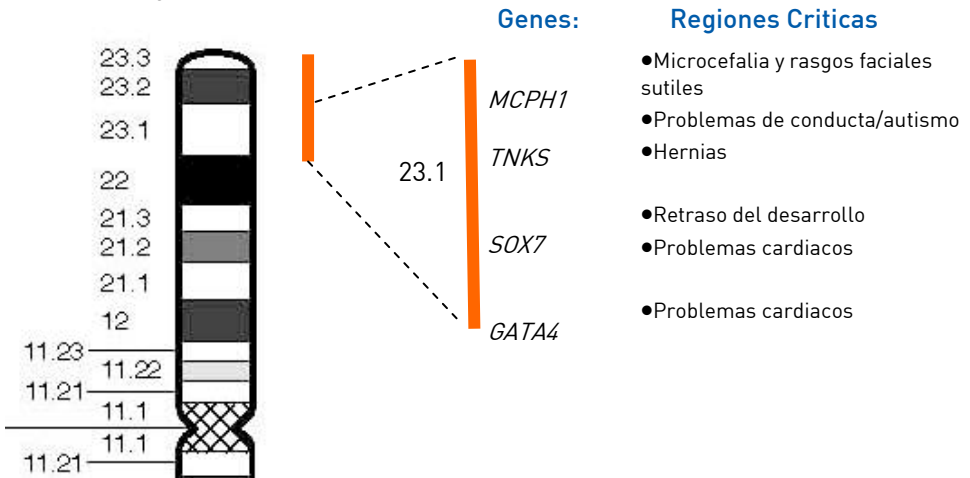


21 years

## Investigaciones pendientes de 8p23

Un amplio espectro clínico desde inteligencia normal hasta dificultades de aprendizaje graves y malformaciones de órganos también desde leves a graves, ha hecho que la caracterización de la deleción 8p23 haya sido difícil de alcanzar. Las características de la deleción 8p23 es probable que sean el resultado de la pérdida de un número de diferentes genes que se encuentran en esta región. La variación vista podría ser explicada por la amplitud de la deleción o la variación de los puntos de interrupción. Hay pruebas que posiblemente manifiesten que las personas con un punto de interrupción más cerca de 8p23.2 y del extremo del brazo corto pueden ser menos gravemente afectados. Adicionalmente, se ha sugerido que la medida de dificultades de aprendizaje está relacionada con el tamaño de la deleción (*Hutchison 1992; Digilio 1993; Reddy 1999*).

Como deleciones de 8p23 se asocian con una alta incidencia de anomalías cardíacas, esto ha llevado a la sugerencia que esta región del cromosoma 8 puede albergar un gen importante en el desarrollo del corazón. Para ello los investigadores han estudiado a personas que tienen una deleción 8p23 y han tratado de determinar la zona de la región 8p23 que se encarga de los problemas del corazón. Estos estudios han identificado una región crítica que, cuando falta, es responsable de los defectos del corazón (ver diagrama). Esta región incluye el gen GATA4 que codifica para una proteína que se expresa en el corazón. Experimentos recientes en ratones han demostrado la importancia de GATA4 en el desarrollo del corazón. Por lo tanto, GATA4 se ha propuesto como un posible gen responsable de las anomalías cardíacas que suelen acompañar a una deleción 8p23. Un estudio reciente propone que otro gen, SOX7 (que se expresa en el corazón y se cree funciona por la misma ruta que GATA4), contribuye a las anomalías del corazón en personas con una deleción 8p23. SOX7 También se ha propuesto el que tenga un papel en el retraso del desarrollo y posiblemente, la microcefalia y rasgos faciales visto en aquellos con deleciones 8p23 (*Digilio 1993; Bhatia 1999; Devriendt 1999; Pehlivan 1999; Zeisberg 2005; Páez 2008; Wat 2009*).



Los estudios también han intentado encontrar una región crítica para los problemas de comportamiento asociados con la deleción 8p23 y han propuesto un gen, TNKS (Tankyrase 1), como responsable de los problemas de comportamiento y dificultades de

aprendizaje, ya que es expresado mucho en el cerebro. Sin embargo, el mismo gen TNKS también se ha sugerido como responsable de las hernias diafragmáticas vistas en algunas personas con una deleción 8p23. El gen MCPH1 (microcephalin 1) ha sido implicado en el autismo, microcefalia y retraso en el desarrollo (*Devriendt 1999; Baynam 2008; Paez 2008; Ozgen 2009*).

También es importante recordar que, si bien la identificación de los genes responsables es interesante, no nos lleva directamente a mejorar el tratamiento. Además, aunque el gen supuestamente responsable falte, esto no quiere decir que esta característica este necesariamente presente. Otros factores genéticos y ambientales pueden tener un papel en la determinación de la presencia o ausencia de una característica particular.

