



Ayuda e Información

**Rare Chromosome Disorder
Support Group,
PO Box 2189,
Caterham,
Surrey CR3 5GN,
UK**
Tel/Fax: **+44(0)1883 330766**
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Este folleto informativo se centra en las translocaciones equilibradas. *Unique* también puede ofrecer información y contactos a familias con una translocación equilibrada insercional. *Unique* publica un folleto de información para translocaciones robertsonianas.

Este folleto no sustituye el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar con su médico u otro profesional cualificado para asuntos relacionados con el diagnóstico genético o el manejo de la enfermedad. La información que contiene este folleto es la mejor disponible en el momento de la publicación. Fue recogida por *Unique* en colaboración con el Profesor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Profesor de Genética Reproductiva, Universidad de Warwick, Reino Unido 2009.

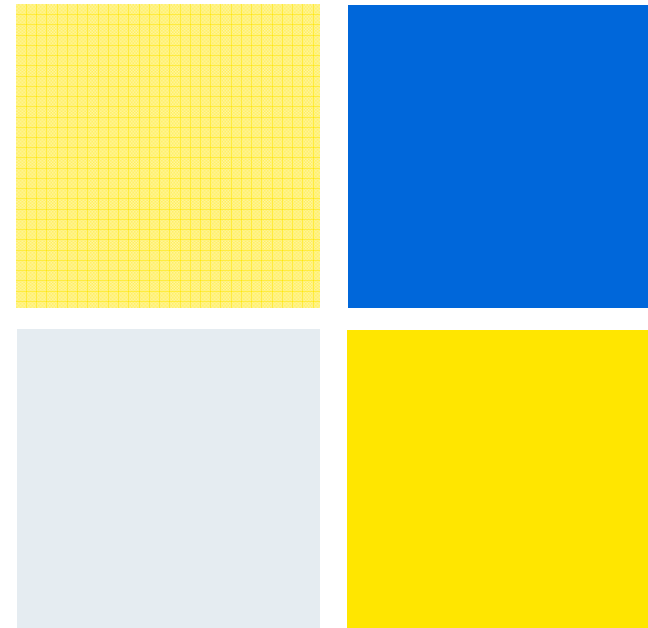
Copyright © Unique 2009

Traducción: Jeroni Luna, MD y Estudiante de Asesoramiento Genético (MD and Genetic Counselling Student).

Copyright © Unique 2010



Translocaciones equilibradas



¿Qué es una translocación equilibrada?

Nuestros cuerpos están formados por billones de células. En cada célula hay una dotación de unas estructuras llamadas cromosomas que llevan todas las instrucciones (genes) para el funcionamiento de la célula. Nosotros, generalmente, tenemos 23 pares de cromosomas y heredamos uno de cada par de cada progenitor. A veces un trozo de un cromosoma de un par concreto se intercambia con un trozo de un cromosoma de otro par. Cuando las dos roturas no pasan a través de un gen y no se observa ganancia ni pérdida de material cuando los cromosomas son visualizados en el microscopio, el suceso se le llama translocación equilibrada. Alguien con una translocación equilibrada (un portador) generalmente no tiene problemas de salud ni de desarrollo, aunque los portadores pueden tener dificultades cuando quieren tener hijos.



A la izquierda se muestran dos pares de cromosomas normales. Los extremos de dos cromosomas se intercambian. A la derecha, una translocación equilibrada. A este suceso se le llama translocación recíproca.

La mayoría de portadores de translocaciones equilibradas ni siquiera saben que sus cromosomas son distintos a los de cualquier otro individuo. Cuando lo descubren, cuestionan qué les depara el futuro para sus familias. Algunos lo descubren mediante una prueba sanguínea cuando han tenido un hijo con necesidades especiales o problemas de salud causados por un desorden cromosómico. Algunos sufren repetidos abortos u otros problemas de fertilidad. Algunas personas se someten a un test sanguíneo como parte de investigaciones familiares. Otros lo descubren por casualidad, cuando se analizan sus cromosomas por otras razones. Ocasionalmente se puede encontrar una translocación equilibrada en un niño o niña durante el embarazo. Hablamos sobre esta situación en la página 11.

