

Deleciones que incluyen 5q22

Fuentes

Este folleto proviene de la información tanto de miembros de Unique, de los cuales 17 tienen una delección que incluye parte o toda la banda 5q22, como de casos descritos en la literatura médica. Dado que no todos los casos publicados (sólo 7 de los 36 casos publicados) disponen de exámenes moleculares, como el FISH, este manual debe leerse como una guía genérica.

Referencias

Se detalla el primer autor y los datos de la publicación necesarios para obtener los resúmenes o artículos originales en la red, a través de Pubmed. Si lo desean, Unique puede proporcionarles los resúmenes o los artículos. Las referencias a la información estadística almacenada por Unique y la información de las 10 familias que completaron un detallado cuestionario en 2004 se han marcado con una U.

Delecciones del cromosoma 5 que incluyen la banda 5q22

Una delección cromosómica que incluye a la banda 5q22 es una alteración cromosómica poco frecuente, causada por la pérdida de material de uno de los 46 cromosomas que componen la célula. Hablando de forma general, la pérdida de material cromosómico aumenta el riesgo de problemas como defectos congénitos y retraso del desarrollo y crecimiento. El efecto de una delección que incluya la banda 5q22 dependerá en parte de la cantidad de material cromosómico y de los genes que se hayan perdido.

Los cromosomas son las estructuras microscópicas del núcleo celular que llevan la información genética. Tienen diferentes tamaños y cada uno de ellos tiene un brazo corto (p) y un brazo largo (q). Dejando aparte los cromosomas sexuales (dos cromosomas X en mujeres y un cromosoma X y un cromosoma Y en hombres), el resto de cromosomas se numeran de acuerdo a su tamaño, desde el mayor (1) al más pequeño (22). Las personas con delecciones 5q22 han perdido una parte (que puede variar de tamaño) del brazo largo de uno de sus dos cromosomas 5. Los puntos de ruptura se determinan a partir del patrón de bandas de los cromosomas teñidos y aumentados unas 1000 veces a la luz del microscopio. Sin embargo, la parte del brazo largo del cromosoma 5 que abarca las bandas 5q21-22 y que es donde las rupturas ocurren más frecuentemente, es difícil de interpretar al microscopio. En estos casos, el punto de ruptura se determina mediante estudios moleculares especiales, como por ejemplo FISH.

Gen APC

El genetista clínico de su hijo le dirá si un gen en particular, denominado APC (adenomatous polyposis coli), que se localiza en 5q22.1, se ha perdido. El interés particular reside en que aquellas personas que han perdido una de las copias de este gen tienen un mayor riesgo de desarrollar un tipo de cáncer denominado FAP (familiar adenomatous polyposis) al principio de la edad adulta. Si éste fuese el caso, su hijo debería de ser examinado a partir de los 10-12 años, o antes si se manifestase algún problema de sangrado.

Usted puede encontrar más información sobre FAP en el folleto FAP producido por el hospital universitario de Southampton.

(www.uhs.nhs.uk/Media/Controlleddocuments/Patientinformation/Genetics/Familial-Adenomatous-Polyposis-FAP-Childrens-Leaflet.pdf)

Características frecuentes

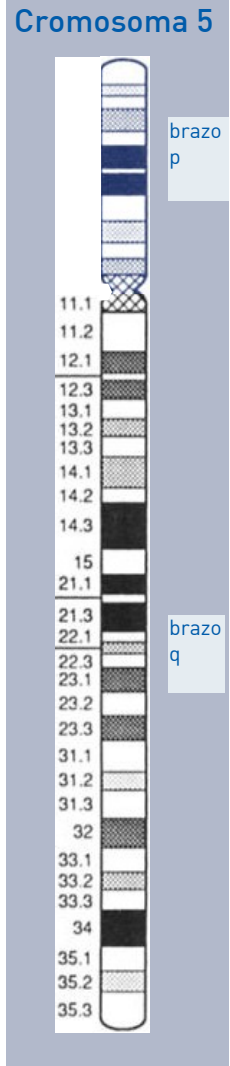
Estas características se han encontrado en un grupo de niños con deleciones cromosómicas que incluyen 5q22. Muchos de los niños parecen mostrar algún tipo de retraso del desarrollo y dificultades del aprendizaje, aunque el grado de la afectación es variable y en cada caso pueden darse o no otras manifestaciones.

