

Informar Compartir Apoyar



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

Dup15q Alliance
www.dup15q.org

Únete a Unique para el contacto entre familias, información y apoyo.

Unique es una organización benéfica sin financiación del gobierno, existente en su totalidad de donaciones y subvenciones. Si puedes, por favor haz una donación a través de nuestro sitio web en www.rarechromo.org
Por favor, ayúdanos a ayudarte!

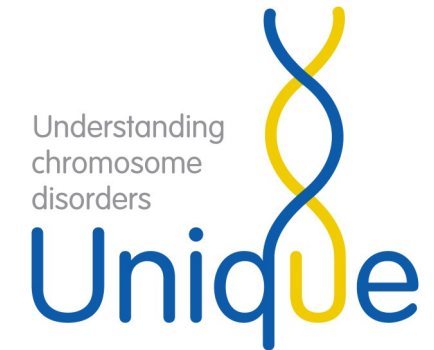
Unique menciona tableros de mensajes y sitios web de otras organizaciones para ayudar a las familias que buscan información. Esto no implica que endosamos su contenido ni tomamos responsabilidad alguna por ello.

Este folleto no es un sustituto del asesoramiento médico. Las familias deben consultar a un médico capacitado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, la gestión y la salud. La información se cree ser la mejor disponible en el momento de publicación. Fue compilado por Unique y revisado por Nicole Cleary, Presidente de la Junta IDEAS EE.UU, el Dr. N Carolyn Schanen, Universidad de Delaware EE.UU, y por el profesor Maj Hultén, Universidad de Warwick, Reino Unido. 2005, 2009, 2014

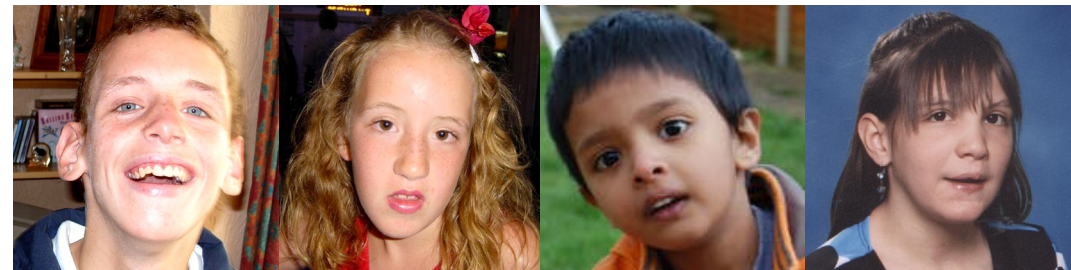
Traducido por Salome Glazebrook (hija Alice tiene idic 15)
Copyright © Unique 2005, 2009, 2014

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Idic(15)



rarechromo.org

Idic(15)

Idic (15) es un trastorno cromosómico raro donde existe material genético (ADN) adicional en uno de los cromosomas – el cromosoma 15. Para un desarrollo saludable, los cromosomas deben contener la cantidad adecuada de material genético – ni más ni menos. Como en la mayoría de los otros trastornos cromosómicos, el tener material de más en el cromosoma 15 aumenta el riesgo de retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje.

Información sobre los cromosomas

Los cromosomas son estructuras que se encuentran en el núcleo de las células del cuerpo.

Cada cromosoma contiene miles de genes que pueden ser vistos como folletos individuales de instrucciones (o recetas) que contienen toda la información genética que el cuerpo necesita para desarrollarse, crecer y funcionar.

Los cromosomas (y genes) por lo general vienen en pares con un miembro de cada par heredado de cada padre. Los seres humanos tienen 23 pares que dan un total de 46 cromosomas individuales. De estos 46 cromosomas, dos son los cromosomas sexuales que determinan el sexo. Las mujeres tienen dos cromosomas X (XX) y los hombres tienen un cromosoma X y uno Y (XY). Los 44 cromosomas restantes se agrupan en 22 pares, numerados del 1 al 22, aproximadamente desde el más grande hasta el más pequeño. Cada cromosoma tiene un brazo corto (p) o petit (ver la parte superior del diagrama de la derecha) y un brazo largo (q) (la parte inferior del cromosoma).

Las personas con idic (15) tienen un pequeño cromosoma adicional derivado del cromosoma 15, además de los dos 15 normales. Esto significa que hay 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales. La pieza adicional del cromosoma 15 ha sido duplicada en imagen espejo (ver diagrama) y se conoce como 15 isodicéntrico [idic (15)], duplicación invertida 15 [dup inv 15], tetrasomía 15q o marcador supernumerario 15 [SMC (15)]. En algunos casos, se pueden tener dos piezas idic (15) de más (48 cromosomas) o incluso tres (49 cromosomas) en todas o algunas de sus células. Por otra parte, algunas personas nacen sin el cromosoma de más, pero tienen un segmento de material del cromosoma 15 duplicado, una duplicación intersticial [dup int (15)]. Esto suele ser la misma sección que forma el cromosoma de más en idic (15). Por esta razón, las personas con dup int (15) y aquellas con idic (15) a menudo comparten características parecidas y colectivamente estos dos trastornos se conocen como el síndrome de duplicación del cromosoma 15q.

Aunque no se conoce el número y tipo exacto de los genes duplicados, estos genes adicionales pueden afectar el aprendizaje de una persona y su desarrollo físico. Por lo tanto, se cree que la mayor parte de las dificultades clínicas probablemente vienen a raíz de tener copias adicionales de un número de genes. Todavía estamos aprendiendo acerca de las funciones específicas de los genes en estas regiones. Además, es importante tener en cuenta que los otros genes de un niño, el medio ambiente y su personalidad única, también ayudan a determinar su desarrollo y sus necesidades y logros.

La primera descripción publicada de una persona con idic (15) fue en 1977. Desde entonces han habido más de 160 casos reportados en la literatura médica mundial. Nadie sabe realmente cuántas personas lo tienen, porque muchas de las personas mayores no se han diagnosticado. Sin embargo, la mejor estimación sugiere que un bebé de cada 30.000 tiene este cromosoma de más. El trastorno se produce con tanta frecuencia en los varones como en las mujeres (Van Dyke 1977; Battaglia 2008).

El tipo de idic (15) en donde el material cromosómico de más no contiene la región crítica 15q11q13 se pasa de padres a hijos, a menudo sin saberlo ya que no causa ningún problema. El único problema que se conoce es una posible relación con la infertilidad en los hombres.

Los padres deben tener la oportunidad de hablar con un asesor genético para ser informados sobre sus riesgos específicos de recurrencia y las opciones para el diagnóstico genético prenatal y posiblemente de pre implantación (DGP). DGP requiere el uso de fertilización in vitro y biopsia embrionaria, y sólo los embriones sanos son transferidos al útero de la madre. Si los padres deciden concebir de forma natural, las opciones de diagnóstico prenatal incluyen la Muestra de Vellosidades Coriónicas (MVC) y la amniocentesis para probar los cromosomas del bebé. Las pruebas son en general muy precisas, aunque no todas estas pruebas están disponibles en todas las partes del mundo.

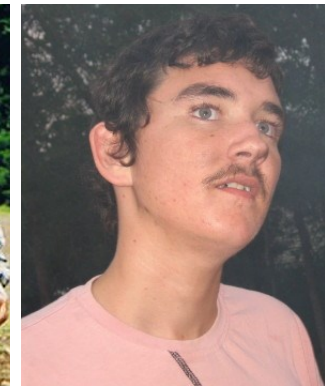
Crecer con idic (15)



3 meses



7 años



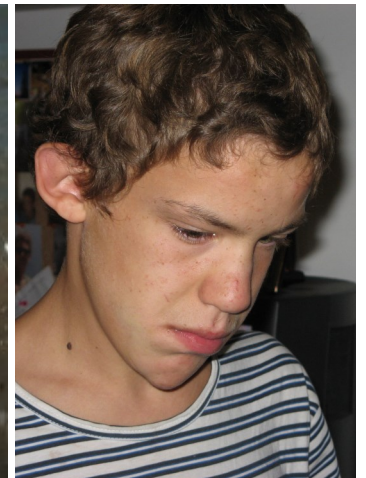
18 años



2 años



5 años



15 años

Recientemente se ha anunciado un modelo ratón de dup 15q. Este es un elemento muy importante y prometedor en el desarrollo de los esfuerzos de investigación (Nakatani 2009).

Es importante recordar que, aunque la identificación del gen(es) responsables de ciertas características de idic (15) es interesante y puede ayudar a guiar futuros estudios, no lleva directamente a mejorías inmediatas en tratamientos. Además, aunque el gen supuestamente responsable este duplicado, no siempre significa que la característica(s) asociada este presente.

Por qué ocurrió esto?

En la mayoría de los casos idic (15) se produce de forma esporádica, y ningún otro miembro de la familia se ve afectado. El término que los genetistas utilizan para esto es de novo (dn) que significa 'nuevo'.

Idic (15) de novo es el resultado de un cambio que se produjo cuando se formaron las células del espermatozoide o el óvulo de los padres, o posiblemente durante la formación y reproducción de las células tempranas después de unirse el óvulo y el espermatozoide.

Hay dos regiones en el cromosoma 15 que han sido identificadas como propensas a la rotura o la inestabilidad genómica debido a la presencia de elementos de ADN repetidos en ellas: una de estas regiones está más próxima (cercana) al centrómero 15 que produce pequeñas inv dup (15) sin la PWACR (y no hay características clínicas), y la otra está más distal (más lejos del centrómero) y crea el dup inv más grande (15) que incluye la PWACR y es en la que se centra este prospecto. Como hay tantas regiones en donde producirse posibles reordenamientos, a menudo hay sutiles diferencias a nivel del ADN entre personas con idic (15) y int dup (15) que no se pueden detectar con sólo mirar los cromosomas bajo el microscopio. Esto también puede explicar la amplia variabilidad en los síntomas.

