

Resultados de pruebas genéticas

Un genetista clínico o asesor genético le explicará qué pieza (o piezas) de material genético falta. La información proporcionada incluirá la ubicación y el tamaño de la deleción, así como la importancia conocida de cualquier gen incluido en el cambio, y si el cambio igual o similar se ha visto antes en otra persona.

Las deleciones cromosómicas se identifican comúnmente mediante una prueba genética llamada análisis de [microarrays](#) (o [matriz CGH](#)). Es probable que los resultados de esta prueba lean algo como el siguiente ejemplo:

arr [hg19] 16p11.2 (29,653,028-30,190,538) x1 dn

arr El análisis utilizó tecnología de microarrays

hg19 Esta es la secuencia de ADN de referencia a los que se refieren los números de pares de bases, en este caso el [genoma humano número 19](#)

16p11.2 La prueba reveló un cambio de ADN en el p brazo del cromosoma 16 en la banda 11.2

(29653028-30190538) Se identifica el cambio de ADN por sus números de pares de bases (los puntos donde se ha producido un cambio cromosómico). En este ejemplo, el cambio de ADN se encuentra entre [pares de bases \(pb\) 29653028 y 30190538](#).

Esta región cubre 537,510 pares de bases (≈0.5 Mb)

x1 Hay 1 copia de la pieza de ADN especificada.

Como debe haber 2 copias del cromosoma 16, esto indica que el cambio de ADN es una deleción

dn La deleción se produjo de novo (como un 'nuevo evento'). Se han revisado los cromosomas de los padres, y no se ha encontrado ninguna deleción en esta región del cromosoma 16

Si una deleción en una persona se identifica como *de novo*, es muy poco probable que ocurra en los hermanos de esa persona. Si el resultado de una prueba es seguido por **mat**, la deleción se ha heredado de la madre (**materna**); si es seguido por **pat**, la deleción ha sido heredada del padre (**paterno**).

Los resultados de las pruebas genéticas también pueden contener una lista de genes **mórbidos**. Se sabe que estos genes causan síntomas si no funcionan como se esperaba. Algunos genes mórbidos solo causan síntomas si no hay copias funcionales, mientras que otros son "sensibles a la dosis" (pueden causar síntomas si generalmente hay dos copias y una se pierde o se altera) o "impresa" (una copia ya está apagada).

¿Por qué ha sucedido esto y puede volver a ocurrir?

Las deleciones se pueden heredar de un padre no afectado o afectado, o suceder como un nuevo evento (de novo).

Las secciones cromosómicas se pueden perder durante la formación de óvulos o espermatozoides o durante el complicado proceso de replicación que se necesita para producir nuevas células a medida que crecemos y nos desarrollamos. A veces, se producen deleciones similares en muchas personas no emparentadas debido a regiones de ADN repetitivo. Es importante saber que no se pudo haber hecho nada para evitar que suceda la deleción. Fue un evento natural que no se sabe que causen factores de estilo de vida, dietéticos o ambientales. No hay nada que alguien haya hecho antes, durante o después del embarazo para causar la deleción.

Si un niño ha heredado la deleción, las posibilidades de tener otro hijo con la misma deleción es de aproximadamente el 50%. Si la deleción es de novo, las posibilidades se estiman en menos del 1%. Su centro de genética debería poder ofrecer asesoramiento a todos los miembros de la familia, incluidas las personas con deleción o microdeleción, con respecto a las posibilidades de tener un hijo (otro) con el mismo cambio.

Red de apoyo e información



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West,

Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.

Tel +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

Únase a Unique para enlaces familiares, 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. ¡Ayúdenos a ayudarlo!

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. Unique hace todo lo posible para mantenerse al tanto de la información cambiante y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Este folleto fue compilado por Unique (AP) y revisado por el Dr. Gregory Costain, División de Genética Clínica y Metabólica, The Hospital for Sick Children, Toronto, Canadá. Traducción y verificación por el Dr. Alvaro López Soto, HGU Santa Lucía, Cartagena, España. Version 1 (AP)

Copyright © Unique 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Deleciones y microdeleciones

rarechromo.org

¿Qué son las deleciones y microdeleciones?

Una deleción cromosómica es la pérdida de una pieza de material genético de un cromosoma. Las deleciones pueden variar en tamaño y las que son demasiado pequeñas para ser vistas bajo el microscopio se llaman microdeleciones.

¿Qué son los cromosomas?

Nuestros cuerpos están formados por muchos tipos diferentes de células, la mayoría de las cuales contienen nuestros cromosomas. Los cromosomas vienen en pares; un miembro de cada par generalmente se hereda de cada padre. La mayoría de las células tienen 23 pares de cromosomas (un total de 46). Los óvulos y los espermatozoides, sin embargo, tienen una sola copia de cada par de cromosomas; Cuando un espermatozoide fertiliza un óvulo en la concepción, el número de cromosomas se restablece a 46.

Por lo general, tenemos 22 pares de cromosomas llamados **autosomas**, numerados 1-22 de acuerdo con el tamaño decreciente, y dos **cromosomas sexuales** que determinan las características asociadas con el sexo biológico. Los hombres tienen generalmente un cromosoma X y uno Y (XY), y las mujeres tienen generalmente dos cromosomas X (XX).

Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si las células se preparan de una manera específica, los cromosomas se pueden teñir y ver con un microscopio. Esta imagen muestra los cromosomas presentes en una célula masculina (XY) típica.



Cromosomas pares 1-22, X e Y (masculino)

¿Cómo me afectará a mí o a mi hijo una deleción?

