



Rare Chromosome Disorder Support Group, (Grupo de Apoyo al Trastorno De Cromosoma Raro)

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Únete 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!

Sitios Web

<http://floatingharborsyndromesupport.com/>

<https://floatingharborsyndrome.com/>

Facebook

<https://www.facebook.com/FHSglobal/>

<https://www.facebook.com/groups/121319221297807/>

Unique etiqueta mensajes de foros 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 debidamente 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. El texto fue escrito por la Dra. Alice Gardham, Especialista en Registro de Genética Clínica, Servicio de Genética Clínica del North East Thames, y la Dra. Jane Hurst, Consultora en Genética Clínica, Hospital Great Ormond Street para Niños, Londres, Reino Unido, y la guía fue compilada por Unique. Este texto fue traducido al español por Dr. Álvaro López Soto (HGU Santa Lucía, Cartagena. (AP)

2016 Version 1 (PM)

2020 Version 2 (AP)

Copyright © Unique 2020



Síndrome de Floating-Harbor



¿Qué es el síndrome de Floating-Harbor y cómo se causa?

El síndrome de Floating-Harbor es una condición genética que causa baja estatura, retraso en el habla y el lenguaje y características faciales características. Lleva el nombre de los dos hospitales donde se describió por primera vez: el Boston Floating Hospital y el Harbor General Hospital en California.

Los genes son instrucciones que tienen roles importantes en nuestro crecimiento y desarrollo. Están hechos de ADN y se empaquetan en estructuras llamadas cromosomas. El síndrome de Floating-Harbor es causado por una alteración (mutación) en el gen SRCAP, lo que significa que el gen no funciona correctamente. El gen SRCAP está en el cromosoma 16 dentro de una banda llamada p11.2. Todos tenemos dos copias del gen SRCAP: una en el cromosoma 16 heredado de nuestra madre y otra en el cromosoma 16 heredado de nuestro padre. El gen SRCAP es importante para regular el crecimiento y la división celular y es importante para el desarrollo normal. Un individuo solo necesita tener una copia alterada del gen SRCAP para verse afectado por el síndrome de Floating-Harbor. Esto se conoce como "herencia autosómica dominante".

Rasgos más comunes

Todos los niños con síndrome de Floating-Harbor son bajos y tienen retraso en el habla y el lenguaje, aunque la gravedad puede variar. Otras características típicas incluyen:

- Rasgos faciales característicos como una nariz prominente
- Trastorno de aprendizaje leve a moderado
- Problemas menores con audición y vista
- Problemas menores con genitales como testículos no descendidos
- Problemas renales

“ Descubrimos que describirlo como "retraso" del habla es engañoso, ya que implica que la capacidad de hablar con fluidez llegará con el tiempo. El tiene un vocabulario limitado y una pronunciación poco clara para todos menos para aquellos que lo conocen bien. ”

“ Ella es muy independiente y le gusta probarlo todo. Lucha con algunas cosas, como el aprendizaje formal y especialmente las matemáticas, pero se esfuerza mucho. Le gusta mucho su tableta y le gusta editar videos en ella. ”

“ La otra cosa que más nos ha impactado como familia es el comportamiento, descrito como 'hipercinético'. Ha mostrado un comportamiento clásico de TDAH y puede ser un desafío. En el lado positivo, es un joven sociable, en su mayoría feliz, con una gran personalidad, que es querido por todos los que lo conocen. ”



“ Ella es un miembro animado de la familia, ¡sin duda todo es más silencioso cuando no está cerca ! ¡ Tiene una risa contagiosa y no puedes evitar unirte cuando comienza a reírse! Es estricta con las reglas y le gusta asegurarse de que todos las cumplan. ”

Referencias

Nikkel *et al.*, The phenotype of Floating-Harbor syndrome: clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of *SRCAP*. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:63.

Nowaczyk MJM, Nikkel SM and White SM. Floating-Harbor Syndrome. 2012 Nov 29 [Updated 2013 Jan 24]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.*, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. Disponible de : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK114458/>

Hood *et al.*, Mutations in SRCAP, encoding SNF2-related CREBBP activator protein, cause Floating-Harbor syndrome. Am J Hum Genet. 2012 Feb 10; 90 (2):308-13.