El cromosoma 15 adicional vino en todos menos uno de los casos de la madre, lo que sugiere que una copia extra del padre es o bien una rara ocurrencia, o interfiere con la función correcta de la célula del espermatozoide durante la fertilización, o no tiene efecto y por lo tanto no se detecta. Las duplicaciones maternas están asociadas con la epilepsia, retraso en el habla y el autismo [parecido a idic (15)], mientras que los individuos que heredan la misma duplicación de su padre parecen no ser afectados o más ligeramente. La edad materna avanzada (como en otros trastornos cromosómicos como el síndrome de Down) puede dar lugar a un ligero aumento del riesgo de tener un bebé con idic (15) (Browne 1997; Cook 1997; Mohandas 1999).

Lo que es seguro es que como padre no hay nada que hiciste para causar idic (15) en tu hijo y nada que pudieras haber hecho habría evitado que se produjera en tu bebé. No se conocen factores ambientales, de dieta o estilo de vida que causen estos cambios en los cromosomas. Cuando esto ocurre nadie es responsable, y nadie tiene la culpa.

¿Puede volver a ocurrir?

La posibilidad de tener otro embarazo con idic (15) depende de los cromosomas de los padres. Si ambos padres cuando se hacen pruebas tienen cromosomas normales (como en la gran mayoría de los casos) es muy poco probable que suceda de nuevo.

Muy de vez en cuando, puede surgir el caso de una madre que nunca ha tenido problemas asociados con idic (15) pero resulta ser idic (15) mosaico, y entonces la posibilidad de tener otro niño afectado será mucho más significativa.

Examinando el cromosoma 15

Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si se tiñen y se amplían bajo el microscopio es posible ver que cada uno tiene un patrón distintivo de bandas claras y oscuras que se ven como rayas horizontales con un microscopio. En el diagrama del cromosoma 15 [abajo] las bandas están numeradas empezando desde donde el brazo corto y largo se unen (el centrómero). Examinando los cromosomas de su hijo de esta manera, normalmente es posible ver el cromosoma de más.

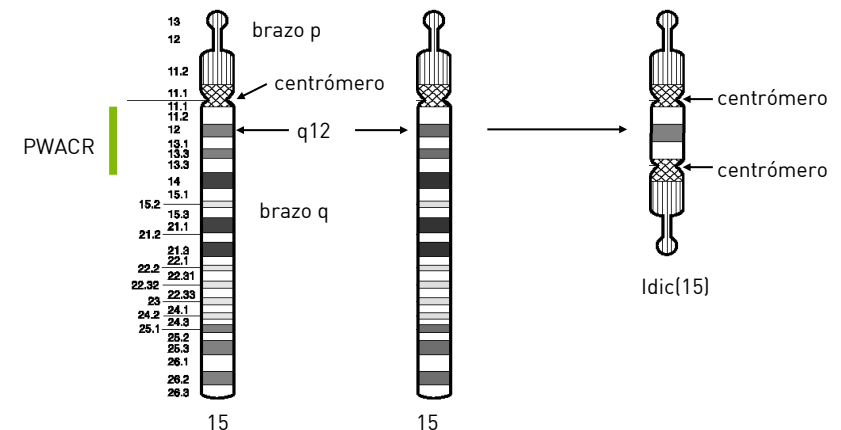
Pruebas genéticas más extensivas, como FISH (hibridación fluorescente in situ) o array CGH, pueden confirmar idic (15) mediante la identificación de que el cromosoma adicional se deriva del cromosoma 15, y puede dar mucha mayor precisión sobre los puntos de rotura del cromosoma.

Región crítica de Prader-Willi y Angelman (PWACR)

Hay una región del cromosoma 15 cerca del centrómero en las bandas 15q11-q13 con su propio nombre - PWACR, región crítica Prader-Willi y Angelman (los síndromes de Prader-Willi y Angelman son causados por la pérdida de una copia de esta región.)

Si las copias extra del cromosoma 15 no incluyen esta región [llamado pequeña dup inv (15)], raramente se enfrentan problemas y su idic (15) es por lo general sólo un rasgo familiar inofensivo. Idic (15) causa más problemas si el fragmento duplicado contiene toda o parte de esta región crítica.

El FISH o array CGH importantemente también muestra si el cromosoma 15 de más contiene una o, como suele suceder, dos copias de la PWACR. Este folleto describe los efectos en los niños que tienen copias adicionales del cromosoma 15 que incluyen la totalidad o parte de esta región.



Fuentes

La información contenida en este documento se ha elaborado en parte de la literatura médica publicada. El primer autor y fecha de publicación se dan para que pueda buscar los resúmenes o artículos originales en Internet en PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>). Si lo desea, puede obtener la mayoría de los artículos de Unique. Además, este folleto se basa en la información de dos encuestas de los miembros de Unique realizadas en 2004 y 2009, se hace referencia a *Unique*. Cuando el folleto se escribió, Unique tenía 134 miembros con idic (15). Estos miembros varían en edad de un año a un adulto con 37 años.

Diagnóstico y resultados de la prueba cromosoma

Muchos médicos no considerarán hacer una prueba cromosómica si el niño no tiene un aspecto algo raro. La mayoría de los bebés con idic (15) no tienen rasgos físicos externos evidentes que sugieren que podrían tener un trastorno cromosómico, aunque puede ser que tengan el tono muscular disminuido, convulsiones, o un pliegue de piel en el ángulo del ojo que sugiera pruebas cromosómicas en la infancia. Las preocupaciones suelen surgir cuando el bebe no alcanza sus hitos de desarrollo y aún así otras condiciones se pueden considerar en primer lugar. Esto significa que las familias tienden a recibir un diagnóstico bastante tarde, en muchos niños a los tres o cuatro años y en algunos casos incluso más tarde.

Es casi seguro que recibirás un cariotipo que es la notación abreviada que describe el patrón cromosómico de su hijo. El cariotipo mostrará la cantidad de material cromosómico adicional que tiene su hijo. Con idic (15), los resultados serán algo parecidos a los ejemplos siguientes:

47,XX,idic(15)(q11)dn

47	El número total de cromosomas en las células de su hijo; 47 en lugar de los 46 normales
XX	Los dos cromosomas sexuales, XY para los hombres, XX para las mujeres
idic(15)	Un cromosoma 15 isodicéntrico
(q11)	Ambos segmentos del cromosoma 15 tienen puntos de interrupción en q11
dn	La reordenación se produjo <i>de novo</i> (o como un 'nuevo evento'). Los cromosomas de los padres se han comprobado y no se ha encontrado ningún cromosoma 15 adicional. Es muy poco probable que se haya heredado el idic (15) y es casi seguro que se ha producido por primera vez en esta familia con este niño

47,XX,+psu dic(15)(q11q13)

47	El número total de cromosomas en las células de su hijo; 47 en lugar de los 46 normales.
XX	Los dos cromosomas sexuales; XY para los hombres, XX para las mujeres
+	Hay un cromosoma adicional
psu dic (15)	Un cromosoma 15 pseudodicentrico. El cromosoma 15 de mas tiene dos centrómeros (ver página 3); uno de los cuales esta inactivado.
(q11q13)	De los dos segmentos asimétricos del cromosoma 15, uno tiene un punto de interrupción en la banda q11 y el otro en q13

47,XY,+inv dup(15)(q13q13)

47	El número total de cromosomas en las células de su hijo; 47 en lugar de los 46 normales
XX	Los dos cromosomas sexuales; XY para los hombres, XX para las mujeres
+	Hay un cromosoma adicional
inv dup(15)	Hay una duplicación invertida del cromosoma 15 [que es lo mismo que idic (15)]
(q13q13)	Ambos segmentos del cromosoma 15 tienen puntos de interrupción en q13

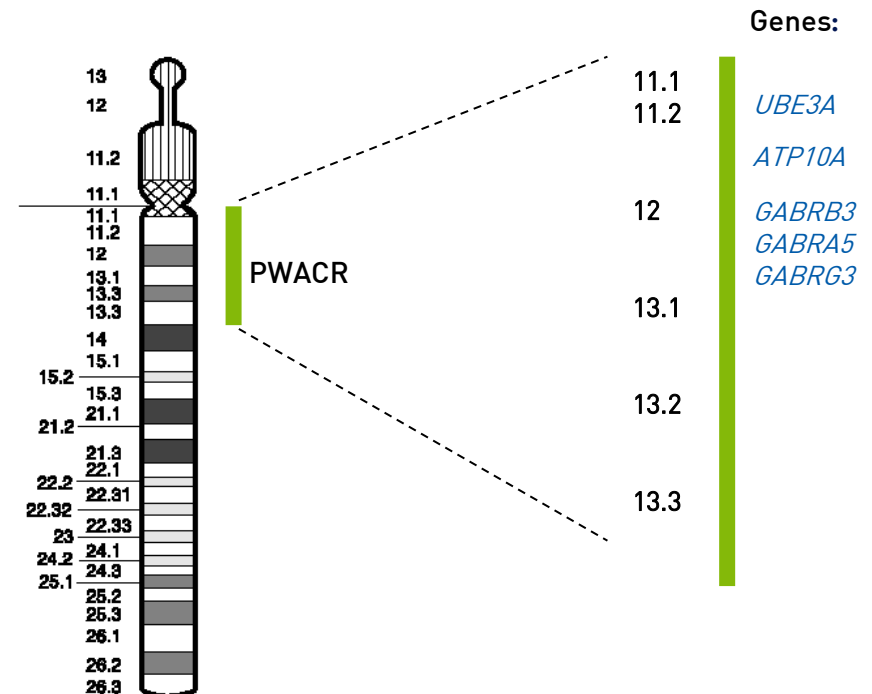
Además/ en lugar de un cariotipo pueden darte los resultados del análisis molecular de tu hijo, como el FISH. En este caso los resultados es probable que sean algo como esto:

implicación de tener estas copias de más no se conoce. Se necesitan más estudios.