Este folleto contesta la mayoría de las cuestiones que los miembros de *Unique* han preguntado. Evidentemente no sustituye la consulta con su centro de genética. Su asesor genético o genetista es la mejor persona para resolver sus dudas acerca de su situación personal.

¿Por qué ocurrió? ¿Dónde empezó?

Las translocaciones equilibradas ocurren de manera natural. Son parte de la evolución de las especies, incluyendo los humanos. Las translocaciones pueden ser nuevas o se pueden pasar en la familia de padres a hijos a través de generaciones. Pero incluso una translocación que se propaga en una familia, fue una vez nueva, cuando ocurrió varias generaciones atrás.

Las translocaciones nuevas ocurren cuando el espermatozoide o el óvulo se están formando o justo después de la fecundación, durante la formación de las primeras células que darán lugar al embrión, luego al feto y después al bebé. Un estudio sugiere que la mayoría de las translocaciones equilibradas nuevas se producen en el proceso de formación del espermatozoide y particularmente en hombres mayores. Las translocaciones equilibradas no se producen por un estilo de vida, ambiente o trabajo particular.

¿Afectará mi salud mi translocación equilibrada?

Para la gran mayoría de los millones de personas con una translocación equilibrada no hay consecuencias para su salud. Heredar la translocación equilibrada familiar no debería comportar ningún problema de su salud. Las translocaciones equilibradas, generalmente, no tienen ningún efecto en la salud o en el desarrollo porque en la gran mayoría de casos, los puntos en el genoma donde los cromosomas se han roto y vuelto a unir no interrumpen ningún gen.

¿Se puede curar una translocación equilibrada?

No. Pero una translocación equilibrada muy probablemente no causará problemas hasta que el portador quiera tener hijos.

Detección de una translocación equilibrada en el bebé durante el embarazo

Ocasionalmente, se puede encontrar una translocación equilibrada en el bebé en una prueba de vellosidades coriales o en una amniocentesis. Primero deberían estudiarse los cromosomas paternos y maternos para comprobar si la translocación es heredada. Si es heredada, y los padres no tienen ningún problema derivado de la translocación, es improbable que el bebé tenga problemas.

Si ambos progenitores tienen dotación cromosómica normal, la translocación presente en el bebé es una translocación nueva (*de novo*). En la mayoría de casos, el bebé no estará afectado. Pero hay un riesgo que los puntos de rotura del cromosoma hayan interrumpido genes importantes o bien que los puntos de rotura no sean tan claros como parece. Se deberían ofrecer estudios ultrasonográficos para buscar cualquier anomalía física. Las parejas deberían tener también acceso temprano a asesoramiento genético para identificar posibles problemas.

A veces es de utilidad analizar otra vez los cromosomas usando técnicas moleculares o de ADN que demostrarán si ha habido alguna supresión, o añadido o interrumpido algún gen en los puntos de rotura.



Adopción

Algunas familias eligen adoptar un niño.



“ Después de seis abortos, mi marido y yo decidimos considerar la adopción. Ahora somos unos padres orgullosos de dos niños hermosos (adoptados) y no hemos vuelto a mirar hacia atrás. La adopción es una manera de dar a un niño una familia afectuosa que no hubiera sido tan afortunada de otra manera. Un niño no concebido no necesita ser creado o no tiene el derecho a la vida. Un niño que ya existe sí.

Sus hijos: Más preguntas

Sus otros hijos

Sus otros hijos pueden pedir un estudio cromosómico una vez sean suficientemente mayores para decidir que quieren saberlo. Si usted siente que necesita saber su estado cromosómico pero aún son demasiado jóvenes para decidirlo por ellos mismos, hablelo con su servicio de genética. El mejor momento para hacer el estudio es flexible y se intenta que sea para el bienestar familiar. Si su hijo tiene un desarrollo normal, lo más probable es que tenga una dotación cromosómica normal o bien tenga la translocación equilibrada familiar. Un niño o una niña que tenga un desarrollo normal y que sea portador de la translocación equilibrada familiar pueden esperar hasta que tenga sus propios hijos.