Reschen *et al.*, Floating-Harbor syndrome and polycystic kidneys associated with SRCAP mutation. Am J Med Genet A. 2012 Dec;158A(12):3196-200.

Menzies L *et al.*, Intracranial vascular pathology in two further patients with Floating-Harbor syndrome: Proposals for cerebrovascular disease risk management. Eur J Med Genet. 2019 Oct 9:103785.

Recomendaciones de manejo

Al diagnóstico

- Examen clínico completo incluyendo evaluación del corazón y genitales
- Examen de desarrollo completo por un pediatra de familia
- Manejo de la alimentación si fuera necesario
- Ecografía renal y de tracto urinario
- Si se sospechan convulsiones, EEG (medición de actividad eléctrica del cerebro)
- Evaluación visual
- Evaluación auditiva
- Evaluación dental
- Revisión endocrina (hormonales) para considerar el uso de hormona de crecimiento y tiroidea

Después del diagnóstico

- Seguimiento a largo plazo por pediatra de familia
- Suele requerirse terapia del lenguaje y del habla
- Puede ser necesaria la fisioterapia y la terapia ocupacional
- Revisión auditiva y visual de manera regular
- Revisión dental de manera regular
- Control anual de la presión arterial y si es alta, manejo de la misma
- Al menos otra exploración renal en la edad adulta temprana para verificar si hay quistes renales
- Todavía no tenemos suficiente información para saber si todos los adultos jóvenes con FHS deben someterse a una investigación de detección llamada exploración de MRA (angiograma de resonancia magnética) del cerebro y el cuello para detectar aneurismas cerebrales. Para cualquier persona con FHS y presión arterial alta y / o quistes renales, se debe considerar una exploración MRA. Esto podría ser solicitado por un médico de cabecera o un neurólogo. También es importante asegurarse de controlar y tratar la presión arterial alta.
- Si se presentan síntomas neurológicos agudos, como dolores de cabeza severos persistentes, debilidad de las extremidades o sospecha de convulsión (ataque epiléptico), se debe buscar atención médica urgente para considerar si esto es secundario a un aneurisma cerebral
- Si hubiera signos de retraso de crecimiento o pubertad precoz, nuevas revisiones endocrinológicas
- Puede requerirse el seguimiento en genética clínica

¿ Cuánta gente tiene esta condición médica?

El síndrome de Floating-Harbor es una condición rara con alrededor de 100 individuos reportados en la literatura médica. El gen para el síndrome de Floating-Harbor solo se identificó en 2012. Hasta este momento, se realizó un diagnóstico del síndrome de Floating-Harbor basado solo en las características clínicas de la afección. Ahora, a menudo se ofrece una prueba genética para confirmar el diagnóstico. La mayor disponibilidad de pruebas genéticas para el síndrome del Floating-Harbor significa que es probable que más niños y adultos sean diagnosticados en el futuro.

¿Por qué ha ocurrido esto?

Cuando se concibe a los niños, el material genético de sus padres se copia en el óvulo y el espermatozoides que crea un nuevo hijo. El método de copia no es perfecto y ocasionalmente se producen alteraciones genéticas aleatorias por primera vez. Tales alteraciones genéticas, por lo tanto, no se encuentran en los padres del niño. En la gran mayoría de las familias que conocemos hasta el momento, la alteración del gen SRCAP ocurrió "de la nada" (esto es lo que puede escuchar a un genetista refiriéndose como un cambio "de novo"). En raras ocasiones, uno de los padres también tendrá el síndrome de Floating-Harbor y, si este es el caso, la alteración genética se ha heredado del padre afectado.

¿Puede volver a ocurrir?

Siempre y cuando ninguno de los padres tenga el mismo cambio SRCAP que su hijo, la posibilidad de tener otro hijo con el mismo cambio genético se consideraría extremadamente baja (menos del 1%). La razón por la cual existe un riesgo residual de recurrencia se debe a un fenómeno raro llamado "mosaicismo gonadal". Esto es cuando un padre lleva un cambio genético, pero se limita a un pequeño grupo de óvulos o espermatozoides. Por lo tanto, el cambio genético no se detectaría en el análisis de sangre de este padre. Si cualquiera de los padres tiene la misma alteración del gen SRCAP que su hijo (y, por lo tanto, también tiene el síndrome de Floating-Harbor), cada vez que tengan un hijo en el futuro habrá una probabilidad del 50% (1 de 2) de tener otro hijo con dicho síndrome.