Hay dos líneas de evidencia que indican que la región del cromosoma 15q11q13 es un buen candidato para albergar un gen(es) involucrado en la epilepsia. La primera es que la pérdida de la copia materna de esta región resulta en el síndrome de Angelman, que está asociado con epilepsia. La segunda es la observación que las copias adicionales de esta misma región genética, en forma de idic (15), también se asocian a menudo con convulsiones.

Otros factores genéticos y ambientales a menudo tienen un papel en la determinación de la presencia o ausencia de una característica particular. Por lo tanto, parece ser que el tener más o menos copias de algún gen o genes en la región 15q11q13 parece estar asociado con la epilepsia.

El gen *GABA* (ácido gamma-amino butírico) produce proteínas que son neurotransmisores en el cerebro: transmiten mensajes entre las células nerviosas. El efecto global de *GABA* y sus receptores interactivos (receptores *GABA*) es el estabilizar la actividad de las células nerviosas. La región 15q11q13 que se duplica en idic (15) alberga tres genes de los receptores *GABA*, conocidos como *GABRB3*, *GABRA5* y *GABRG3*. Los estudios en ratones han demostrado que la sobre-expresión de los componentes individuales de los receptores de *GABA* a menudo resulta en convulsiones. Por tanto, son buenos candidatos para ser asociados con convulsiones debido tanto a su ubicación como su función, pero se necesitan más estudios. El gen *GABA* también ha sido asociado con el autismo (Cook 1998; Buxbaum 2002; Shao 2003; Ma 2005).



frases cortas. Puede vestirse solo, pero necesita un poco de ayuda para cepillarse los dientes. Le encanta la cama elástica, la natación y el ciclismo (Unique).

En la literatura médica hay reportes de varios adultos.

Una mujer de 31 años tiene convulsiones que son difíciles de controlar y dificultad de aprendizaje severa. Nunca adquirió juego imitativo social o contacto visual apropiado.

Un chico de 18 años tiene el comportamiento agresivo e hiperactivo; vive en una institución para hombres con dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento.

Una chica de 19 años ha sufrido ataques tónicos que han sido difíciles de controlar desde los 12 años (Robinson 1993; Battaglia 1997; Takeda 2000)

Idic (15) - la investigación en curso

Los cromosomas llevan genes que controlan el desarrollo físico y el comportamiento de cada individuo. Es probable que las características de idic (15) sean el resultado de la duplicación de uno o varios genes distintos que se encuentran en la parte duplicada del cromosoma 15. El hecho de que aquellas personas que tienen cuatro copias de la PWACR (y por tanto cuatro copias de todos los genes en la PWACR) son generalmente más afectados que aquellos que tienen tres copias (como en duplicaciones intersticiales), sugiere que hay un efecto de dosis génica para el gen o genes de esta región.

Los genes contienen las instrucciones para la fabricación de proteínas que se requieren para la estructura, función y regulación de las células, tejidos y órganos del cuerpo. La PWACR es gen rica, conteniendo al menos 20 genes. Los genes, como los cromosomas, vienen en pares (una copia heredada del padre y una copia heredada de la madre). Para la mayoría de genes ambas copias están activas o 'expresadas', con cada copia del gen fabricando el producto proteico. Sin embargo, en algunos genes (y/o regiones del cromosoma) se expresa (y por lo tanto fabrica proteína) sólo una copia del gen, mientras que la otra copia ha sido 'apagada' y no se expresa. Con ciertos genes, el gen expresado puede ser la copia paterna (heredada del padre), mientras que en otros genes, el gen expresado puede ser el heredado de la madre (materno). La PWACR incluye genes que se expresan a través de cromosomas tanto maternos como paternos, además de genes que sólo se expresan a través del cromosoma materno o paterno. La literatura médica sugiere que aquellas personas que tienen duplicaciones intersticiales heredadas del padre no se ven afectados en absoluto, o pueden ser sólo ligeramente afectados. Por lo tanto, ya que las duplicaciones del cromosomas 15 derivadas de la madre están asociadas con problemas de desarrollo, hay mucho interés científico en los dos genes maternos expresados conocidos, llamados *UBE3A* y *ATP10A*:

El gen *UBE3A* controla la producción de una proteína que localiza otras proteínas dentro de las células para descomponerlas (degradarlas). La degradación de proteínas es un proceso normal que elimina las proteínas dañadas o innecesarias y ayuda a mantener la función normal de las células. Ambas copias del gen *UBE3A* están activas en la mayoría de los tejidos del cuerpo. En el cerebro, sin embargo, sólo la copia heredada de la madre (la copia materna) esta activa normalmente. Este gen está presente en cuatro copias en la mayoría de los niños con idic (15). Se necesitan más estudios para determinar la implicación de tener copias adicionales de este gen (Herzig 2002).

El gen *ATP10A* (también conocido como *ATP10C*) produce una proteína que se cree participa en la transmisión de ciertas moléculas entre las células. Se expresa en el cerebro y sólo la copia materna está activa generalmente. La mayoría de las personas con idic (15) tienen cuatro copias de este gen, en lugar de los dos habituales, aunque la

arr[hg19]15q11.1q13.3 (20688219-32889529)x4

arr
hg19

El análisis fue por array de hibridación genómica comparada (CGH) Modelo 19 del Genoma Humano. Esta es la secuencia de ADN a cual los números de pares de bases se refieren. Así como se descubre más información sobre el genoma humano, se crean nuevos 'modelos' del genoma y los números de pares de bases pueden ser ajustados.

15q11.1q13.3 El cromosoma implicado es el 15 y tiene dos puntos de ruptura, uno en la banda 15q11.1 y otro en la banda 15q13.3; el material entre estos dos puntos de ruptura es adicional [figura en el cromosoma idic (15)]

20688219-32889529

Los pares de bases entre 20688219 y 32889529 se han demostrado ser duplicados (extra). Si restas el primer número del segundo, obtienes 12.201.310 (12.2MB). Este es el número de pares de bases que hay de mas.

x4

Esto significa que hay 4 copias de estos pares de bases, y no dos - uno en cada cromosoma 15 - como uno esperaría normalmente.

Hay gran variedad de habilidades y logros entre niños con idic (15). Pero puede el conocer el cariotipo de su hijo predecir el probable futuro de su hijo? Esta es una pregunta que tanto las familias como los investigadores gustaría poder responder y es un área de investigación activo y excitante.

En la actualidad, cinco cosas se saben ciertamente:

- Si el material de mas del cromosoma 15 no contiene la región crítica 15q11q13 (PWACR), la duplicación normalmente no causa ningún problema.
- La mayoría de los niños con idic (15) tienen cuatro copias de la región crítica 15q11q13. Los niños con tres copias [como un int dup (15)] muestran efectos mucho más leves.
- Los niños con cinco o seis copias tienden a ser más gravemente afectados (Robinson 1993; Browne 1997; Roberts 2002; Huang 2003)
- Los niños que tienen el cromosoma 15 de mas en solo algunas de sus células [conocido como una forma de mosaico de idic (15)] también tienden a mostrar efectos más leves, pero estos pueden variar desde la normalidad completa a problemas significativos (Dennis 2006)
- duplicaciones derivadas del padre, a menudo no están asociadas con problemas de desarrollo. Son las copias derivadas de la madre que están asociadas con problemas.

Las personas con idic (15) tienen diferentes puntos de interrupción y el punto de interrupción puede ser diferente en cada una de las copias adicionales de la región crítica (ver diagrama de la página 3), por lo que tienen dos copias adicionales de la mayoría de los genes en el PWACR pero una copia adicional de algunos genes situados más lejos en el cromosoma (Wang 2008). Esta variabilidad posiblemente pueda ayudar a explicar la gran variación en la capacidad de los niños, aunque esto no es cierto. .



3½ años

Características más comunes

Cada persona con idic (15) es única, por lo cual cada uno va a tener problemas médicos y de desarrollo distintos. Además, ninguna persona tendrá necesariamente todas las características que figuran aquí. Sin embargo, han surgido una serie de características comunes:

- La hipotonía (flacidez o tono muscular inusualmente bajo) en los recién nacidos.
- Retraso en alcanzar los 'hitos' de bebé.
- Discapacidad variables en el aprendizaje y el desarrollo motor. Los niños a menudo necesitan apoyo con el aprendizaje aunque la cantidad de apoyo varía en cada niño.
- Hablar ausente o retrasado.
- Comportamiento inusual, a menudo incluyendo comportamiento del espectro autista.
- Convulsiones afectan a más del 50 por ciento de las personas con una duplicación de 15q. La edad de inicio, el tipo de convulsión, y el efecto del tratamiento es muy variable.

¿Cuál es el pronóstico?

La mayoría de los bebés con idic (15) nacen perfectamente sanos. La organización IDEAS (Isodicentric 15 Exchange, Advocacy and Support USA) está investigando los efectos de idic (15) en la expectativa de vida (para más información ver www.idic15.org).

Los efectos más comunes de la condición son en el comportamiento y el aprendizaje y la única condición médica grave suele ser convulsiones. Hay varios adultos reportados en la literatura médica y Unique cuenta con 14 miembros adultos [ver Adultos con idic (15) en la página 23].

Mientras que el pronóstico depende del progreso individual de cada niño, es probable que la mayoría de los niños con idic (15) segan necesitando apoyo durante toda su vida. Sin embargo, con el tiempo, parece que los niños demuestran una mejora en las interacciones sociales y una reducción de retraimiento. Sus habilidades motoras finas y gruesas, junto con las habilidades de comunicación y comprensión del lenguaje también parecen mejorar (Battaglia 2008).

Embarazo y parto

Muchas madres de bebés con idic (15) no tuvieron ningún problema de embarazo, tuvieron un parto normal y sólo descubrieron que su bebé estaba afectado después del nacimiento.

De las 57 familias que nos han hablado acerca de sus experiencias con el embarazo: doce bebés mostraron poco movimiento fetal en útero. Dos bebés tuvieron restricción del crecimiento intrauterino (RCIU). Este es un término que describe a los bebés cuyo crecimiento en útero se ha retardado, resultando en bebés que son más pequeños de lo esperado para el número de semanas de gestación. En uno de los casos la placenta dejó de funcionar bien y la madre fue hospitalizada. En otros cuatro el crecimiento se retardó en las últimas semanas del embarazo. Dos bebés mostraron tener anomalías cerebrales en la ultrasonografía de 20 semanas. Tres (de un total de 117) bebés de Unique nacieron prematuramente, pero eso es lo que se puede esperar en cualquier grupo de bebés en la población general (Unique).