¿Cuándo y cómo deberíamos decirle a un niño acerca de su translocación equilibrada?

Unique está preparando una guía informativa adicional sobre como informar a los niños que tienen una translocación equilibrada.

Tenemos un hijo con necesidades especiales. Si tenemos otro hijo con necesidades especiales, ¿estarán afectados de igual manera?

Si tiene otro hijo con desequilibrios cromosómicos, es muy probable que tengan necesidades especiales. Pero sus necesidades no serán exactamente las mismas que las de su hermano o hermana. Dependiendo de su translocación, ellos pueden tener un desequilibrio cromosómico distinto o pueden tener el mismo desequilibrio cromosómico. Incluso si los dos niños tienen el mismo desequilibrio cromosómico, los efectos pueden variar bastante – igual que los hermanos y hermanas con dotación cromosómica normal son distintos unos de otros.

Su genetista le ofrecerá hacer pruebas a otros miembros de su familia para averiguar si su translocación es nueva o familiar. Una pequeña cantidad de sangre es necesaria para esta prueba. Hacer la prueba en sus dos progenitores podría ser suficiente pero si esto no es posible, otros miembros de la familia pueden ser solicitados para la prueba.

¿Por qué a mí? ¿Es culpa mía?

Si alguna vez le han dicho que tiene una translocación equilibrada, usted puede preguntarse “¿por qué a mí?”. Recuerde que la translocación probablemente se produjo durante la formación del óvulo o espermatozoide que estaba destinado a formarle a usted. Como muy tarde, se produjo en los primeros días en el embarazo de su madre. Por tanto no hay absolutamente nada por lo que usted pueda culparse o por lo que deba sentirse culpable.

Todo lo que se conoce acerca de las translocaciones equilibradas sugiere que dichas translocaciones se producen al azar. No se conoce ningún factor ambiental, dieta, lugar de trabajo o estilo de vida que provoque translocaciones equilibradas. Éstas afectan a hombres y mujeres de todo tipo, procedencia y grupo étnico. Ni son culpa suya ni de nadie más en su familia. Algunas personas con una translocación equilibrada se sienten culpables. No hay absolutamente ninguna razón para ello.

“ Cuando digo a alguien que tengo un “desorden cromosómico” me siento como si le estuviera diciendo que estoy gravemente enfermo.

“ Sólo le digo a la gente que tengo un problema que significa que estoy en el grupo de alto riesgo para una prueba durante el embarazo.

¿Con qué frecuencia se producen las translocaciones equilibradas?

Aproximadamente una persona de cada 560 tiene una translocación equilibrada, por tanto como grupo no son raras. En todo el mundo, hay aproximadamente 12 millones de portadores de translocaciones equilibradas. Cuando se escribió esta guía, *Unique* tenía más de 860 miembros con una translocación equilibrada. Esta podría ser la mayor agrupación en todo el mundo.

Cualquier cromosoma puede hacer un intercambio con cualquier otro cromosoma, en cualquier punto del mismo. Este hecho hace que cada translocación específica sea extremadamente rara, incluso única. De todos modos, hay una translocación equilibrada que se encuentra repetidamente. Esta es la translocación entre el cromosoma 11 y el cromosoma 22 y es conocida como la translocación 11;22. En *Unique* tenemos una guía específica para la translocación 11;22.

¿Cuál es la frecuencia de mi translocación equilibrada particular?

Muchas translocaciones son tan inusuales que no podemos estimar su frecuencia. Cualquiera que sea su translocación, su genetista hará una búsqueda exhaustiva en la literatura médica para conocer si se han dado casos de la misma translocación en otras familias, aunque esto podría ser solamente la punta del iceberg. Es bastante probable que haya otras familias con la translocación pero nunca han sido identificadas. A veces el servicio genético tiene otras familias con esa translocación en particular y a veces *Unique* también. Para saber si hay otras familias con su misma translocación, pregunte a su genetista y/o a *Unique*.