- Algún tipo de retraso del desarrollo y dificultades de aprendizaje. El grado es variable entre individuos.
- Hipotonía, visible como flacidez muscular, que es más obvia en el recién nacido y mejora con la edad.
- Dificultades con la alimentación y mantenimiento de peso durante los primeros meses de vida que, en algunos casos, podría ser la consecuencia de un retraso gestacional que se evidencia con el nacimiento de bebés con pesos inferiores a los normales. Posteriormente, durante la infancia, puede desarrollarse una obesidad moderada.
- Posiciones anómalas o anguladas de los pies (como talipes o pie equinovaro)
- Paladar ojival o hendido (cielo de la boca) o úvula dividida (la pieza de tejido blando que cuelga del paladar en la parte trasera de la cavidad bucal)
- Paladar ojival o hendido (cielo de la boca) o úvula dividida (la pieza de tejido blando que cuelga del paladar en la parte trasera de la cavidad bucal)
- Anomalías cardíacas

(Ohdo 1982; Rodewald 1982; Rivera 1990; Kobayashi 1991; Lindgren 1992; Barber 1994; Pilarski 1999; U).

Apariencia física

Algunos niños son bajos, sobre todo en la primera infancia. Sin embargo, al menos uno de los niños de Unique es alto y delgado. En cuanto a la apariencia facial, los doctores han reseñado algunas características sutiles las cuales no son detectadas por los padres. Las rasgos que parecen típicos de los niños con esta deleción cromosómica son orejas de implantación baja y a veces con forma atípica; ojos ampliamente espaciados con puente nasal plano y en ocasiones con pliegues cutáneos en el ángulo interno del ojo (pliegues epicánticos); frente alta y a veces abombada; cuello corto y ancho y una mandíbula anormalmente corta o protruyente. Otras características que se han detectado de forma ocasional son cabeza ancha y plana con pelo abundante y basto. Los niños pueden nacer con genitales de pequeño tamaño. El ano puede estar localizado más cerca de los genitales de lo habitual.



“ Para mí representa una experiencia diaria de paciencia, amor y comprensión.

Crecimiento, alimentación y ganancia de peso

Los bebés pueden nacer con bajo peso o con buena talla para su edad gestacional. Independientemente de su peso al nacer, muchos niños tienen muchas dificultades para ganar peso posteriormente. De las diez familias que dieron información sobre la alimentación, ocho señalaron problemas específicos, de las cuales seis, hablaron específicamente de fallo de medro. Algunos niños tuvieron dificultades para chupar, y algunos de los padres notaron incluso la ausencia del reflejo de succión. Los bebés con un paladar ojival marcado (cinco familias lo destacaron, así como numerosa literatura

“ Tengo que trocear los alimentos duros para D. No puede masticar la carne, por lo que suplementamos su dieta con fuentes proteicas alternativas – huevos o queso – o le alimentamos con carnes blandas, como las salchichas, que puede masticar más fácilmente - D, 23 años

médica) encontraron especialmente difícil que el bebé chupara adecuadamente, por lo que fue requerida ayuda especializada. En la alimentación con sólidos, algunos de los niños continuaron mostrando dificultades para masticar y tragar, lo que requirió el uso de espesantes para las bebidas y el troceo o trituración de la comida para que no se atragantasen. Un número ciertamente alto de familias destacaron dificultades en la masticación, que en algunos casos se prolongó en el tiempo. Por contra, en los adultos, se ha observado una tendencia al sobrepeso y a la sobrealimentación. La experiencia de Unique sugiere que los niños ganan peso con mayor rapidez a partir de la mediana infancia. Algunos recuperan la talla esperada, otros continúan con una talla inferior. Uno de los niños miembros de Unique es alto y delgado, como al menos otro caso descrito en una publicación científica (Barber 1994; Bennett 1997; Pilarski 1999; U).