Por lo que sabemos, ninguna de las familias de Unique descubrieron que su bebé tenía idic (15) antes del nacimiento.

Hay dos ejemplos en la literatura médica de diagnóstico prenatal de idic (15). En el primer caso, el diagnóstico se realizó debido a la edad avanzada de la madre; a los 16

de madres con idic (15) mosaico que están ligeramente afectadas, transmitiendo el cromosoma 15 de más a sus hijos quienes han resultado ser más gravemente afectados (Van der Smagt 1996; Dennis 2006).

Adultos con idic (15)

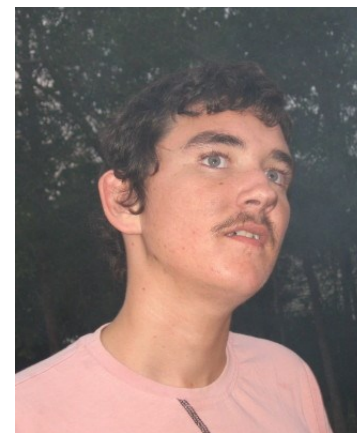
Unique cuenta con 14 miembros adultos entre las edades de 18 y 37 años, seis de los cuales participaron en la encuesta de Unique. Un hombre de 37 años, tiene dificultades de aprendizaje y utiliza gestos para comunicarse. Es plácido y sin pretensiones, le encanta la música y la natación, y vive en casa. Esta médicamente sano pero necesita ayuda con su cuidado personal.

A una mujer de 26 años, le encanta ir de compras y que le arreglen el pelo y las uñas. Le encanta la música y aunque no sabe leer ni escribir, puede copiar. Puede hablar aunque con dificultad, y a veces le cuesta expresarse. Dejó la escuela a los 19 años para asistir a colegio superior (para estudiar estudios generales) y ahora asiste a un centro de día. Vive en una casa con otras cinco personas y con ayuda.

A una mujer de 22 años le gusta montar su bicicleta tándem, nadar y caminar. Le encanta la música y aprende melodías fácilmente; toca piezas pequeñas en el piano de vez en cuando. Fue diagnosticada con autismo a la edad de 3, pero ha mejorado tal como ha crecido. Habla de forma sencilla y utiliza gestos con las manos para comunicarse. Un chico de 19 años de edad, tiene dificultad de aprendizaje moderada a severa, pero le encanta la música y cantar. No sabe leer ni escribir, pero puede reconocer logotipos (como nombres de tiendas). Habla desde los 6 años y también utiliza PEC. Tiene autismo y TDAH. Asiste a un centro de actividad de día dos veces por semana y vive en casa. Una chica de 18 años con dificultad de aprendizaje grave, tiene una memoria increíble, puede utilizar un ordenador y copiar su nombre (aunque no sabe leer ni escribir). Su familia la describen como muy cariñosa con un gran sentido del humor pero tiene un comportamiento desafiante. Le encanta estar al aire libre jugando al fútbol o en la cama



21 años



18 años

elástica. En los últimos años sus hábitos de dormir han mejorado y ahora duerme la noche entera. Tiene poca habilidad motora fina y todavía necesita que le corten la comida. Lleva pañales por la noche. Habla muy bien en frases cortas.

Un chico de 18 años tiene dificultad de aprendizaje moderada a severa y vive en una escuela de la comunidad. Le encanta la música y puede entonarse con facilidad. También tiene muy buena memoria y le encanta mirar imágenes en los libros, aunque no puede leer. Tiene tendencias autistas y le gusta la rutina y un ambiente tranquilo y relajado. Habla con palabras sencillas y

Dormir

Los problemas de dormir son comunes en los niños con idic (15), sin embargo la mayoría de las familias nos dicen que los hábitos de dormir de sus hijos mejoraron a medida que crecieron. A algunos niños les cuesta 'desconectar' y dormirse, necesitando a alguien que se quede o tumben con ellos hasta que se duermen. La evidencia de Unique parece sugerir que los niños superan esta necesidad y con el tiempo aprenden a conciliar el sueño por sí mismos. Algunas familias nos informan que sus hijos sólo duermen ratos cortos, despertándose varias veces durante la noche. Otros tienen hijos que son consistentemente madrugadores. Una familia usa gotas de manzanilla en la bebida de su hijo para tranquilizarlo y ayudarlo a relajarse antes de acostarse. La melatonina ha sido utilizada por varias familias (7/53) con cierto éxito, aunque para otros no ha dado beneficio. Una niña de Unique tiene períodos en que está frenética maníaca y no duerme durante días. Esto es seguido por un período de letargo (Unique).

“ Duerme una siesta durante 10-15 minutos y luego se despierta totalmente refrescada. Por la noche siempre se ha despertado a las 4am, juega durante 2-3 horas y se vuelve a dormir. Acaba de recibir una manta ponderada y durmió durante 12 horas, por primera vez! ” - 1 año

“ No ha tenido problemas para dormirse, pero le cuesta permanecer dormida. Ahora que es cada vez más móvil, se cansa más y duerme algo mejor ” - 2 ½ años

“ Le resulta difícil dormirse. Es incapaz de desconectar y dejar de moverse. Me (mamá) acuesto con ella y le abrazo fuerte, sujetándole las piernas para que no las mueva, y normalmente se duerme en 45 minutos ” - 4 años

“ En el pasado ha tenido problemas para dormirse. Necesita una habitación muy oscura para que no haya distracciones. Ahora, su medicación anticonvulsiva le ayuda a dormirse ” - 7½ años

“ Se cansa fácilmente, por lo que duerme bien por la noche y toma dos siestas durante el día ” - 12 años

“ Ha tenido noches desveladas durante muchos años, pero ahora aunque todavía se despierta, tiende a quedarse en su habitación y entretenerse hasta volverse a acostar ella sola ” - 14 ½ años

La pubertad y la fertilidad

Hay poca información disponible sobre la pubertad en los chicos y chicas con idic (15); sin embargo parece que en muchos casos la pubertad procede de forma normal a la edad habitual, aunque han habido informes de pubertad precoz (antes de tiempo) en niñas.

Dos chicas de Unique necesitaron inyecciones de hormonas para detener la pubertad precoz. Dos chicas en un estudio reciente y dos de Unique, comenzaron sus períodos normalmente pero luego continuaron de forma escasa o pararon totalmente (Grosso 2001; Dennis 2006; Unique).

Por lo que sabemos, las únicas personas con idic (15) que han tenido niños tenían idic (15) en forma de mosaico. Hay varios informes en la literatura médica



17 años

meses de edad el niño tenía retraso en el desarrollo y graves dificultades de aprendizaje. En el segundo caso, se realizó el diagnóstico prenatal por razón de retraso del crecimiento intrauterino y poli hidramnios (volumen de líquido amniótico elevado) observado a las 30 semanas (Miny 1986; Robinson 1993; Unique).

Recién Nacido

Los bebés con idic (15) suelen parecer flácidos (hipotonía) en el período neonatal. Esto puede resultar en retrasos en alcanzar los hitos del desarrollo (como sentarse, rodar, gatear y caminar) y también puede causar problemas de alimentación. Los bebés suelen ser muy plácidos y dormilones, frecuentemente necesitando ser despertados para comer. También pueden ser menos responsivos que los bebés típicos, no respondiendo adecuadamente a indicaciones sociales (Unique).

Crecimiento y alimentación

Los pesos de nacimiento registrados en Unique muestran una variación considerable, con una media de 2.76 kilos (6 libras 1 oz). Cuatro (de 117) bebés de Unique tuvieron un bajo peso al nacer (menos de 2.6 kilos o 12 libras 5 oz) a término (Unique).

Rango de peso al nacer en Unique (en o cerca del término):

2.438 kilos (5 libras 6 oz) - 4.649 kilos (10 libras 10 oz)

La experiencia de Unique ha sido que los nuevos bebés tienden a alimentarse lentamente y la lactancia puede ser difícil de establecer. La hipotonía, que es común en los bebés con idic (15), puede dar lugar a dificultades para succionar y tragar, y/o de enganchar al pecho. Los bebés con el paladar hendido o alto también pueden encontrar las acciones de succión y deglución difíciles. Muchos bebés tienen poco apetito y dificultades para terminar una alimentación. 31 de las 53 madres encuestadas por Unique trataron de amamantar a sus bebés, aunque sólo alrededor de la mitad establecieron una lactancia exitosa; algunos bebés fueron alimentados con biberón de leche extraída. Cuatro de cada 55 bebés de Unique beneficiaron de una sonda nasogástrica temporal (sonda NG, introducida por la nariz y pasando la garganta hasta el estómago). Así como algunos de estos bebés maduraron lo suficiente como para succionar con eficacia, la sonda nasogástrica pudo ser removida y la lactancia o biberón establecido. Cuatro bebés necesitaron sonda de gastrostomía (sonda G, alimentación a través del abdomen, directamente al estómago) con el fin de satisfacer sus necesidades nutricionales (Dennis 2006; Unique).

La hipotonía también puede afectar el paso de alimentos y contribuir al reflujo gastro-esofágico (en el que el contenido del estómago vuelve hacia el esófago). En la encuesta de Unique, casi un tercio de los bebés tuvieron reflujo. Normalmente esto se puede controlar bien alimentando lentamente con el bebé en posición semi-vertical y si es necesario, elevando la cabecera de la cama para dormir. Los espesantes de alimentos y medicinas prescritas para inhibir el ácido gástrico pueden controlar el reflujo. Si estas medidas no son suficientes, algunos bebés necesitan una funduplicatura, una operación que mejora la acción de la válvula entre el estómago y el esófago. Dos bebés de Unique se han beneficiado de este procedimiento (Unique).