¿Podemos tener hijos?

La mayoría de hombres y mujeres con una translocación equilibrada pueden y de hecho tienen hijos. Cuando una pareja con una translocación equilibrada intenta tener hijos se pueden dar cuatro resultados distintos. Estos resultados pueden ser más o menos probables, dependiendo de su translocación particular. Su asesor genético o su genetista pueden ayudarle diciendo qué resultados son más probables para usted.

- 1 un bebé con un patrón cromosómico normal
- 2 un bebé con la misma translocación equilibrada que el progenitor
- 3 dificultad para establecer un embarazo, o problemas de fertilidad aparentes debido a repetidos embarazos con cromosomas no equilibrados
- 4 un embarazo en curso con cromosomas no equilibrados podría no llegar a término o podría conducir al nacimiento de un niño con problemas físicos y/o problemas de aprendizaje

Algunas personas se preguntan si el hecho de tener una translocación equilibrada hace que otros desórdenes genéticos sean más probables en sus hijos. No hay absolutamente ninguna evidencia al respecto.



La madre tiene una translocación equilibrada heredada de su padre (detrás). Después de dos abortos y dos embarazos terminados debido a desequilibrios cromosómicos, ella ha tenido una hija con la translocación familiar.



El padre tiene una translocación equilibrada. Esta familia tuvo tres abortos antes de tener a sus dos hijas: una con la translocación equilibrada (izquierda) y otra con cromosomas normales (derecha).

“ Hay una translocación equilibrada en todas las generaciones de mi familia la cual no tiene repercusiones para la salud en ninguno de nosotros. De tres embarazos, tuvimos un aborto de un bebé con una translocación no equilibrada, un niño con una translocación equilibrada y un niño con una translocación no equilibrada con necesidades especiales.



La madre tiene una translocación equilibrada. Los dos hijos nacieron con desequilibrio cromosómico y tristemente la hija, de cinco años aquí, murió.

otra vez en el útero. El procedimiento usa técnicas de fecundación *in vitro* (FIV), requiere comprobar los cromosomas de los embriones de 3 días y sólo se transferirán al útero aquellos con cromosomas normales o bien aquellos que tengan equilibrio cromosómico. El método que se usa en estos momentos no puede distinguir los embriones con dotación cromosómica normal y aquellos con translocación equilibrada.

Unique tiene miembros que han utilizado DGP para tener hijos sanos y a quienes les gusta compartir sus experiencias. La disponibilidad de DGP varía ampliamente entre países y en algunas clínicas que ofrecen DGP no pueden analizar las translocaciones cromosómicas. Las tasas de éxito (nacimiento de un bebé) son del 20 por ciento por cada ciclo que se empieza y del 30 por ciento por cada embrión transferido. En el Reino Unido el procedimiento es caro y el 85 por ciento de las parejas reciben fondos. Algunas personas encuentran este proceso emocionalmente duro y el asesoramiento y soporte son vitales antes y durante el proceso. Si usted quiere conocer más acerca de sus opciones para DGP, pregunte en su centro de genética.

Inyección de espermia intracitoplasmática (ICSI)

Cuando hay problemas de fertilidad, hay maneras de seleccionar espermatozoides activos y de movimiento rápido y usarlos en una inseminación intrauterina o inyectarlos en el citoplasma del óvulo (ICSI). En la un solo espermatozoide es preseleccionado. Luego se inyecta directamente dentro de un óvulo que ha sido madurado y recogido de la madre al igual que se hace con fecundación *in vitro* (FIV). Este proceso se puede combinar con DGP para asegurar que solo los embriones con cromosomas equilibrados o normales serán transferidos en el útero.