Desarrollo

■ Crecimiento

La mayoría de los bebés con síndrome de Floating-Harbor tienen bajo peso al nacer y tardan en aumentar de peso y altura. La altura media de un adulto es de 140-155 cm. El tamaño de la cabeza suele ser normal. Las radiografías en la vida temprana pueden mostrar que los huesos se desarrollan lentamente (edad ósea retrasada). Algunos niños tienen niveles bajos de hormona de crecimiento y pueden beneficiarse de las inyecciones de hormona de crecimiento para mejorar su crecimiento.

“ Ella ahora tiene 13 años y ha estado con inyecciones de hormona de crecimiento desde que tenía 4 años, después de haber sido diagnosticada con este síndrome a la edad de 3 años. ¡Debe dejar de tomarla cuando tenga 14 años, un momento que está esperando inmensamente! ”

■ Sentarse, moverse, andar

Los niños generalmente no tienen demoras para alcanzar sus hitos motores, como sentarse, gatear y caminar.

■ Lenguajes

Todos los niños con este síndrome tienen cierto grado de retraso en el habla y el lenguaje y esto puede ser grave. Algunos niños no aprenden a hablar. Las habilidades del lenguaje receptivo (comprensión del lenguaje hablado) suelen ser más fuertes que las habilidades del lenguaje expresivo (hablar o señas). Los niños con síndrome de Floating-Harbor a veces tienen una voz aguda o "nasal" distintiva.

■ Aprendizaje

Los niños generalmente tienen una discapacidad de aprendizaje leve a moderada. La mayoría asiste a una escuela convencional pero recibe apoyo adicional con su aprendizaje.

■ Comportamiento

Los problemas de comportamiento, como los berrinches, el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) y la ansiedad son más comunes en la infancia, pero a menudo mejoran con la edad.

Cuestiones médicas

Problemas menores de visión como estrabismo o hipermetropía son comunes.

Problemas menores de audición como la oreja de pegamento pueden estar presentes. El tratamiento es necesario si estos problemas interfieren con lo bien que puede oír, ya que la audición es importante para el desarrollo del lenguaje.

Convulsiones/epilepsia han sido reportados en un número pequeño de individuos con este síndrome.

Problemas gastrointestinales incluyendo reflujo gastroesofágico que puede ser severo y requerir tratamiento con medicaciones y ocasionalmente alimentación con sonda nasogástrica. El estreñimiento también es común y puede necesitar tratamiento médico.

Problemas renales como hidronefrosis (dilatación renal debido a retención de orina), quistes renales o ausencia de riñón. Suelen diagnosticarse mediante una ecografía renal. Los problemas renales pueden llevar a tensión arterial elevada que puede requerir tratamiento.

Posible aumento del riesgo de aneurismas cerebrales (una inflamación de un vaso sanguíneo en el cerebro). Se ha descubierto que cuatro adultos con FHS tienen aneurismas cerebrales y las personas con FHS pueden ser más propensas a desarrollar aneurismas que la población general. Los aneurismas pueden no causar ningún síntoma, pero algunos pueden romperse (estallar) y causar problemas como un derrame cerebral. Un tipo especial de exploración del cerebro y el cuello (MRA - imágenes por resonancia magnética con exploración de angiografía) puede identificar aneurismas, y es posible tener tratamiento para un aneurisma para evitar que ocurra la ruptura.

Anomalías genitales incluyendo testículos no descendidos e hipospadias (la apertura de la uretra por la que pasa la orina no está correctamente posicionada en la punta del pene) son comunes. Pueden requerir una corrección quirúrgica.

Pubertad precoz antes de los ocho años en las niñas o nueve años en los niños.

Anomalías menores de las manos como dedos cortos o pulgares anchos. Son frecuentes pero no suelen ocasionar problemas de salud.

Problemas dentales como el retraso en la caída de los dientes de leche, desgaste dental o dientes pequeños. Suelen verse, aunque no tienen por qué causar problemas. Cepillarse los dientes dos veces al día y evitar los productos azucarados es importante para prevenir el desgaste dental.