4 años

La hipotonía también puede tener un efecto en el tracto gastrointestinal, causando una disminución de la velocidad de tránsito, resultando en estreñimiento. Casi un tercio de los que tomaron parte en la encuesta de Unique sufrían de estreñimiento aunque en la mayoría de niños esto mejoró al crecer (Unique).

Muchos bebés y niños pequeños con idic (15) tienen dificultad para masticar y pueden atragantarse con trocitos en la comida, por lo que suelen seguir comiendo puré más tiempo que sus compañeros, y tardan más en empezar a comer con los dedos. Los padres han encontrado que rallando, picando o cortando la comida o el añadirle salsa para cambiar su textura, puede ayudar a superar estos problemas. Los niños con el paladar alto (alrededor de un tercio de los encuestados) también pueden tener problemas con la comida sólida –puede quedar atrapada en el paladar (Unique).

En la experiencia de Unique, los problemas de alimentación mejoran y muchos niños tienen buen apetito y comen una dieta buena y variada. Sin embargo, a algunos niños les parece faltar la sensación de plenitud y quieren comer todo el tiempo. Algunos niños (7/55) sobrecargan la boca hasta que se ahogan y necesitan que los padres estén atentos mientras comen, midiendo los alimentos en pequeñas cantidades (Unique).

El crecimiento y la altura son normales para los niños con idic (15). Sin embargo, alrededor de tres cuartos de los padres dicen que sus hijos están más bien delgados, independientemente de su altura, a pesar de comer bien. Por el contrario, los que carecen de la sensación de saciedad pueden comer en exceso y llegar a engordar demasiado (Unique).

“Tuvo problemas para alimentarse y tardaba mucho en tomar el biberón. No consiguió amamantar, pero tomaba leche expresada en un biberón. Ahora come una dieta variada y ha aprendido a masticar y comer con los dedos” - 1 año

“Fue amamantada durante 8 meses sin problemas. Todavía le cuesta masticar y la comida tiene que ser blanda y de tamaño pequeño” - 4 años

“Toma vitaminas diariamente y ningún aditivo artificial. Come frutas y verduras todos los días. Todo tiene que ser triturado o mezclado” - 5 ½ años

“Tardó en aprender a masticar y tragar sólidos pero ahora come casi de todo” - 7 ½ años

“Ensucia mucho al comer, y no mastica nada – toda su comida tiene que ser bien triturada. Desde que surgió la epilepsia tiene menos interés en comer y le toca tomar un suplemento dietético” - 15 años

“Tiende a comer en exceso” - 17 años

Aprendizaje

Dificultades de aprendizaje y discapacidad intelectual afectan a todos los niños con una duplicación de 15 q (tanto los que tienen idic (15) como los que tienen una duplicación intersticial), con la mayoría de los niños siendo moderada o gravemente afectados y una pequeña minoría profundamente afectados.

Como siempre, hay una variación individual, pero la mayoría de los niños necesitarán apoyo y se benefician de los programas de intervención temprana, y pueden prosperar mejor en un ambiente de aprendizaje especial. De hecho, la gran mayoría de los niños de



15 años

“Puede estar muy feliz y de momento enfadarse. A veces se acerca a extraños y les envuelve sus brazos alrededor de una pierna (le encantan los abrazos). Le cuesta permanecerse quieto” - 7 ½ años

“Es feliz, sin problemas de comportamiento. Tiene sus momentos de infelicidad como cualquier otro niño. Le ENCANTA la hora del baño. Se entretiene muy bien. Le encanta la música – siempre le ha servido de consuelo” - 8 años

“Tiene TDAH y se frustra fácilmente – puede golpear o empujar a alguien si no la escuchan o entienden. Le encanta estar con otros niños, pero no entiende el concepto de espacio personal. Busca estimulación sensorial – siempre necesita tener algo blando o de goma en las manos” - 10 años

“Es un chico encantador que suele ser feliz y tranquilo. Puede ser un poco distante y en su propio mundo pequeño. Tiene el umbral de dolor alto y no

tiene sentido del peligro. Le encanta escalar los muebles y le atrae mucho el agua. Es muy sociable y le encanta estar rodeado de gente, pero no le gustan los ambientes ruidosos, a menos que esté él haciendo el ruido!” - 11 años

“Es generalmente una joven feliz y sana, a quien le encanta leer, ver videos e ir de compras (en muchos aspectos, una típica adolescente!) pero tiene episodios de comportamiento difícil. Solía ser muy sensible al ruido (como cortadoras de césped, aspiradoras, aire acondicionado) pero ha conseguido superar lentamente su ansiedad” - 14 ½ años

“Es muy pasiva; no le gusta la confrontación e irá a cualquier parte para estar a solas. Odia los camiones pero le encanta la música fuerte! Sus manos, pies y cabeza son sensibles al tacto” - 15 años

“Le gusta lamer cosas y también le gusta tocar diferentes superficies. No le gustan la ropa y los zapatos, y si por él fuera iría siempre desnudo!” - 15 años

“Es ruidoso a veces, pero eso es sólo su forma de hablar. Tiene pica (tendencia a comer cosas no nutritivas). Siempre ha sido hiperactivo, pero esto ha disminuido de modo que ha entrado en la adolescencia” - 15 años

“Tiene dificultad con la transición, y a menudo llora cuando sale de casa. Sin embargo, utilizamos PEC/objetos para hacerle saber a dónde vamos, y lo tolera mejor” - 15 ½ años

“Cuando era bebé era muy sensible al ruido y le sorprendían los ruidos fuertes” - ahora 18 años

“Es amable, atenta y servicial. A veces sufre de cambios de humor” - 26 años

“Es placido y sin pretensiones” - 37 años

promover un mejor conocimiento sensorial. Estos incluyen el poner pesos en los tobillos/ muñecas o un chaleco/ manta ponderado, que ayudan a aumentar la sensación del cuerpo; actividades de empujar/tirar como mover muebles, llevar libros o el tira y afloja; juegos de arrastrarse y rodarse contra resistencia; masajes de tejido profundo; cepillar el cuerpo; juegos de salto y caída controlada; subir escaleras y actividades de fortalecimiento del núcleo en general para mejorar el tono muscular a través de tronco (Rineer 1998; Schanen 2006; Unique).

“ Siempre se está moviendo y necesita un arnés de seguridad adicional en el coche para mantenerla en su asiento. Tiene una manta ponderada para calmarla y restringir sus movimientos cuando se acuesta ” - 4 años

“ No tiene sentido del peligro - una vez se quemó en el quemador y todavía no le tiene cuidado. Tiene autismo y hay que hablarle muy literalmente. Es importante reconocer cuando ha sido demasiado estimulado y necesita un poco de espacio. Es muy gracioso y cariñoso. Siempre está buscando estimulación sensorial y no puede jugar solo. Tiene mucha ansiedad de separación y es demasiado amistoso con todos ” - 5 años

“ Odia la comida fría y es defensiva táctil en sus manos y pies. Sus terapeutas están desarrollando la habilidad de poder cogerle de la mano ” - 5 años

“ Es una niña feliz y tranquila y llora poco. Es muy cariñosa, pero no tiene sentido del peligro ” - 5 años

“ Le encanta jugar en el jardín, sobre todo tocar las plantas para ver sus movimientos. Su comportamiento es mejor durante el período lectivo cuando tiene más estimulación, que durante las vacaciones. El hacer mucho ejercicio ayuda (por ejemplo botar en la cama elástica o ir a dar un paseo) ” - 5 años

“ Tiene una tolerancia alta al dolor. Le gusta tocar cosas calientes, lamiendo radiadores calientes, y no llora con facilidad cuando se cae o se hace daño ” - 5 1/2 años

“ Normalmente es una niña muy relajada y tranquila, pero en ciertas circunstancias se pone muy ansiosa y empieza a gritar sin control - sobre todo cuando vamos al médico, o en cualquier lugar nuevo o extraño ” - 5 1/2 años

“ Es muy inquieta: siempre se está moviendo y está haciendo algo constantemente ” - 6 años



13 años



16 años

Unique atienden un colegio de educación especial, aunque algunos pocos van a un colegio convencional, recibiendo a menudo ayuda 1:1 en el aula.

En un estudio reciente, de 17 niños con edades entre 5-16 años, tres iban a un colegio corriente con ayuda adicional [uno tenía idic (15) en mosaico]. La mayoría de los niños con idic (15) también tienen un diagnóstico de autismo o trastorno del espectro autista (TEA) y algunos han prosperado en colegios especializados en programas autistas. La mayoría de los niños necesitan un ayudante 1:1 en el colegio para ayudarles a enfocar y comunicar sus necesidades (ver Comportamiento) (Rineer 1998; Dennis 2006; Unique). Una pequeña minoría de los niños aprenden a dibujar de forma sencilla y escribir su propio nombre y otras palabras sencillas. Sin embargo, la hipotonía puede resultar en dificultad sujetando un lápiz o bolígrafo y muchos niños encuentran un teclado más fácil de dominar. Debido a esto, los ordenadores (incluyendo ordenadores de pantalla táctil) son utilizados por muchos niños tanto en el colegio como en el hogar. Algunos niños que no dominan la escritura independiente aprenden a trazar letras sobre un patrón de puntos.

Algunos niños aprenden a reconocer su nombre escrito, y una pequeña minoría aprenden a leer. A muchos niños, incluso aquellos que no dominan la lectura, les encanta mirar libros y escuchar cuentos e historias, y a algunos les encanta mirar catálogos en particular.

Los niños suelen tener buena memoria. Algunos son hiperactivos o se distraen fácilmente, o tienen poca capacidad de concentración, que puede causar problemas con el aprendizaje. El autismo, que es común en los niños con idic (15), también puede afectar la forma en que los niños aprenden. Algunas familias utilizan ABA (Análisis Conductual Aplicado), un método de trabajo con niños con autismo y otras dificultades de aprendizaje, que intenta compensar estas dificultades mediante el análisis y cambio de comportamiento. Para la mayoría de niños con idic (15) el aprendizaje se logra mejor en grupos pequeños en un ambiente estructurado y tranquilo (Unique).