Proceso DGP

Se administran medicamentos fertilizantes a la madre para estimular los ovarios > se producen múltiples óvulos y se recogen > los óvulos son fertilizados mediante FIV para generar embriones > los embriones se desarrollan durante 3 días, entonces se recoge 1 célula del embrión de 6-10 células y se analiza para ver si hay translocación desequilibrada > 1 o 2 embriones con translocación balanceada / cromosomas ordinarios se transfieren al útero > 10-12 días más tarde se hace el test de embarazo > si el embarazo está establecido, se ofrece diagnóstico prenatal en vellosidades coriales o amniocentesis.

Donación de óvulos o de espermia

Las parejas pueden considerar la donación de óvulos o de espermia si no tienen éxito al intentar tener un hijo sano. El espermia donado puede utilizarse para inseminación intrauterina siguiendo el ciclo natural de la mujer o después de estimulación ovárica con medicamentos. El espermia o los óvulos donados pueden proceder de alguien que usted conozca o bien pueden ser facilitados por una clínica. Los óvulos donados se combinan con el espermia fresco del padre y una vez que el útero receptor ha sido preparado con hormonas, el embrión se transfiere al útero utilizando el proceso normal de FIV.

¿Está embarazada: en qué momento puede conocer acerca de los cromosomas de su bebé?

La prueba que más pronto le dará información acerca de los cromosomas de su bebé se realiza en una biopsia de vellosidad coriónica (VC) sobre la semana 11-13 del embarazo. Una aguja fina recoge un poco de tejido de la placenta. Los resultados pueden demorarse entre tres días y dos semanas. El procedimiento de recogida de la placenta puede hacer un poco más probable (aproximadamente 1 por ciento) la posibilidad de que usted aborte, y si esto ocurre, ocurrirá en unos pocos días después del procedimiento.

Los cromosomas de su bebé también pueden ser analizados en células obtenidas por amniocentesis. Una aguja fina recoge un poco de líquido que rodea al feto en el útero. Esto se puede hacer a partir de la semana 16 del embarazo y los resultados pueden demorarse entre 10-14 días. La amniocentesis está asociada a una posibilidad algo mayor de aborto, aproximadamente entre 0,5-1 por ciento. Estas pruebas pueden revelar si su bebé tiene demasiado material cromosómico o demasiado poco, pero no pueden decirle si su bebé va a estar afecto. Un niño con desequilibrio cromosómico tiene más probabilidad de tener necesidades especiales.

Una **ecografía fetal anormal** puede ayudar a demostrar si el bebé tiene probabilidad de tener problemas de salud graves, revelando problemas estructurales en el corazón u otros órganos mayores. Pero sólo una vez el niño haya nacido, puede saberse con seguridad cómo le afecta el desequilibrio cromosómico.

Usted debería tener la oportunidad de hablar acerca de estas pruebas con su comadrona o con su ginecólogo y deberían referirle a un asesor genético o a un genetista si usted desea tener más información acerca de resultados anormales. Si estas pruebas dan un resultado anormal, usted tendrá la elección de continuar con el embarazo y prepararse para el nacimiento de un niño con necesidades especiales o terminar con el embarazo. Muchos de los miembros de *Unique* han pasado por esta situación.

“ Terminar el embarazo fue una decisión angustiante para mi marido y para mi aunque fue más fácil al saber que otras parejas habían tomado la misma decisión.