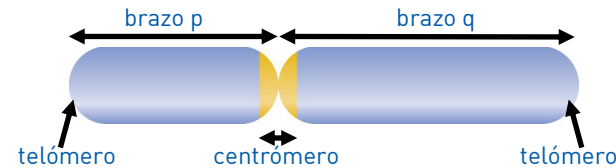
Los efectos de las deleciones cromosómicas varían mucho entre los individuos y dependen del cromosoma afectado y del material genético que falta. Las deleciones pueden afectar las capacidades intelectuales y / o causar cambios físicos y funcionales en nuestros cuerpos. Las deleciones que se cree que causan síntomas se denominan **patógenas**, las que se cree que no tienen ningún efecto negativo se denominan **benignas**. También hay muchas deleciones de **importancia incierta** que pueden reclasificarse como benignas o patógenas cuando hayamos aprendido más sobre ellas.

Lugar de deleción

Las deleciones cromosómicas a menudo se describen por su ubicación en un cromosoma específico; en qué "brazo" están y en qué "banda" están.

¿Qué son los brazos cromosómicos?

Cada cromosoma consiste en dos "brazos" unidos en una parte estrecha del cromosoma llamada **centrómero**. El brazo más corto se llama brazo "p" y el brazo más largo se conoce como brazo "q".

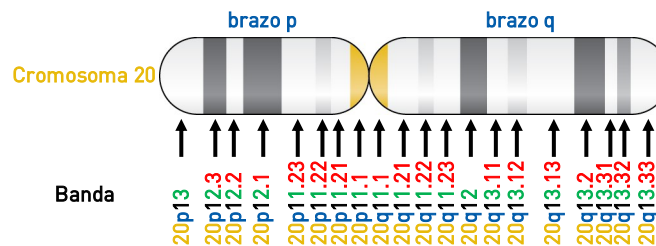


Las puntas de los brazos se llaman **telómeros**. Si falta un trozo de cromosoma en la punta de un cromosoma, se denomina deleción **terminal**. Si falta un trozo de cromosoma en uno de los brazos, se denomina deleción **intersticial**; los que están más cerca del centrómero se llaman deleciones **proximales**, los que están más cerca de las puntas de los brazos se llaman deleciones **distales**.

¿Qué son las bandas cromosómicas?

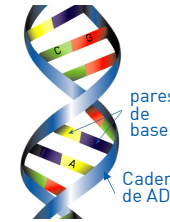
Cada uno de nuestros cromosomas se puede identificar como una serie de **bandas** visualizadas mediante técnicas específicas de tinción de laboratorio. Las bandas en cada brazo cromosómico están numeradas comenzando en el centrómero (al que se le ha asignado el número 10) y terminando en el telómero.

Las deleciones se describen por la ubicación de su banda en un brazo cromosómico. Las descripciones comienzan con el **número del cromosoma**, p. Ej. cromosoma 20 (como se muestra en la imagen a continuación), seguido de la letra del brazo, **p** o **q**. El número de la **región**, p. Luego se anota 1, seguido del número de **banda**, p. 3, después cualquier **sub-banda** más pequeña como **.2** o una división aún más pequeña de una sub-banda, p. **.33**.



¿Qué hay en una deleción?

Los cromosomas están hechos de piezas increíblemente largas de ADN fuertemente empaquetado (ácido desoxirribonucleico). El ADN existe como una estructura de doble cadena (llamada **doble hélice**, como se muestra en la imagen a continuación).



Una sola cadena de ADN está hecha de bloques de construcción llamados **nucleótidos**, cada uno de los cuales contiene una de cuatro **bases**: **G** (guanina), **A** (adenina), **T** (timina) o **C** (citosina). Dos hebras de ADN se enrollan entre sí y se mantienen unidas por enlaces entre los pares de bases **A** y **T** o **G** y **C**.

El ADN puede considerarse como una secuencia de letras (bases), pero a diferencia de un alfabeto, la secuencia solo usa 4 letras (**G**, **A**, **T**, **C**). Dentro de estas largas secuencias de ADN, hay regiones que codifican nuestros **genes**, que son las "instrucciones" que nuestros cuerpos usan para funcionar, crecer y desarrollarse. Tenemos más de 20,000 genes y cada uno tiene un papel distinto en diferentes partes del cuerpo en diferentes etapas de desarrollo.

Debido a los avances en las tecnologías genéticas, los fragmentos de ADN que faltan ahora se pueden identificar fácilmente, junto con su tamaño, ubicación y, lo más importante, el contenido de genes. Cuando intentamos evaluar qué posibles efectos puede tener una deleción, observamos qué genes (o secuencias de ADN que controlan la actividad de los genes) se ven afectados.

Tamaño de la deleción

El tamaño de una deleción se mide en **bases** o **pares de bases** (pb). El primer par de bases de cada cromosoma está en la punta (telómero) del brazo p, y el último está en la punta del brazo q. Como las secuencias de ADN son tan largas, a menudo se miden en megabases (Mb; 1 Mb = 1 millón de pb) o kilobases (kb; 1 kb = 1000 pb). Eliminaciones menores a 5 Mb (eso es 5,000,000 pares de bases) a veces se conocen como **microdeleciones**.

Las deleciones pueden variar en tamaño desde un par de bases (conocido como **variante de secuencia**) hasta un cromosoma completo (conocido como **monosomía**). Pero la mayoría de las deleciones actualmente identificadas usando tecnologías estándar están entre unos pocos cientos de kb y unos pocos Mb. Dichas deleciones se conocen comúnmente como **variantes del número de copias (CNV)**, ya que el número de copias habitual del fragmento de ADN eliminado se ha reducido en uno. Para los cromosomas autosómicos (1-22) esto significa que el número de copias esperado de dos (uno de cada par de cromosomas) se ha reducido a uno, debido a la deleción.