Aprendizaje

Es común que haya algún tipo de dificultad en el aprendizaje; y según la experiencia de Unique, el grado de dificultad es variable. Entre nuestros miembros hay niños con capacidades superiores a la media para su edad. Otros, en cambio, tienen deficiencias severas. No existe una relación obvia entre el nivel de dificultad para el aprendizaje y la región cromosómica ausente. Hay poca información detallada en la literatura médica. Se ha descrito un adulto con una delección en 5q22q23.2 con habilidades cognitivas muy variables, con puntuaciones de 55/100 en pruebas de comprensión y 100 en test aritméticos a los 12 años. Sus puntuaciones de las pruebas de cociente intelectual (CI) varían entre 60 y 90 (Bennett 1997).

Sin dificultades de aprendizaje

Uno de los miembros de Unique posee capacidades de aprendizaje igual o superiores a la media de la población. Sin embargo, en su adolescencia temprana tuvo problemas de socialización en la escuela.

Dificultad de aprendizaje leve

Tres de los niños tuvieron dificultad de aprendizaje moderada. En general tenían un desempeño a la par de sus compañeros en aspectos como la lectura pero se encontraban retrasados en otros como las matemáticas.

“ E. se desenvuelve como la mayoría de chicos entre los 7 y 8 años de edad. Destaca por su determinación y capacidad de mantenerse concentrado durante mucho tiempo, así como para resolver problemas. Sus puntos flacos son la memoria, el procesamiento y habilidad motriz fina (sobre todo al escribir). Le encanta leer y lo hace todos los días. Las matemáticas le son especialmente duras debido a la necesidad de memorización. Entiende los conceptos de las ciencias y los estudios sociales pero sufre para recordar los detalles – edad 10 años.

“ A. ama el aprendizaje y su concentración ha mejorado muchísimo. Tiene determinación para completar tareas. Puede identificar formas y colores y le encanta ‘leer’ libros de historietas. Tiene un ritmo natural y le encantan las actividades musicales – 4 años de edad.

Dificultad de aprendizaje moderada

“ A: lee libros de letra grande, como si fuera una niña de 5 o 6 años, pero no disfruta de la lectura ya que el mero acto de leer es una lucha. Su caligrafía es grande, desordenada ya que sus habilidades motoras finas no son muy buenas. De todas maneras disfruta copiando textos de historietas y libros de deportes. Puede entender los sujetos escolares aunque no retiene los conceptos matemáticos. Le gusta ir a la escuela y participa en todo. En la escuela tiene amigas que son semejantes a ella en cuanto a madurez y capacidad de relacionarse socialmente y también tiene algunas amigas en el vecindario que tienen su misma edad. 12 años

“ Z sabe tanto como la mayoría de los niños de su edad, pero su comportamiento no es muy bueno, le cuesta comunicarse y establecer relaciones sociales. 5 años

Dificultad de aprendizaje severa

“ D tiene una edad mental equivalente a la de un niño de cinco años. Sus puntos fuertes son su buena memoria y la facilidad con que aprende y sigue cualquier tipo de ritmo musical. 23 años

Habla y lenguaje

Existe poca información en la literatura médica acerca de las habilidades de comunicación y de lenguaje. La experiencia del grupo de once familias registradas en Unique que nos han suministrado información es muy variable. Todos los niños menores de 5 años, excepto dos, podían utilizar algunas palabras, y en muchos casos eran incluso capaces de construir frases largas y complejas. Dos de los tres miembros que carecían de lenguaje hablado eran portadores de reordenamientos más complejos y dos de ellos eran menores de seis años cuando facilitaron los datos. Las primeras palabras aparecían normalmente entre los tres y los cinco años de edad, si bien uno de los niños comenzó a hablar a los 18 meses. En los años que precedieron al inicio del habla los niños utilizaban diversos modos de comunicación, que incluían gestos y ruidos vocales. Muchos de ellos aprendieron a realizar signos de forma satisfactoria, signos que siguieron utilizando posteriormente junto al habla. Todas las familias creían que su capacidad de comprensión era mayor que su nivel de expresión. Durante los primeros años la articulación era frecuentemente poco clara, dificultando su comprensión, sobre todo para las personas ajenas a la familia. Los problemas en la articulación se prolongaron en el tiempo en algunos casos, incluso en ausencia de ningún problema aparente en la

audición. Uno de los niños, de 12 años de edad, aunque podía utilizar frases largas y complejas, tenía aun dificultades con los sonidos v, w, ch, sh y r. Todos los niños progresaron con logopedia, y en los últimos años de la escuela primaria eran capaces de utilizar frases de 5 a 6 palabras, aunque a veces mostraban dificultades para encontrar la palabra que necesitaban.