Muchas familias dicen que a sus hijos les encantan sobre todo los juegos de agua y/o arena.

Los niños con idic (15) parecen compartir una habilidad excepcional y amor por la música y el cantar, con muchas familias describiendo un tono perfecto, o la habilidad de poder cantar/tararear una canción después de haberla oído una sola vez (Unique).

“ Tiene muy buena memoria para ciertas cosas. Puede repetir melodías y canciones correctamente y con rapidez. No sabe leer, pero le encantan los libros ” - 4 años

“ Tiene dificultades de aprendizaje moderadas. Sus puntos fuertes son su personalidad, la música, su amabilidad y su supermemoria. Puede leer palabras de 3-4 letras ” - 5 años

“ Reconoce números y letras en el ordenador y los señala cuando se le pregunta ” - 5 1/2 años

“ Le encanta la música y aprende canciones después de escucharlas solo una vez. Tiene muy buena memoria y puede dibujar círculos y líneas rectas ” - 7 años

“ Tiene muy buen 'oído' - puede tararear canciones que ha escuchado sólo una o dos veces, con tono perfecto y preciso ” - 9 1/2 años

“ Sabe algunas letras y tiene muy buena memoria (para cosas y eventos). No es fuerte en matemáticas ” - 11 años

“ Le encantan los juegos de ordenador y pese a su poca destreza, sabe manejar el ratón y teclado. Utilizamos juegos recomendados por la escuela para desarrollar sus habilidades, además de juegos diseñados para niños más pequeños que cubren una amplia gama de actividades desde contar a aprender como estar con los amigos. Responde bien a estos juegos y su vocabulario y algunas habilidades han mejorado notablemente gracias a ello ” - 11 años

“ Lee a nivel de 7 años aproximadamente. Puede dibujar una persona básica y copiar su nombre ” - 13 años

“ Recuerda melodías de canciones infantiles. Aprende mejor cuando su epilepsia esta bien controlada ” - 14 ½ años

“ Tiene dificultades de aprendizaje graves y complejas. Tiene buena memoria y se acuerda de donde vive, donde vive su abuela y conoce ciertos lugares y personas ” - 15 años

“ Tiene dificultades de aprendizaje graves, pero una memoria increíble! Aprende mejor en grupos pequeños con un maestro conocido y asistencia 1:1 ” - 18 años

“ Le encanta la música y aprende melodías muy fácilmente ” - 18 años

“ Tiene buena memoria para la música y canta bien. También tiene buena memoria para los lugares y no olvida sitios donde ha estado ” - 19 años



6 años

Habla y comunicación

Los problemas del habla son comunes en los niños con idic (15). El habla se retrasa a menudo. Los niños con idic (15) a menudo hablan de forma ecolalia (repiten palabras o frases dichas por otra persona) por lo que ‘hacen eco’ de oraciones o frases en lugar de formarlas ellos mismos.

En un estudio de las habilidades del habla de 33 personas de edades comprendidas entre 2 y 57 años, los investigadores encontraron que todos excepto cinco utilizaban al menos algunas palabras. La edad media en la que los niños comenzaron a hablar era los 27 meses. Un niño, con una forma de mosaico de idic (15), entendía el lenguaje y hablaba normalmente, y otras nueve podían mantener una conversación sencilla. Otros cinco utilizaban frases cortas, y seis solo expresiones. Solamente 6 utilizaban una sola palabra.

Otro estudio todavía en curso realizado por la Dra. Carolyn Schanen en EE.UU. siguiendo a 41 niños, ha demostrado que 14 niños dijeron su primera palabra a los 5 años, dos comenzaron a usar palabras entre los 5 y 10 años, y uno a partir de los 10 (Battaglia 1997; Battaglia 2005; Dennis 2006; Unique).

Entre los miembros de Unique mayores de 5 años, la evidencia demuestra una gama de habilidades. Los niños empezaron a hablar a una edad media de 3 años y 5 meses. Diecisiete personas hablan en frases pero suelen ser frases cortas y simples y no siempre claras ni fáciles de entender por personas ajenas a la familia. Diez utilizan

pueden incluir el comportamiento estereotipado (comportamiento repetitivo como retorcerse las manos), no hablar, o la ecolalia. La ecolalia es un comportamiento verbal no convencional que es común entre los niños con trastornos del espectro autista. Se produce cuando el niño repite la información verbal manifestada por otros (por ejemplo intercambios conversacionales de la gente, vídeos, libros leídos en voz alta, canciones, etc.) (ver la sección de habla y comunicación, página 10). Otras características de la conducta autista en niños con idic (15)

incluyen problemas de adaptación a cambios de rutina, evitar el contacto visual y la falta de interacciones sociales apropiadas. Un número significativo de niños no tienen sensación del peligro. Sin embargo, los niños con idic (15) son generalmente mucho más sociables de lo que es común en niños con autismo, y muchos niños aprenden a manejar el contacto visual sostenido y dar respuestas sociales más consistentes. Sus familias nos dicen que los niños se desarrollan mejor en un ambiente tranquilo y estructurado. Una rutina constante ayuda a los niños a sentirse seguros y protegidos (Battaglia 1997; Rineer 1998; Wolpert 2000; Borgatti 2001; Unique).

Dos hijos únicos tienen un diagnóstico formal de síndrome de evitación patológica de la demanda, un trastorno relacionado con pero distinto del autismo y síndrome de Asperger. Para obtener más información, póngase en contacto con el grupo de contacto síndrome PDA (www.pdacontact.org.uk).

Los problemas sensoriales afectan a más de la mitad de los que participaron en la encuesta de Unique. Otro informe sugiere que alrededor de la mitad de niños con idic (15) son hipersensibles al ruido, y casi dos tercios tienen otras aversiones sensoriales en un



14 años

dado momento. Los niños pueden tener actitud defensiva sensorial, por ejemplo sensibilidad táctil donde no les gusta tocar ciertos objetos y texturas, y/o hipersensibilidad oral. Por lo contrario pueden ser bajo-sensibles a la estimulación sensorial, o faltarles el conocimiento de la sensación. Casi tres cuartas partes de los que participaron en la encuesta de Unique nos dijeron que sus hijos tenían una mayor tolerancia al dolor, a menudo sin darse cuenta de cuando habían sido mal heridos. Hay varias actividades y estrategias que se pueden aplicar para aumentar el conocimiento del cuerpo y



12 años

Comportamiento

Los bebés y niños pequeños tienden a ser tranquilos y poco exigentes y no responden a las señales sociales, aunque su capacidad de responder por lo general aumenta con la madurez. Los niños con idic (15) son a menudo felices, alegres, llenos de entusiasmo, cariñosos y disfrutan de la vida. Sin embargo, así como los niños crecen y dejan atrás la etapa más pasiva de la infancia, pueden mostrar cambios repentinos y extremos de comportamiento, con arrebatos de agresividad y comportamiento destructivo. Este comportamiento puede estar dirigido a sí mismos y a otros, e incluye tirones de pelo, golpes, mordidas y patadas. En algunos (pequeña minoría) se han visto tendencias auto-destructivas o auto-lesivas. Se pueden frustrar fácilmente y ser impulsivos. Tienden a ser hiperactivos con falta de concentración y disminución de atención y se distraen con facilidad, todo lo cual puede hacer más difícil el aprendizaje. Tres de los 53 (6 por ciento) que tomaron parte en la encuesta han sido diagnosticados con trastorno de hiperactividad y déficit de atención (TDAH) que se caracteriza por la inquietud y la poca capacidad de atención. También hay informes de TDAH en la literatura médica. Algunas familias dicen que sus hijos son excesivamente cariñosos y muestran amistad inapropiada, y son hiperverbales (hablar demasiado).

Algunas estrategias utilizadas por familias para ayudar a controlar el comportamiento incluyen disciplina firme y límites muy claros, tratar de asegurar que el niño no se sobre estimule y, si es necesario, mover al niño a un lugar tranquilo para calmarle. El cantar y la música son empleados a menudo con éxito para calmar a los niños. Algunas familias han tenido éxito recompensando el buen comportamiento usando una tabla de estrellas. Técnicas de manejo del comportamiento han ayudado a muchas familias, pero para algunos niños el medicamento ha demostrado ser el único tratamiento efectivo. Otras estrategias empleadas por familias incluyen la manipulación de la dieta, como dieta sin gluten, o baja en azúcar, añadiendo aceites de pescado o eliminando los colorantes alimentarios (véase el folleto de Unique sobre Comportamiento) (Battaglia 1997; Maggouta 2003; Unique).

Maggouta 2003; Unique).

Por lo contrario, algunas familias tienen problemas con hipersensibilidad, ansiedad e inseguridad. Los niños pueden mostrar ansiedad de separación extrema y ser fácilmente heridos por otros niños. Algunos se ponen extremadamente ansiosos cuando se les exige mucho y pueden dañarse a sí mismos (normalmente mordiendo las muñecas o las manos) (Unique).

Comportamiento dentro del espectro autista ha sido observado en más de 20 informes en la literatura médica y en casi la mitad de los niños de Unique. Algunos niños no tienen un diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA), pero muestran algunas tendencias o rasgos autistas. Las tendencias autistas



21 años



4 años

intention to form communication with others (Unique).

One Unique child spoke fluently and in sentences until seizures began at age 7 and her speech regressed and she now does not speak. This regression of speech has also been described in the medical literature (Battaglia 1997; Unique).

Evidence at Unique suggests that some children refer to themselves in the third person rather than using 'I' or 'me'. Although children often learn to speak in simple sentences and communicate their needs and/or wants they may not have the ability to hold a conversation or respond and answer questions (Unique).

