Understanding Chromosome & Gene Disorders

Síndrome GATA6

rarechromo.org

¿Qué es el síndrome GATA6?

El síndrome GATA6 ocurre cuando una de las dos copias del gen GATA6 de una persona no funciona como debe.

Nuestro ácido desoxirribonucleico (DNA) está formado por 3 mil millones de letras que contienen las instrucciones para el funcionamiento y control de todos los procesos en nuestro cuerpo. Los conjuntos específicos de instrucciones se llaman genes. GATA6 es uno de los genes codificados en el DNA. GATA6 es importante para el desarrollo de diferentes órganos, incluyendo el corazón y el páncreas, de un bebé en el útero. Si una de las copias del gen GATA6 contiene una variante (un cambio genético), no funciona como debería y algunos órganos del bebé (normalmente el páncreas y el corazón) no se desarrollarán como se esperaba.

¿Cuántas personas tienen esta condición?

El síndrome GATA6 es una condición muy rara. Hoy en día (2016) hay poco más de 50 casos que se han descrito en todo el mundo.

¿Por qué sucede esto?

Cuando se concibe a un niño, el DNA de los padres se copia en las células que forman un nuevo niño. El método de copia biológica no es perfecto y ocasionalmente se producen cambios raros y aleatorios en el DNA por primera vez. Estos cambios están presentes en los niños, pero no se ven en el DNA de sus padres. En la mayoría de los casos, el cambio de DNA en GATA6 ocurre "de la nada" de esta manera (esto es lo que puede conocerse como un cambio "de novo" o espontáneo). Este cambio ocurre naturalmente en todos nosotros y no se debe al estilo de vida de los padres ni a nada de lo que hicieron. En algunos casos raros, uno de los padres puede tener el mismo cambio genético que su hijo.

¿Puede volver a suceder?

Si la variante GATA6 no está en el DNA de ninguno de los padres, la posibilidad de tener otro hijo con el mismo cambio genético se considerará extremadamente baja. Normalmente, este riesgo se calcula en menos del 1 %. Si el análisis genético de los padres de un hijo con síndrome GATA6 muestra que tienen el mismo cambio genético, la probabilidad de que vuelva a ocurrir es mucho mayor (hasta 1 de cada 2). Para obtener orientación específica sobre la posibilidad de que esto vuelva a suceder, es recomendable hablar con un genetista clínico o un asesor genético.

¿Se puede curar el síndrome GATA6?

El síndrome GATA6 no se puede curar, pero los problemas médicos relacionados se pueden tratar (consulte la sección preocupaciones médicas en la página 3) y conocer el diagnóstico significa que se pueden implementar medidas en las primeras etapas del desarrollo de un niño.

La mayoría de los niños con síndrome GATA6 tienen:

- Retraso del crecimiento intrauterino (nacen con bajo peso para la edad gestacional)
- Defectos del corazón al nacer
- Ausencia completa o parcial del páncreas. Esto puede tener como consecuencia la diabetes diagnosticada poco después del nacimiento y, a veces, a insuficiencia exocrina del páncreas (reducción o falta de producción de jugo digestivo del páncreas).

Algunos niños con síndrome GATA6 tienen:

- Tiroides hipoactiva (hipotiroidismo) desde el nacimiento
- Ausencia de vesícula biliar o desarrollo defectuoso del conducto biliar
- Hernias al nacer

Preocupaciones médicas

Defectos del corazón al nacer

La mayoría de los niños con síndrome GATA6 nacen con uno o más defectos en la estructura del corazón. Esto puede variar desde un "agujero" en la pared que separa las cámaras del corazón hasta problemas más complejos, incluyendo que algunos vasos sanguíneos estén en la posición incorrecta. Algunos niños (pero no todos) necesitan una operación para solucionar estos problemas.

Diabetes neonatal

La mayoría de los bebés que nacen con el síndrome GATA6 tienen un páncreas incompleto y esto tiene como consecuencia la diabetes y necesitan tomar insulina poco después del nacimiento por el resto de su vida. La insulina se administrará por medio de inyecciones o por medio de una bomba de insulina.

Insuficiencia pancreática exocrina

En algunos bebés, los problemas en la formación del páncreas tienen como consecuencia una incapacidad para digerir la comida, principalmente la comida grasosa. Esto se debe a la falta de jugo digestivo que produce el páncreas cuando uno come. Estos bebés suelen tener dolor abdominal, diarrea y retraso del crecimiento. Es importante reconocer estos síntomas porque estos niños necesitan tomar enzimas digestivas del páncreas con la comida (habitualmente llamadas Creon, una marca farmacéutica) que los ayudarán a absorber la comida. Si no reciben tratamiento, no obtendrán suficientes nutrientes y su crecimiento se verá perjudicado.