“ N: utiliza algunos signos, poquitas palabras y grita, empuja y arrastra. Ella comenzó a utilizar palabras a los 18 meses y nueve meses después utilizaba signos para más, zapatos, comer y ya está. – N es una niña de 3 años.

“ A se comunica mediante signos, empuja, agarra y hace gestos. Comprende todo dentro de su contexto y raramente se frustra por su incapacidad para expresarse, pero si se frustra zapatea y hace ruidos intensos con la boca – A, es una niña de 4 años.

“ Z aún utiliza frases de una sola palabra pero su nivel de comprensión es mucho mayor. Su habla es aún confusa – Z es un niño de 5 años.

“ E utiliza frases simples de 3 a 6 palabras, pero siempre ha comprendido más. Con frecuencia ha tenido dificultades para buscar palabras y expresarse, y tiene aún muchos problemas para articular bien el lenguaje. – E es una niña de 4 años.

“ A utiliza frases largas y complejas. Si no puede encontrar las palabras adecuadas en el momento que las necesita, aletea los brazos y se abofetea la cara – A es una

Estos dos breves descripciones son un ejemplo de como pueden comunicarse sin palabras.

“ Somos capaces de entender las necesidades de J a través de sus distintas vocalizaciones. Le encanta la música y con los movimientos de sus brazos nos hace saber que quiere tocar el piano (le encanta sentir la relación causa efecto). Nosotros utilizamos frases muy claras de 2 a 3 palabras y vemos claramente que entiende mucho más de lo que es capaz de expresar. – J es

Sedestación (mantenerse sentado de forma autónoma), bipedestación (capacidad de mantenerse de pie), movimiento y el caminar.

Casi todos los bebés mostraron retraso para alcanzar los hitos de desarrollo motor, pero con fisioterapia continua la mayoría de los niños consiguieron buena movilidad.

La hipotonía – un tono muscular bajo que se manifiesta como debilidad – es muy común y mejora gradualmente con la madurez y la práctica. Los problemas específicos en la cadera y los tobillos retrasan la edad de los primeros pasos en algunos niños. Los niños de Unique mostraron un rango de afectación muy amplio, desde sin apenas síntomas a otros que sólo podían desplazarse en silla de ruedas.

De media, los niños son capaces de darse la vuelta entre los cuatro y los catorce meses y de sentarse sin ayuda entre los últimos meses del primer año y su segundo cumpleaños. Muchos niños dan sus primeros pasos a los dos años de edad, pero aquellos que mostraron retraso para sentarse por sí mismos, mostraron un mayor retraso al caminar.

Con la ayuda de andadores y ayudas para tobillos y pies, la mayoría de los niños adquirieron movilidad. Típicamente, estos niños presentan problemas de estabilidad al principio y lo compensan con pasos más amplios y, aunque se cansan con facilidad, mejoran con la práctica. A los 10 años algunos niños pueden montar en bicicleta y nadar, aunque no muy ágilmente, e incluso, uno de los niños estaba aprendiendo a esquiar. Algunos niños no han sido capaces de sentarse sin ayudas o de caminar de forma independiente a los cinco años de edad. Sin embargo, las familias hicieron lo posible para que esto no limitase sus actividades.

“ J es capaz de ponerse a andar con el andador pero necesita ayuda de otras personas para caminar sin él. De todas formas le encanta la gente y le llevamos a todos lados – a conciertos, partidos de fútbol y de compras – J tiene 5 años.