## ¿Por qué ocurrió esto?

Se necesita un análisis de sangre para comprobar las cromosomas de ambos padres y averiguar por qué la supresión 8p23 se produjo en el niño. En la mayoría de los casos las deleciones 8p23 ocurren cuando ambos padres tienen cromosomas normales. El término que los genetistas utilizan para esto es *de novo* (dn). Las deleciones *de novo* 8p23 son causadas por un cambio que se produjo cuando se formaron el espermatozoide o huevo de los padres. Algunas deleciones 8p23 tienen además una ganancia de material en otro cromosoma y son el resultado de un reordenamiento en los cromosomas de uno de los padres. Esto es por lo general un reordenamiento conocido como una translocación equilibrada en la que el material ha intercambiado sus posiciones entre los cromosomas. Como no hay material genético importante perdido o ganado, el padre/madre generalmente no tiene problemas clínicos o de desarrollo, a pesar de que pueden tener problemas de fertilidad o durante la maternidad.

Translocaciones equilibradas entre uno o más cromosomas no son raras: uno de cada 500 personas la tienen, haciendo un total en la población mundial de más de 13 millones de portadores de translocaciones equilibradas. Si la supresión es hereditaria o *de novo*, lo cierto es que como padre no hay nada que tu hiciste para provocar la deleción 8p23 y nada que pudieras haber hecho habría evitado que se produjera en tu bebé. No hay factores ambientales, dieta o estilo de vida que se sepa cause estos cambios en los cromosomas. No es culpa de nadie.

En los últimos años, ha crecido una visión más clara de cómo pueden producirse deleciones. Más específicamente, se han dado cuenta de que algunas personas llevan una deleción del mismo tamaño y en la misma posición en el cromosoma 8p23.1. Esta región parece ser un punto débil en el cromosoma, que con más frecuencia que en otras regiones, puede resultar en la pérdida de esta parte del cromosoma 8p. Lo mismo se ha observado en varias otras regiones cromosómicas (*Giglio 2001*).

## Puede volver a ocurrir?

La probabilidad de tener otro embarazo con una deleción 8p23 depende de los cromosomas de los padres. Si ambos padres tienen cromosomas normales cuando se les analiza la sangre, es muy improbable que vuelva a ocurrir la deleción. Sin embargo, hay una posibilidad muy pequeña de que la deleción se produjo muy pronto durante la formación del óvulo o espermatozoide en uno de los padres. Cuando esto ocurre es mínimamente posible que los padres con cromosomas aparentemente normales, podrían tener otro embarazo afectado. Esto se llama mosaicismo gonadal. Sin embargo, esto es excepcional, hasta el momento no se ha descrito para una deleción en el cromosoma 8p, y por lo tanto la probabilidad de recurrencia es generalmente baja.

Por otro lado, si cualquiera de los padres tiene un reordenamiento cromosómico o una

deleción 8p23, la posibilidad de tener otros embarazos afectados es mucho mas alta. Los padres deben ser dados la oportunidad de ver a un especialista en genética para hablar de los riesgos de recurrencia y opciones específicas para el diagnóstico genético prenatal y preimplantacional (DGP). DGP requiere el uso de la fertilización in vitro y la biopsia del embrión, y sólo los embriones sanos se transfieren al útero de la madre. Si los padres deciden concebir de forma natural, las opciones de diagnóstico prenatal incluyen el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) y la amniocentesis para evaluar los cromosomas del bebé. Estas pruebas son generalmente muy precisas, aunque no todas están disponibles en todas las partes del mundo.

## Inform Network Support



### Rare Chromosome Disorder Support Group,

PO Box 2189, Caterham, Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44(0)1883 330766

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

### Informar a la Red de Apoyo

Únete a Unique para tener contacto entre familias, información y apoyo.

Unique es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe enteramente de las donaciones y subvenciones. Si puede, por favor, haga una donación a través de nuestra pagina web en

[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

Ayúdenos a ayudarle!

Este folleto no es sustituto del consejo médico personal. Las familias deben consultar a un médico en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, tratamiento y la salud. La información se cree que es la mejor disponible en el momento de publicación.

Fue compilada por *Unique* y revisada por: Profesor Koenraad Devriendt de la Universidad de Leuven, Bélgica, Dr John Barber, Director Adjunto del Laboratorio de Genética Regional de Wessex, Salisbury UK y por Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Catedra de Genética Médica de la Universidad de Warwick, Reino Unido. 2009

Traducido al español por Dr Salome Glazebrook

Copyright © 2009 Unique, 2010; 2013