Nacimiento prematuro y otras complicaciones

Algunos bebés nacen prematuros y muchos tienen retraso en el crecimiento (normalmente con un peso cuando nacen de menos de 2 kg). En estos casos es posible que el bebé tenga más problemas médicos como una hernia diafragmática (un agujero en el diafragma) que deba corregirse con una operación.

Ausencia de vesícula biliar

En la mayoría de las personas, la falta de vesícula biliar no causa síntomas y no necesita tratamiento, pero en un pequeño número de personas puede causar dolor abdominal superior, intolerancia a las comidas con grasa o indigestión.

Desarrollo defectuoso del conducto biliar

Los bebés con conductos biliares defectuosos desarrollarán ictericia (coloración amarilla de la piel y la parte blanca de los ojos) poco después del nacimiento y necesitarán más investigación seguida de una operación, llamada procedimiento de Kasai. Durante este procedimiento, se quitan los conductos biliares dañados del niño y un asa de intestino se coloca para reemplazarlos; luego, la bilis puede fluir directamente al intestino delgado. Algunos niños pueden necesitar un trasplante de hígado.

Desarrollo

Desarrollo físico

Siempre que un niño reciba la cantidad adecuada de insulina por medio de inyección o bomba y (si es necesario) enzimas pancreáticas por vía oral para la digestión, su desarrollo físico no se verá afectado.

Aprendizaje y comportamiento

El aprendizaje y el comportamiento pueden ser muy variables en los niños con síndrome GATA6, como ocurre con todos los niños. Algunos niños tienen dificultades de aprendizaje o comportamiento mientras que otros no. No se sabe si esto lo causa directamente el síndrome GATA6 o si existen otras causas en algunos niños.

Habla

El habla y el lenguaje no se ven afectados en la mayoría de los niños con síndrome GATA6.

Recomendaciones de manejo:

- Tratamiento con insulina para la diabetes
- Imágenes pancreáticas para evaluar si el páncreas está presente
- Se recomienda medir la elastasa fecal para ver si hay falta de jugo digestivo pancreático.
- Si está indicado, se necesita tratamiento con enzimas pancreáticas para mejorar la digestión de la comida y el crecimiento.
- Evaluación habitual por parte de un dietista para adecuar el reemplazo de enzimas pancreáticas
- Tratamiento con vitaminas solubles en grasa (vitamina A, D, E, K) para niños que reciben reemplazo de enzimas pancreáticas

Las familias dicen...

“A pesar de tener un comienzo muy difícil en la vida, nuestro hijo superó nuestras expectativas y lleva una vida sana, activa y feliz. Aunque puede ser más pequeño que sus compañeros, compensa esto con un entusiasmo contagioso y se adapta bien en la escuela. Su capacidad para hacerle frente a la carga diaria de sus necesidades diabéticas sin quejarse es inspiradora.”

Red de apoyo para información

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

Únase a Unique para obtener enlaces familiares, información y apoyo.
www.rarechromo.org/join-us/

Unique es una organización benéfica sin financiamiento del gobierno, que existe exclusivamente gracias a donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación por medio de nuestro sitio web en www.rarechromo.org/donate
¡Ayúdenos a ayudarlo!

Unique menciona los tableros de mensajes y sitios web de otras organizaciones para ayudar a las familias a buscar información. Esto no implica que apoyemos su contenido ni que tengamos ninguna responsabilidad sobre el mismo.

Esta guía informativa no reemplaza la recomendación médica personal. Las familias deben consultar a un clínico calificado medicamente en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información de los cambios genéticos es un campo que evoluciona muy rápidamente y, si bien se cree que la información que aparece en esta guía es la mejor disponible en el momento de su publicación, algunos datos pueden cambiar más adelante. Unique hace todo lo posible para mantenerse al día de los cambios en la información y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Este folleto lo recopilaron la profesora Sian Ellard PhD FRCPath, científica clínica asesora y directora de Molecular Genetics, Royal Devon & Exeter NHS Foundation Trust; profesora de medicina genómica, University of Exeter; directora del programa clínico, South West NHS Genomic Medicine Centre.

Versión 1.1 2016 (AP)

Traducción proporcionada por LanguageLine Solutions®

Derechos de autor © Unique 2017

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registrado en Inglaterra y Gales
Número de caridad 1110661
Número de compañía 5460413