“ Z comenzó a sentarse a los 8 meses y a caminar a los 16. No tiene ningún problema con el control motor grueso – Z es un niño de 5 años.

Preocupaciones médicas

Todos los bebés en los que se sospeche o que se les haya diagnosticado esta alteración cromosómica, deben someterse a un exhaustivo examen clínico. En un grupo de bebés y niños con deleciones que comprenden la banda 5q22 se han descrito algunos de los signos detallados a continuación. Esto no significa que su niño deba sufrir necesariamente alguno de estos signos, pero los doctores que cuidan de su niño deberán estar especialmente atentos a cualquier signo de alerta que ustedes les indiquen.

■ Cadera y pies

Según la literatura médica, hay muchos casos de niños que nacieron con la cadera dislocada o con tendencia a la dislocación de la misma, con talipes (pie equinovaro; el pie se encuentra torcido o invertido y hacia abajo) o con otras anomalías de los pies. En siete de los 15 bebés de Unique se observaron anomalías en el desarrollo de las articulaciones de cadera y distintas anomalías de curvatura de los pies. A cuatro de los niños se les trató mediante férulas o cirugía, y otros dos necesitaron plantillas u ortesis (dispositivo ortopédico) para caminar. A un niño se le extirparon quirúrgicamente dos dedos supernumerarios en un pie. Un niño que desarrolló artritis juvenil a la edad de 5 años, y recibió tratamiento satisfactorio con esteroides y antiinflamatorios. (Felding 1980; Rodewald 1982; Lindgren 1992; Barber 1994; Courtens 1998; U).

■ Columna

Dos niños de Unique, así como otros descritos en la literatura médica, desarrollaron problemas en la curvatura de la columna. Un niño desarrolló problemas tanto en el plano antero posterior como lateral, que se corrigieron con prótesis y cirugía. (Barber 1994; Pilarski 1999; U).

■ Convulsiones

Se han observado convulsiones. Siete de los 17 niños de Unique han sufrido convulsiones, aunque dos han remitido y en el resto se lograron controlar con la medicación adecuada (Lindgren 1992; U).

■ Problemas cardiacos

Las alteraciones cardíacas suelen ser menos frecuentes. Cuatro de los bebés de *Unique* tuvieron murmullo cardíaco congénito. En todos los bebés el problema se resolvió de manera natural sin tratamiento y ningún bebé requirió cirugía. En un niño se observaron múltiples pequeños orificios entre las distintas cavidades cardíacas, y en otro se detectó una válvula aortica bicúspide pero no requirió tratamiento más allá de la revisión anual. (La válvula aortica regula el flujo sanguíneo entre el corazón y la arteria aorta, es el vaso sanguíneo que surte de sangre al cuerpo. La válvula tiene normalmente tres valvas normalmente, pero una válvula aortica bicúspide tiene sólo dos). En la literatura se han descrito alteraciones cardíacas como un niño con un ligero estreñimiento de aorta, y otro que requirió cirugía para corregir un ductus arterioso persistente. El ductus arterioso es una comunicación entre los vasos que conducen la sangre desde el corazón al resto del cuerpo y los que lo hacen hacia los pulmones. Esta comunicación permanece abierta durante la vida fetal, pero se cierra de forma natural al nacimiento. Cuando permanece abierto, los pulmones reciben más sangre de la debida y el corazón debe trabajar en exceso (Felding 1980; Harprecht- Beato 1983; Pilarski 1999; U).

Los niños con desordenes cromosómicos tienen mayor tendencia a sufrir infecciones respiratorias, y al menos cuatro familias lo remiten. En la literatura médica se describen también casos de neumonía recurrente y asma (Pilarski 1999; U).

■ Riñones y tracto urinario

Pueden encontrarse anomalías en la estructura de los riñones o del tracto urinario. En la literatura médica se han descrito dos niños con estrechamiento del tracto urinario, uno con un uréter que no que no conectaba con la vejiga, otro con infecciones urinarias recurrentes y dos que nacieron con riñones en herradura. En si mismo esto no es perjudicial pero puede asociarse a un drenaje disminuido de los riñones a la vejiga. Dos niñas de Unique mostraron una mayor tendencia a infecciones urinarias y reflujo desde la vejiga a los riñones. En uno de los casos la vejiga no se llegó a desarrollar completamente y necesitó drenaje con un catéter. En otro caso, una niña de seis años requirió cirugía para extirpar uno de los riñones (Felding 1980; Lindgren 1992; Pilarski 1999; U).