Some children use sign language, PECs and/or computer-based approaches to help to communicate their needs and wants. Evidence in the literature, which is also backed up at Unique, suggests that many children have better receptive language than expressive language: they understand more than they can express. Speech therapy has proved beneficial to many children (Battaglia 2008; Unique). There are many reasons for the speech delay, including the link between the ability to learn and the ability to speak. The hypotonia experienced by many children results in weakness in the mouth muscles which in addition to insufficient sucking, can also affect the development of speech. Those with a cleft or high palate may also have specific difficulty with articulation of certain sounds (Unique).

“Comunica mediante el habla, empujar / tirar y sonidos. Es capaz de formar frases con un máximo de 6 palabras. La operaron de la cadera a los 2 años 8 meses, y pasó 2 meses enyesada; su habla mejoró dramáticamente.” - 4 años

“Empezó a usar palabras a los 2 años y medio. Tiene un vocabulario extensivo y puede nombrar muchos objetos. Copia muchas de las palabras que oye, pero en realidad no puede mantener una conversación o contestar a preguntas. Aprendió muchas palabras de sus juguetes VtechTM ya que le gusta pulsar los botones repetitivamente entonces oye las palabras muchas veces.” - 4½ años

“Utiliza sólo una palabra, 'tarta', que le encanta! Puede señalar 'más' y está empezando a responder a los PECS. Entiende más de lo que puede expresar.” - 5½ años

Habla y señala. Entiende bien pero le cuesta expresar sus necesidades y se frustra. Usa un ordenador de pantalla táctil en el colegio” - 7 años

“Entiende órdenes simples y aunque no utiliza palabras, gruñe al comer algo que le gusta!” - 7½ años

“Dijo sus primeras palabras a los 3 años y utiliza frases completas desde los 5 años. Utiliza un ordenador de pantalla táctil.” - 10 años

“Habla normalmente.” - 11 años [idic (15) mosaico]

“Usa palabras pero no puede expresar sus sentimientos.” - 11 años

“Tiene un vocabulario extensivo que normalmente utiliza apropiadamente. El habla es un área en el que ha mejorado mucho sólo en los últimos años y ahora puede expresar sus necesidades básicas. No puede conversar ni responder a preguntas.” - 11 años

“Elige no participar en ninguna forma de comunicación.” - 15 años

“Comenzó a usar PECS hace dos años y reaccionó de manera tan positiva que no lo podíamos creer!” - 15 años



7 años

“ Le encantan los juegos de ordenador y pese a su poca destreza, sabe manejar el ratón y teclado. Utilizamos juegos recomendados por la escuela para desarrollar sus habilidades, además de juegos diseñados para niños más pequeños que cubren una amplia gama de actividades desde contar a aprender como estar con los amigos. Responde bien a estos juegos y su vocabulario y algunas habilidades han mejorado notablemente gracias a ello ” - 11 años

“ Lee a nivel de 7 años aproximadamente. Puede dibujar una persona básica y copiar su nombre ” - 13 años

“ Recuerda melodías de canciones infantiles. Aprende mejor cuando su epilepsia esta bien controlada ” - 14 ½ años

“ Tiene dificultades de aprendizaje graves y complejas. Tiene buena memoria y se acuerda de donde vive, donde vive su abuela y conoce ciertos lugares y personas ” - 15 años

“ Tiene dificultades de aprendizaje graves, pero una memoria increíble! Aprende mejor en grupos pequeños con un maestro conocido y asistencia 1:1 ” - 18 años

“ Le encanta la música y aprende melodías muy fácilmente ” - 18 años

“ Tiene buena memoria para la música y canta bien. También tiene buena memoria para los lugares y no olvida sitios donde ha estado ” - 19 años



6 años

Habla y comunicación

Los problemas del habla son comunes en los niños con idic (15). El habla se retrasa a menudo. Los niños con idic (15) a menudo hablan de forma ecológica (repiten palabras o frases dichas por otra persona) por lo que ‘hacen eco’ de oraciones o frases en lugar de formarlas ellos mismos.

En un estudio de las habilidades del habla de 33 personas de edades comprendidas entre 2 y 57 años, los investigadores encontraron que todos excepto cinco utilizaban al menos algunas palabras. La edad media en la que los niños comenzaron a hablar era los 27 meses. Un niño, con una forma de mosaico de idic (15), entendía el lenguaje y hablaba normalmente, y otras nueve podían mantener una conversación sencilla. Otros cinco utilizaban frases cortas, y seis solo expresiones. Solamente 6 utilizaban una sola palabra.

Otro estudio todavía en curso realizado por la Dra. Carolyn Schanen en EE.UU. siguiendo a 41 niños, ha demostrado que 14 niños dijeron su primera palabra a los 5 años, dos comenzaron a usar palabras entre los 5 y 10 años, y uno a partir de los 10 (*Battaglia 1997; Battaglia 2005; Dennis 2006; Unique*).

Entre los miembros de Unique mayores de 5 años, la evidencia demuestra una gama de habilidades. Los niños empezaron a hablar a una edad media de 3 años y 5 meses. Diecisiete personas hablan en frases pero suelen ser frases cortas y simples y no siempre claras ni fáciles de entender por personas ajenas a la familia. Diez utilizan

genital menor. Cuatro tuvieron criptorquidia (testículos no descendidos). Los testículos pueden ser descendidos mediante una operación sencilla si no descienden ellos solos con el tiempo. La criptorquidia también se ha documentado en la literatura médica.

Un niño de Unique tiene los testículos muy pequeños; otro tenía paraquimosis (el prepucio queda retraído detrás de la corona del pene) y otro hipospadias (el orificio que normalmente esta en el extremo del pene, se encuentra en su parte inferior).

Tanto la paraquimosis como el hipospadias pueden ser corregidos por un procedimiento quirúrgico sencillo. El micropene (pene pequeño) y el ano imperforado (un ano malformado) también se han reportado en la literatura médica, aunque que nosotros sepamos, no se han visto en miembros de Unique.

En las mujeres, se ha reportado el desarrollo anormal de los ovarios en un caso (Robinson 1993; Grosso 2001; Unique).



5 años

■ Paladar

El paladar hendido (abertura en el techo de la boca como resultado de malformaciones durante su desarrollo) se ha visto afectar a algunos niños con idic (15). El paladar hendido sólo afectó a un bebé (de un total de 55) que participaron en la encuesta de Unique. La baja incidencia de labio leporino con el paladar hendido en niños con idic (15) puede indicar que los dos no están necesariamente conectados (Unique).

Alrededor de un tercio (16/53) de los niños, tienen el paladar alto (Unique).

Tanto el paladar hendido como alto, pueden contribuir a las dificultades de alimentación temprana observados en niños. El paladar hendido o alto también puede hacer el hablar más difícil.

■ Dientes

Normalmente, los niños con trastornos cromosómicos parecen tener algo más problemas dentales que sus compañeros. A dos niños de Unique les faltan uno o más dientes, y a otro niño le tardaron mucho en salir. Algunos niños tienen hipersensibilidad oral o una boca hipersensible que resulta en una aversión a cepillarse los dientes e ir al dentista; un niño requiere anestesia general para el tratamiento dental. Han habido informes en la literatura médica de dientes de forma o posición irregular, y de hipertrofia (crecimiento excesivo) de las encías (Robinson 1993; Unique).

■ Columna vertebral

Una pequeña proporción (alrededor del 20 por ciento en la encuesta de Unique) tienen escoliosis (curvatura de la columna vertebral). En la mayoría de los casos, la escoliosis es leve y hasta ahora, no ha requerido cirugía. Dos niños de Unique tenían una escoliosis severa que requirió cirugía (Unique).

■ Piel

El eccema es un tipo de reacción alérgica que afecta a alrededor de un cuarto de los niños con idic (15). En su forma leve, la piel está seca, caliente y con picor, mientras que en las formas más severas la piel puede llegar a descamar y sangrar. Los padres han encontrado que las cremas hidratantes y los emolientes suaves pueden ayudar a mantenerlo bajo control, empleando crema de esteroides en los casos más graves. El eccema es a menudo peor durante los meses de verano y muchos niños lo superan con la edad (Unique).

Algunas familias nos informan que las crisis aumentaron en número con el inicio de la pubertad (Unique).

Ha habido una sugerencia que existe una correlación entre convulsiones y dificultades de aprendizaje, pero un estudio reciente no encontró ninguna relación (Dennis 2006).

■ Problemas cardíacos

Los problemas del corazón (cardíacos) son raros en aquellos con idic (15). Sólo dos de los 53 niños encuestados tenían una enfermedad del corazón. Uno tenía un soplo cardíaco, y estaba esperando más pruebas, y el otro tenía un pequeño agujero entre las dos cámaras inferiores del corazón (un defecto septal ventricular o VSD), que se cerró naturalmente sin cirugía. No se sabe si se encuentran alteraciones del ritmo del corazón en niños o adultos con idic (15), por lo que se recomienda se les haga un electrocardiograma para evaluar sus ritmos cardíacos (Unique).

■ Visión

El estrabismo (estrabismo), donde uno o ambos ojos pueden girar hacia adentro, hacia afuera o hacia arriba, es el problema de visión más común afectando alrededor de un tercio de las familias de Unique y reportado en el 40 por ciento de casos en un estudio publicado recientemente. Muchos estrabismo son convergentes (donde se cruzan los ojos) y muchos niños necesitan cirugía para realinear los ojos (Dennis 2006; Unique).

Otros problemas reportados fueron vista larga, miopía y astigmatismo (una imperfección en la curvatura de la córnea, la capa transparente del ojo que cubre la iris y la pupila, resultando en visión borrosa). Estos problemas suelen ser leves y pueden corregirse con gafas. Cinco niños de Unique tenían una discapacidad visual cortical

(los sistemas visuales del cerebro no entienden o interpretan consistentemente lo que los ojos ven). También se ha observado en la literatura médica publicada y en Unique, el nistagmo (movimientos oculares rápidos e incontrolables) (Huang 2003; Unique).