Otras opciones reproductivas

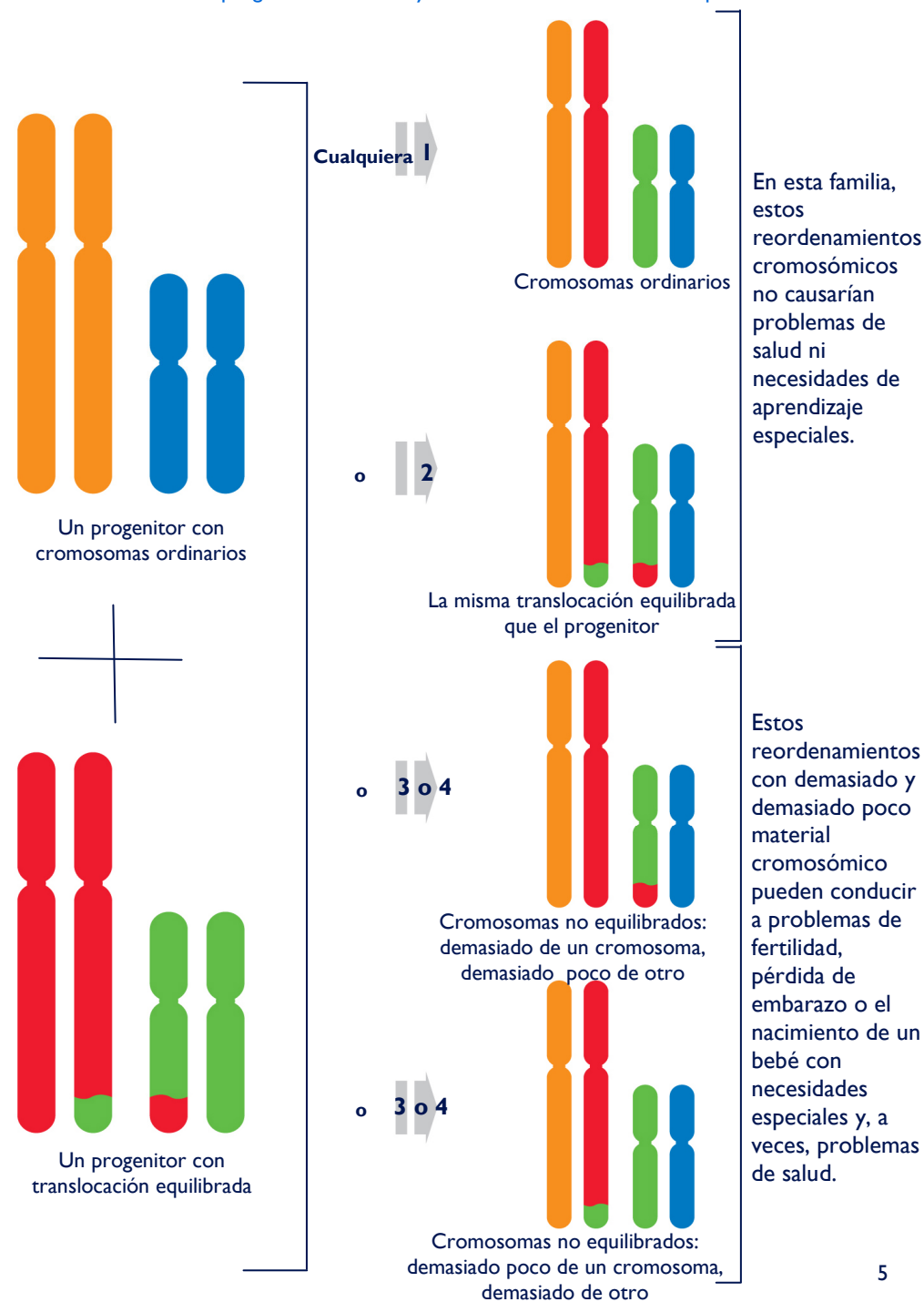
Puede que usted se plantee otras opciones reproductivas. Lo que está disponible y si usted tiene que pagar por ello depende del país en el que usted viva, pero puede incluir las siguientes opciones.

Diagnóstico genético preimplantacional (DGP)

El diagnóstico genético preimplantacional (DGP) ofrece la oportunidad de seleccionar un embrión sin desequilibrio cromosómico que puede implantarse

Tener hijos: una familia con una translocación equilibrada

Su genetista puede intentar sugerirle cuál de estos resultados es más probable para su familia. Los progenitores contribuyen con un cromosoma de cada par.



Un niño con la misma translocación equilibrada que su progenitor: transmitiendo una translocación equilibrada

Si usted o su pareja transmite su translocación equilibrada familiar a uno de sus hijos, ellos no deberían tener ningún problema de salud o necesidades especiales causadas por ello.



Cuando sus hijos vayan a tener a sus propios hijos, ellos estarán esencialmente en la misma situación que usted: ellos pueden tener hijos con cromosomas ordinarios; hijos con su misma translocación equilibrada; problemas de fertilidad o embarazos en los cuales el bebé tiene desequilibrios cromosómicos.