■ Audición

Estos niños suelen ser cuidadosamente examinados para detectar cualquier tipo de problema auditivo. Se han detectado algunas pérdidas de audición en 5 de los 17 niños de Unique, aunque esta pérdida variaba desde las moderadas a algunas del 60%.

■ Visión

La vista de su hijo también requerirá un examen detallado. El diagnóstico más frecuente en estos niños es el estrabismo, que se detectó en 7 de 17 niños. Éste puede corregirse con ejercicios, parches o en algunos casos cirugía para reequilibrar los músculos que

controlan el movimiento del globo ocular. En dos niños se observó una severa disminución de la visión, y en un niño de 12 años se diagnosticó ceguera parcial (Kobayashi 1991; Lindgren 1992; U).

Otras características

Manos Cinco miembros de Unique mostraron anomalías en las manos: dos tenían dedos largos y finos parcialmente unidos con piel; dos tenían dedos torcidos o con formas inusuales, y otros dos presentaban surcos anómalos en las manos (Ohdo 1982; Lindgren 1992; U).

Dientes Se han observado una gran variedad de problemas dentales, incluyendo pérdida o ganancia de piezas dentales o defectos en la distribución dentaria o en el esmalte (Kobayashi 1991; U).

Comportamiento

La experiencia de Unique es que los niños suelen presentar un temperamento cariñoso, cálido y especialmente alegre en el entorno familiar. Esta experiencia de *Unique* sugiere que estos niños tienen problemas para adaptarse a los cambios y pueden manifestarse en los primeros años de vida como una ansiedad a la separación. En algunos niños se observa una gran distancia entre el nivel de madurez personal y el de sus compañeros de escuela, lo cual puede conducir a aislamiento. Aunque la mayoría de los niños sí coinciden con este patrón, no es así siempre, y en uno de los niños se diagnosticó autismo.

Estos ejemplos, a distintas edades, pueden ser ilustrativos.

- A es una niña cariñosa y amigable – 4 años.
- A tiene una personalidad maravillosa y adora a su familia. Siempre muestra un gran humor, excepto cuando está enferma o tiene algún dolor. Sólo se enfada fuera del ambiente familiar o con personas que no conoce – es un niño de 5 años.
- Siempre activo, tiene problemas para permanecer sentado – 5 años.
- Extremadamente tímido. Cariñoso y cooperador en la escuela, pero a veces descarga su frustración cuando vuelve a casa. Tiene problemas para pasar de una tarea a otra y necesita que se le avise con mucha antelación.
- Cuando descarga su frustración después de un largo día, es mejor escucharla, empatizar con ella y darle muchísimo cariño cuando otros niños no se han portado bien con ella en la escuela. – 10 años.

- Es una niña cariñosa, alegre, divertida y muy querida en la escuela. Es socialmente inmadura y, en este momento, sus compañeros 'normales' del grupo se muestran más distantes. Pero ella se siente querida y amistosa, posiblemente un poco demasiado confiada. Se muestra nerviosa en las multitudes o lugares extraños, por lo que no se aleja sola del vecindario. Puede mostrarse sobreexcitada y emotiva si, por ejemplo, su equipo de fútbol pierde. Algunos profesionales sanitarios han sugerido metilfenidato (Ritalin), pero nosotros no estamos a favor y preferimos actuar acorde a los problemas. Le encanta seguir una rutina y ayuda al decirle con antelación lo que va a pasar en los próximos días o semanas, y explicárselo a medida que ella reclama repetidamente la misma información, una y otra vez – 12 años.
- Brillante, extremadamente feliz y le encanta interactuar con la gente. A veces es tozuda y se frustra. Le encanta dar abrazos y que le abracen – 23 años de edad.

¿Podrán vivir de forma independiente en el futuro?