Varios otros problemas han sido reportados como casos únicos. Un niño de Unique no tenía percepción de profundidad y otro tenía entropión (los párpados se doblan hacia dentro) que fue corregido quirúrgicamente (Unique)

■ Audición

La discapacidad auditiva es común en los niños con trastornos cromosómicos y se ha reportado en casi un tercio de los niños de Unique con idic (15). La causa más común de pérdida de audición es la otitis media, donde hay una acumulación de líquido en el oído medio. La otitis media generalmente se resuelve conforme los niños crecen y el canal de ventilación se ensancha y se vuelve más vertical resultando en un mejor drenaje del oído medio. Por lo tanto, cualquier pérdida de audición causada por otitis suele ser temporal. Sin embargo, el líquido persistente en el oído y la otitis media pueden reducir la audición de un niño durante un periodo fundamental para el desarrollo del habla y el lenguaje. Por lo tanto, mientras la otitis persista, muchos niños necesitarán la inserción de un pequeño tubo de ventilación en el tímpano (Dennis 2006; Unique).

■ Anomalías genitales menores

Siete chicos (de 25) que participaron en la encuesta de Unique tenían alguna anomalía



10 años

intention to form communication with others (Unique).

One Unique child spoke fluently and in sentences until seizures began at age 7 and her speech regressed and she now does not speak. This regression of speech has also been described in the medical literature (Battaglia 1997; Unique).

Evidence at Unique suggests that some children refer to themselves in the third person rather than using 'I' or 'me'. Although children often learn to speak in simple sentences and communicate their needs and/or wants they may not have the ability to hold a conversation or respond and answer questions (Unique).

Some children use sign language, PECs and/or computer-based approaches to help to communicate their needs and wants. Evidence in the literature, which is also backed up at Unique, suggests that many children have better receptive language than expressive language: they understand more than they can express. Speech therapy has proved beneficial to many children (Battaglia 2008; Unique). There are many reasons for the speech delay, including the link between the ability to learn and the ability to speak. The hypotonia experienced by many children results in weakness in the mouth muscles which in addition to insufficient sucking, can also affect the development of speech. Those with a cleft or high palate may also have specific difficulty with articulation of certain sounds (Unique).

“Comunica mediante el habla, empujar / tirar y sonidos. Es capaz de formar frases con un máximo de 6 palabras. La operaron de la cadera a los 2 años 8 meses, y pasó 2 meses enyesada; su habla mejoró dramáticamente.” - 4 años

“Empezó a usar palabras a los 2 años y medio. Tiene un vocabulario extensivo y puede nombrar muchos objetos. Copia muchas de las palabras que oye, pero en realidad no puede mantener una conversación o contestar a preguntas. Aprendió muchas palabras de sus juguetes VtechTM ya que le gusta pulsar los botones repetitivamente entonces oye las palabras muchas veces.” - 4½ años

“Utiliza sólo una palabra, 'tarta', que le encanta! Puede señalar 'más' y está empezando a responder a los PECS. Entiende más de lo que puede expresar.” - 5½ años

Habla y señala. Entiende bien pero le cuesta expresar sus necesidades y se frustra. Usa un ordenador de pantalla táctil en el colegio” - 7 años

“Entiende órdenes simples y aunque no utiliza palabras, gruñe al comer algo que le gusta!” - 7½ años

“Dijo sus primeras palabras a los 3 años y utiliza frases completas desde los 5 años. Utiliza un ordenador de pantalla táctil.” - 10 años

“Habla normalmente.” - 11 años [idic (15) mosaico]

“Usa palabras pero no puede expresar sus sentimientos.” - 11 años

“Tiene un vocabulario extensivo que normalmente utiliza apropiadamente. El habla es un área en el que ha mejorado mucho sólo en los últimos años y ahora puede expresar sus necesidades básicas. No puede conversar ni responder a preguntas.” - 11 años

“Elige no participar en ninguna forma de comunicación.” - 15 años

“Comenzó a usar PECS hace dos años y reaccionó de manera tan positiva que no lo podíamos creer!” - 15 años



7 años

Desarrollo: coordinación ojo-mano y destreza (habilidades de motricidad fina) y autocuidado

La hipotonía puede afectar también la motricidad fina en los niños con idic (15) y pueden tardar más en alcanzar y coger los juguetes y sostener un biberón o vaso. Esto puede dar lugar a retrasos en aprender a autoalimentarse, vestirse (las cremalleras y los botones pueden ser especialmente problemáticos) y sostener un bolígrafo para escribir o dibujar.

Cubiertos gruesos, tazas con asas y el pre-cortar la comida pueden ayudar a algunos niños. Para aquellos niños que tienen problemas sujetando y controlando un instrumento de escritura, el dominio de un teclado o un ordenador de pantalla táctil a menudo puede ser más sencillo. Muchos niños tienen terapia ocupacional con el fin de ayudar a mejorar estas habilidades (Unique).

A raíz de estas dificultades, es probable el seguir necesitando ayuda para vestir y desvestirse. También el requerir asistencia en tareas como cepillarse los dientes y lavarse.

El control de esfínteres puede también verse afectado. La información de Unique muestra que el control de esfínteres consistente es alcanzado entre los 2 ½ y 14 años (promedio de poco más de 6 años). Un estudio realizado por el equipo de IDEAS [un grupo de apoyo, educación y defensa de idic (15)] ha demostrado que el control de la orina se

logró en nueve de 41 niños a la edad de 6 ½ años, y el control de orina y heces alcanzado por ocho (de 41) a la edad de 7 años. Sin embargo, este nivel no ha sido posible para todos los niños (Unique).

“Sus movimientos de mano son torpes. Puede llevar la cuchara a la boca, pero aún no puede llenarla ella misma. Lleva pañales día y noche y necesita ayuda para cepillarse el pelo y los dientes. Intenta lavarse las manos, pero requiere ayuda. No puede vestirse sola, pero mete el brazo en la camiseta cuando se lo pido. Sabe quitarse bien los zapatos de velcro” - 4 años

“Todavía tiene un agarre inmaduro y falta de coordinación, y tiene dificultad con las cosas pequeñas, como las pasas” - 7 ½ años

“Puede hacer la mayoría de su higiene personal, pero a menudo elige no hacerlo!” - 11 años [idic (15) mosaico]

“Sus habilidades motrices finas llevan mucho retraso. Tiene solo un agarre simple – no tiene agarre de pinza” - 15 años

“Lleva pañales por la noche. Necesita ayuda y orientación para vestirse y para la higiene personal” - 18 años



Un ejemplo de las habilidades motoras finas de una niña de 15 años con idic (15). Sabe enhebrar las cuentas pero no atar los nudos.



15 años

Preocupaciones de salud

■ Convulsiones

Convulsiones son una característica común de idic (15), afectando alrededor de tres cuartas partes de niños en la encuesta de Unique. Un informe reciente publicado en la literatura médica encontró que dos terceras partes de las 33 personas con idic (15) en el estudio, se veían afectadas (Dennis 2006). Lo que se ha visto en Unique y en la literatura médica publicada sugiere que los niños tienen una amplia variedad de tipos de convulsiones y cada niño puede tener más de un tipo. Comienzan a cualquier edad hasta los 18 años, aunque más de la mitad tuvieron su primera convulsión en su primer año. Las convulsiones pueden ser ocasionales o frecuentes, cortas o prolongadas. El tipo más común de convulsiones afectando a los miembros de Unique son espasmos infantiles, una convulsión que presenta como un grupo de sacudidas o contracciones nerviosas y es más común en los bebés entre los tres y diez meses. Las ausencias, donde los niños fijan la mirada y pierden la atención durante un periodo de 5 segundos a 2 minutos, también son comunes. Otras crisis observadas en los miembros de Unique (y en la literatura médica) incluyen sacudidas (mioclónicas), ‘ataques de caída’ (atónicos), rigidez (tónica) o sacudidas repetidas (clónicas). Convulsiones tónico-clónicas (donde el niño se cae inconsciente y sacude todo el cuerpo) sólo afectaron a dos adolescentes, aunque son reportadas en la literatura en niños más pequeños. Algunos niños tuvieron episodios extraños que podrían haber sido convulsiones pero tuvieron electroencefalogramas (EEG) normales. Un EEG es una prueba que da una imagen de la actividad eléctrica del cerebro (Bingham 1996; Battaglia 1997; Elia 1998; Unique).

Las convulsiones a menudo son controladas efectivamente con medicamentos, aunque cinco de los 67 niños tienen convulsiones que no han sido completamente controladas de esta manera. Algunas familias han probado una dieta cetogénica (alta en grasas y baja en carbohidratos) para tratar de controlar las convulsiones. Algunos de los niños (3/35) con epilepsia que no ha sido posible controlar con medicamentos, han recibido estimulación del nervio vago (ENV). ENV es un tratamiento para la epilepsia, donde un pequeño dispositivo se implanta bajo de la piel debajo de la clavícula izquierda. Este está conectado a un cable con tres bobinas en un extremo. Estas bobinas son envueltas alrededor del nervio vago en el lado izquierdo del cuello en una operación pequeña. La estimulación intermitente del nervio vago reduce la frecuencia y la intensidad de las convulsiones. En algunos niños cuya epilepsia resultó difícil de controlar, los padres experimentaron con una variedad de tratamientos alternativos. Estos incluyeron yoga, terapia de oxígeno, terapia craneosacral (también conocida como osteopatía craneal) y la homeopatía (Unique).

Dos niños de Unique y cuatro en la literatura médica publicada tienen el síndrome de Lennox-Gastaut, un tipo de epilepsia de aparición temprana que es resistente a la medicación. La literatura médica publicada también describe epilepsia leve de aparición adulta. (Battaglia 1997; Chifari 2002; Battaglia 2008; Unique).

La epilepsia perturba el sueño de muchos niños (14/35). Los niños que se ven afectados por las crisis nocturnas pueden estar excesivamente cansados al día siguiente y necesitar tomar una siesta durante el día. Varias familias también nos cuentan que el medicamento anti epiléptico hacen que su niño este soñoliento o excesivamente cansado (Unique).

Los niños que sufren de ‘ataques de caída’ deben llevar un casco para proteger la cabeza cuando tengan convulsiones.