

## ¿Qué causa el trastorno relacionado con SETD5?

Cuando los niños son concebidos, el material genético de cada padre se copia en el óvulo y el espermatozoides que forman un nuevo niño. El método de copia biológica no es perfecto y, ocasionalmente, al azar, pueden ocurrir cambios raros en el código genético de los niños que no están presentes en el ADN de sus padres. El trastorno relacionado con SETD5 ocurre cuando uno de estos cambios afecta al gen SETD5 en el cromosoma 3. Estos tipos de cambios ocurren naturalmente: no se deben a nada que los padres hayan hecho o dejado de hacer. Nadie tiene la culpa cuando ocurren y nadie tiene la culpa.

En la mayoría de las familias, el cambio en SETD5 ocurre de la nada y no se hereda de uno de los padres (*de novo*). En una minoría de familias, uno de los padres puede tener el mismo cambio genético que su hijo, pero esto es muy raro.

## ¿Puede volver a ocurrir?

La posibilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. Para el trastorno relacionado con SETD5 en el que los padres no tienen el mismo cambio genético que su hijo, la probabilidad de tener otro hijo afectado es un poco mayor que para cualquier otra persona de la población. La probabilidad no es cero, ya que ocasionalmente uno de los padres puede portar el cambio genético en su óvulo o espermatozoides (esto se denomina **mosaicismos de la línea germinal (gonadal)**). Esto significa que los padres que no portan el cambio en el gen SETD5 cuando se analiza su sangre, aún tienen una probabilidad muy pequeña de tener otro hijo con la afección. Si el análisis genético de los padres de un niño con el trastorno relacionado con SETD5 muestra que tienen el mismo cambio genético, la probabilidad de que vuelva a ocurrir es mucho mayor y puede llegar hasta el 50 % (1 en 2). Cada situación familiar es diferente y un genetista clínico o un consejero genético pueden darte consejos específicos para tu familia.

## ¿Es frecuente el trastorno relacionado con SETD5?

El trastorno relacionado con SETD5 es una afección rara y se identificó por primera vez en 2014. El primer estudio sobre la afección identificó cambios (variantes) en el gen SETD5 como una de las causas genéticas más comunes de discapacidad intelectual con autismo y problemas de comportamiento.

## ¿Puede curarse?

En la actualidad, no existe cura para este síndrome ya que los efectos del cambio genético se producen durante la formación y desarrollo del bebé. Sin embargo, conocer el diagnóstico significa que se puede implementar un seguimiento y tratamiento adecuados.

## Las familias dicen ...

"Nuestra hija nos hizo ver el mundo con otros ojos. Ella es un regalo para nosotros." - 11 años  
"Nuestro hijo es muy aficionado a la electrónica, parece saber mucho y le entusiasma ayudar a los demás. Le encantan todas las actividades de las Olimpiadas especiales en las que participa. Siempre le emociona ir y ser parte del grupo. Siempre nos mantiene alerta, es muy cariñoso y le encanta hablar. Uno de los chicos más especiales que hemos conocido ." - 15 años  
"Feliz, no verbal, muy social. Muy buena lectora social y que ama a la gente." - 13 años



## Recomendaciones en el manejo

Los niños deben ser seguidos por un pediatra general que pueda supervisar la atención para que se pueda monitorear el desarrollo y el comportamiento y se pueda brindar la mejor ayuda en forma de fisioterapia, terapia ocupacional, terapia del habla y terapia conductual. Se puede recomendar la consulta con especialistas en cardiología, oftalmología, neurología, ortopedia y otras especialidades médicas.

## Red apoyo e información

### Grupo de apoyo para trastornos cromosómicos raros



The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK,  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

### Páginas web y grupos de Facebook

www.facebook.com/groups/setd5families  
Simons SearchlightCommunity- /www.facebook.com/groups/  
SETD5/www.facebook.com/groups/SETD5/

Esta guía no reemplaza el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico clínico calificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que se mueve muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, es posible que algunos datos cambien más adelante. La guía fue compilada por la Dra. Lucy Raymond, Lectora en Neurogenética y Consultora Honoraria en Genética Médica, Universidad de Cambridge, Reino Unido (2014). La guía fue actualizada por Joseph Butt (BSc MSc) y Unique (CA) en 2022 y revisada por la Dra. Silvia Maitz, Jefa del Servicio de Genética Médica, The Oncology Institute Italian Switzerland, EOC, Suiza. Este texto fue traducido al español por Dr. Álvaro López Soto (HGU Santa Lucía, Cartagena). [CA]