Las pruebas disponibles para detectar desequilibrios cromosómicos estarán disponibles más pronto en el embarazo y serán más precisas que las pruebas usadas cuando usted estaba embarazada y generalmente las esperas para los resultados serán más cortas.



Madres e hijos con una translocación equilibrada familiar.

Cualquier adulto que tenga una translocación equilibrada puede pedir una cita en un centro de genética para conocer qué pruebas y servicios hay a su disposición.

“ Nos sentimos infinitamente más preparados que antes para apoyar nuestra propia hija (la cual tiene una translocación equilibrada como Mamá) cuando ella empiece a plantearse tener su propia familia.

¿Podría tener un hijo con la translocación equilibrada familiar, pero que tenga necesidades especiales?

En una familia con una translocación equilibrada heredada, sería inusual tener un hijo con necesidades especiales causadas por la translocación. Cuantas más personas en su familia tengan la translocación y no tengan necesidades especiales, más confiados pueden estar.

Muy ocasionalmente, puede pasar que una translocación aparentemente equilibrada de hecho incluya algún elemento no equilibrado que sea demasiado pequeño para poder ser visto en el microscopio. Existen novedosas técnicas moleculares para observar los cromosomas, los microarrays pueden ayudar en la detección de porciones diminutas del cromosoma que falten o estén en demasía. En esta situación, extremadamente rara, el portador puede tener necesidades especiales.

¿Tendrán los hombres y mujeres con una translocación equilibrada problemas de fertilidad?

La mayoría de hombres y mujeres con una translocación equilibrada pueden tener hijos. Puede llevar más tiempo establecer un embarazo debido a que una proporción de su esperma o óvulos tienen una un desequilibrio cromosómico y algunos embriones no pueden sobrevivir.

Aborto y pérdida del embarazo

El aborto es sorprendentemente frecuente, a menudo incluso antes que la mujer sepa que está embarazada. Cuando alguien descubre que está embarazada, hay una probabilidad entre siete de que el embarazo termine en aborto. Regularmente, no se encuentra una razón obvia para ello – esta es la razón de porqué los doctores normalmente no investigan las causas hasta después del segundo o tercer aborto.

Cuando un miembro de la pareja tiene una translocación equilibrada, la posibilidad de perder el embarazo, normalmente durante el primer trimestre pero a veces puede ocurrir más tarde, se eleva hasta el 20 o 30 por ciento y ocasionalmente puede estar por encima del 50 por ciento. En esta situación, los abortos ocurren porqué el bebé tiene un desequilibrio cromosómico – es decir tienen o bien mucho material cromosómico o demasiado poco. Cuanto mayor sea el desequilibrio, es más probable que el embarazo no se establezca o bien se pierda el embarazo en curso.

Cada vez que usted intente un embarazo, las posibilidades son las mismas – de un bebé con cromosomas normales o cromosomas equilibrados, o de un bebé con desequilibrio cromosómico.

Si usted tiene abortos repetidos sin ningún embarazo normal, quizá quiera discutirlo con su asesor genético o genetista. Algunas de las preguntas que quiera formular pueden incluir saber si el bebé con un desequilibrio cromosómico puede sobrevivir al nacimiento, si puede fallecer justo después de nacer y si sobrevive, cómo se verá afectado mentalmente y físicamente. Si usted sabe que usted tiene una translocación equilibrada heredada de uno de sus progenitores, usted tiene pruebas de que es posible tener un hijo sano.

Si usted sufriera un aborto puede que le sugieran mandar una “muestra” para un test genético. Esta es una decisión difícil en un momento traumático pero puede ayudar a averiguar qué está pasando, y además puede ayudar para un mejor conocimiento genético.

“ Gracias al asistir a las conferencias de *Unique* y a conocer otras personas con translocaciones equilibradas tuve el coraje de volver a intentar un embarazo. He tenido nueve abortos – y dos hijos sanos y hermosos!