Puede ser más fácil de predecir a medida que se desarrollan. El único miembro adulto de Unique vive en casa con la familia y necesita de mucha ayuda. Sin embargo, otros dos adultos descritos en la literatura médica han podido llevar una vida casi independiente. Es probable que la mayoría de las personas portadoras de esta delección requieran cierto grado de supervisión o vivir en centros especiales toda su vida.

¿Qué les gusta?

Cuando uno tiene un bebé con una alteración cromosómica rara, puede ser difícil imaginar como será cuando sea adulto. Estos breves testimonios pueden dar una idea de los gustos de los adultos y algunos niños.

- Vive para la música clásica! Le encanta ver videos, sobre todo de carreras de coches. También le gusta ojear revistas e identificar logotipos de distintas compañías – 23 años.
- Le gusta ver la TV, su playstation, ver deportes, coleccionar cromos de fútbol, escuchar música y deportes en la radio, ordenar cosas y copiar textos de distintos libros. - 12 años.
- Le gusta jugar con muñecas, completar cuadernos de ejercicios (sí!), los juegos de ordenador y la TV – 10 años.
- Le encanta jugar con la gente, cantar, las pequeñas discusiones, canciones infantiles, el contacto personal, y el piano – 5 años.
- Le gusta imitar a otras personas, la música, leer, dibujar, proyectos de arte y actividades al aire libre – 4 años.

¿Cuál es la causa de esta deleción?

Los reordenamientos cromosómicos son parte de los mecanismos de la evolución. Afectan a niños de todas las partes del mundo y todos los orígenes. También suceden de forma natural en plantas y animales. Por lo tanto no hay ninguna razón para sugerir que los hábitos de los padres influyan la ocurrencia de esta deleción. Una deleción en 5q puede aparecer de forma esporádica, sin que se haya detectado en ningún otro miembro de la familia, y en este caso se llama *de novo*. También puede darse como resultado de reordenamientos en los cromosomas de alguno de los padres. La única forma de saberlo, es examinando los cromosomas paternos. Si el examen muestra un reordenamiento estructural en alguno de los padres, éste es normalmente balanceado, es decir, todo el material cromosómico está presente, y por tanto el progenitor no está afectado casi nunca.

¿Puede suceder de nuevo?

Cuando dos padres tienen cromosomas normales es muy poco probable que tengan otro hijo con una deleción en 5q. En casi todas las familias, el riesgo de tener otro hijo con una afección similar es muy bajo. Cuando alguno de los progenitores muestra un reordenamiento cromosómico, el riesgo de tener otro hijo afecto es mucho mayor. En este caso deberías consultar su servicio de atención genética. Existe la remota posibilidad de que en algunas personas durante la formación de las células que dar origen a los óvulos y los espermatozoides haya una mezcla de óvulos o espermatozoides normales con óvulos o espermatozoides con cromosomas anómalos (definido como mosaicismo gonadal o germinal). Cuando esto ocurre, existe una probabilidad escasa, pero real, de que padres con unos cromosomas aparentemente normales puedan tener un segundo embarazo con la misma afección.

Apoyo e información



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Unique es una organización benéfica que no recibe fondos del gobierno, y que existe enteramente gracias a las donaciones y subvenciones. Si usted puede de apoyar nuestro trabajo de alguna manera, aunque sea pequeña, por favor haga una donación a través de nuestro sitio web en [www.rarechromo.org / html / MakingADonation.asp](http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp)
Ayúdenos a ayudarle!

La información contenida en este documento no sustituye el asesoramiento de un profesional médico. Las familias deberían consultar a un profesional médico cualificado para todos los aspectos relacionados con el diagnóstico genético, manejo y salud. Creemos que la información que mostramos es la mejor disponible en el momento de su publicación, y el contenido médico ha sido verificado por la Dra. Diana Eccles, del Servicio Regional de Genética de Wessex, 2004 y el Profesor Maj Hulten, Profesor de Genética Médica, en la Universidad de Warwick, 2005.

Version 1.0 (PM)

Version 1.1 (SW)

Copyright © Unique 2005, 2014