Version 1 (LR/PM) 2014 Version 2 (JB/CA) 2022

Copyright © Unique 2022

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Trastorno relacionado con SETD5/ Síndrome de microdeleción 3p25.3



rarechromo.org

## ¿Qué es el trastorno relacionado con SETD5?

El gen SETD5 está ubicado en el brazo corto 'p' del cromosoma 3 en una región llamada **3p25.3**. Tenemos dos copias del cromosoma 3 en nuestras células, por lo que tenemos dos copias del gen SETD5. El **trastorno relacionado con SETD5** (también conocido como MRD23) ocurre cuando una de las dos copias del gen SETD5 no funciona como se esperaba. Esto puede deberse a cambios específicos (conocidos como variantes patogénicas) en el gen o la pérdida (delección) de una copia del gen.

## SETD5 y síndrome de microdelección 3p25.3

El **síndrome de microdelección 3p25.3** está causado por la eliminación de una pequeña parte de uno de los dos cromosomas 3, que afecta a la banda 3p25.3. Cuando se estudia a niños con síndrome de microdelección 3p25.3 y aquellos con cambios en el gen SETD5, muchas de las características son similares. Se cree que las características clave del síndrome de microdelección 3p25.3 se deben a la pérdida de una de las dos copias de SETD5.

Algunos niños tienen una condición genética relacionada llamada **síndrome de delección 3pter-p25**. Esto es similar al síndrome de microdelección 3p25.3, pero falta una parte más grande del cromosoma, por lo que la delección se extiende más hacia la punta del cromosoma 3. Los niños con síndrome de delección 3pter-p25 tienen características similares al trastorno relacionado con SETD5 y 3p25.3 síndrome de microdelección, pero puede tener características adicionales debido a la pérdida de genes adicionales en esta región.

[Consulte la guía de Unique para las eliminaciones 3p25 para obtener más información.](#)

## Características frecuentes

Las características más comunes en los niños con el trastorno relacionado con SETD5 o el síndrome de microdelección 3p25.3 también se encuentran en muchas otras afecciones genéticas que causan problemas de aprendizaje, por lo que es posible que los niños no se diagnostiquen fácilmente sin investigaciones genéticas. Las primeras cinco características enumeradas a continuación se encuentran en casi todos los niños con estas condiciones. Las otras características pueden o no estar presentes.

- Retraso en el desarrollo
- Retraso en el lenguaje y/o tartamudeo
- Discapacidad intelectual
- Problemas de comportamiento y/o TEA
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Alimentación pobre y crecimiento lento
- Problemas gastrointestinales
- Rasgos faciales característicos
- Problemas de corazón
- Problemas de audición
- Anomalías del ojo y visión
- Curvatura de la espalda y otros aspectos ortopédicos
- Crisis epilépticas
- Hipotonía (bajo tono muscular)

## Desarrollo

■ **Aspecto** - Los niños pueden compartir rasgos faciales característicos comunes. Los más comunes incluyen una cara de forma triangular, cejas prominentes que se juntan o casi se juntan (unicejo), una nariz con una base y una punta anchas, un filtrum largo y liso (la región que conecta la nariz con el labio superior), un labio superior delgado y orejas de implantación baja o inusuales. Algunos niños tienen anomalías en los dientes.

■ **Crecimiento** - Los bebés pueden ser pequeños al nacer y una minoría tiene una cabeza pequeña (microcefalia). Mientras que muchos siguen siendo pequeños y son bajos como niños, algunos son de estatura promedio.

■ **Alimentación** - Las dificultades de alimentación en el período del recién nacido son comunes. Por lo general, los bebés succionan débilmente y algunos necesitan leches de alta energía para fomentar el aumento de peso. Algunos bebés se alimentan rápidamente (reflujo gastroesofágico) y necesitan una posición cuidadosa para alimentarse y dormir. A algunos bebés les ayudan los medicamentos para el reflujo. Ocasionalmente, la cirugía es útil para mejorar la eficacia de la válvula entre el estómago y el conducto de alimentación (una funduplicatura). Algunos bebés necesitan ser alimentados temporalmente a través de un tubo directo al estómago (gastrostomía). Los niños mayores suelen tener dificultades para masticar. En raras ocasiones, las anomalías del techo de la boca (paladar) pueden contribuir a los problemas de alimentación en los bebés. Algunos niños pueden tener niveles bajos de azúcar en la sangre (hipoglucemia) que necesitan seguimiento, pero aún no hay datos científicos sobre la frecuencia de esta afección.

■ **Sentarse, moverse, andar** - Los bebés suelen tardar bastante en volverse móviles. El bajo tono muscular puede ser la base de algunas de estas dificultades de movilidad. Algunos niños tienen un modo de andar inestable (inestabilidad al caminar) que puede afectar su movilidad. Con la ayuda de ayudas para ponerse de pie y caminar, algunos niños aprenden a caminar y eventualmente a nadar, correr y bailar, pero para otros esto no es posible.

■ **Habla y lenguaje** - Los niños suelen experimentar retrasos en el habla y la comunicación. El rango eventual de logros es muy amplio, desde unos pocos niños que tienen un amplio vocabulario hasta otros que usan señas, gestos y ruidos vocales para expresar sus necesidades.

■ **Discapacidad intelectual (DI) y aprendizaje** - Si bien muchos niños necesitan un apoyo considerable con el aprendizaje y la mayoría tiene un diagnóstico de retraso en el desarrollo y/o DI, se han informado niños y adultos con DI leve o sin DI.

■ **Comportamiento** - Como grupo, los niños parecen tener una disposición alegre. Hay reportes de tendencias autistas e hiperactividad en la edad escolar y algunos tienen diagnóstico

de TEA y/o TDAH. Algunos niños tienen trastorno obsesivo compulsivo (TOC) y experimentar pensamientos o comportamientos obsesivos. Estos comportamientos a veces se pueden controlar con medicamentos, pero otros pueden continuar teniendo un comportamiento bastante desafiante que requiere el asesoramiento y el apoyo de un especialista.

## Cuestiones médicas

■ **Problemas de corazón** - Alrededor de uno de cada tres bebés nace con una anomalía cardíaca, generalmente un defecto del tabique auriculoventricular (AVSD). Este es un grupo de condiciones que afectan el desarrollo de las paredes entre las dos cámaras superior e inferior del corazón (las aurículas y los ventrículos) y las válvulas que controlan el flujo de sangre entre ellas. Muchos bebés necesitarán una cirugía a corazón abierto, pero la experiencia de Unique es que prosperan después.

■ **Crisis epilépticas** - Se sabe que algunos niños experimentan convulsiones, aunque estas pueden ser raras u ocasionales.

■ **Anomalías del ojo y visión** - Según la experiencia de Unique, muchos bebés y niños tienen anomalías oculares o problemas de visión. Estos incluyen estrabismo (estrabismo), movimientos oculares involuntarios (nistagmo) y hipermetropía (hipermetropía) o miopía (miopía). Muchas de estas diferencias en la vista se pueden corregir con cirugía (como el estrabismo) o anteojos (como la miopía o la miopía). Algunos niños no pueden abrir los párpados superiores por completo (ptosis). La ptosis puede afectar uno o ambos ojos. En casos más severos cuando la visión está afectada, la ptosis puede corregirse con cirugía para mantener el párpado levantado.

■ **Audición** - La discapacidad auditiva, ya sea temporal o permanente, puede afectar a los niños. Los problemas de audición también pueden afectar el desarrollo del habla y el lenguaje, por lo que se debe actuar con anticipación.

■ **Dedos de manos y/o pies adicionales (polidactilia)** - La presencia de dedos extra en los dedos de las manos o de los pies al nacer se describe en uno de cada cuatro niños, pero estos se pueden extirpar y, por lo general, no causan ningún problema a largo plazo.

■ **Genitales** - Algunos niños tienen hipospadias, donde el orificio generalmente al final del pene está en la parte inferior, y algunos nacen con testículos no descendidos (criptorquidia). Es posible que ambas condiciones no necesiten tratamiento, pero si lo necesitan, por lo general se pueden corregir con una cirugía sencilla. Algunos niños tienen una hernia inguinal (protuberancia en el área de la ingle debido a un músculo debilitado) que se puede tratar con cirugía de rutina.

■ **Anomalías esqueléticas** - Algunos niños tienen una curvatura anormal de la columna vertebral. La gravedad y el tipo de curvatura varían al igual que el tipo de tratamiento requerido. También se ha informado que un pequeño número de niños tienen huesos frágiles.