

Problemas en los Cromosomas Sexuales Descubiertos a través del Diagnóstico Prenatal

El Síndrome del 47,XXX



Publicado por PacNoRGG
El Grupo de Genética Regional del
Noroeste del Pacífico

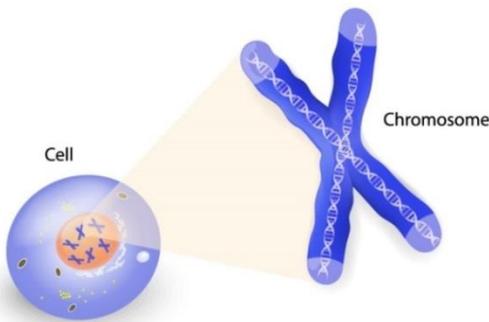
Introducción

El propósito de este folleto es proporcionarle información a las familias sobre los resultados en las pruebas prenatales que indican un cambio en los cromosomas sexuales. Estos resultados pueden generar un período de ansiedad para muchas familias, ya que ha existe muy poca información disponible para las personas que no están dentro del campo de la genética. Este folleto le dará un poco de información, pero quizás no pueda responder a todas sus preguntas. Por favor hable con un consejero en genética o con un médico genetista para obtener información más específica sobre su situación. Ellos se encuentran para prestarle ayuda. Este folleto también puede ayudarle a explicar los resultados de las pruebas a su familia y a sus proveedores del cuidado de la salud.

I. Células

La prueba que fue realizada en su feto (bebé que aún no ha nacido) fue realizada examinando las células tanto del líquido amniótico (si a usted se le hizo la amniocentesis) o la placenta (si a usted se le tomó muestra de las vellosidades coriónicas). Cuando las células fueron estudiadas, los paquetes de material genético o información, llamados cromosomas, fueron examinados. Tanto su cuerpo como el cuerpo del bebé están hechos de billones de células. Cada célula contiene un juego completo de cromosomas. Las células del feto, la placenta y el líquido amniótico vienen del mismo huevo fertilizado. Por lo tanto los cromosomas estudiados provenientes del líquido amniótico o de la placenta corresponden a los cromosomas del feto.

Esta es una ilustración de una célula. Es tan pequeña que sólo puede ser vista utilizando un microscopio:



II. Cromosomas

Normalmente existen 46 cromosomas en cada célula. Los cromosomas se parecen a un conjunto de libros de cocina. Cada cromosoma o libro de cocina contiene miles de recetas las cuales son pedazos de información o instrucciones. Estas instrucciones o recetas son llamadas "genes". Por lo tanto, los cromosomas son paquetes de genes los cuales dirigen el desarrollo del cuerpo. Por ejemplo, existen genes que dicen si una persona va a tener ojos azules o café, cabello café o rubio. Toda la información que el cuerpo necesita para trabajar proviene de los cromosomas. Los cromosomas contienen los planos para el crecimiento y el desarrollo. Dispersos entre los 23 pares de cromosomas existen cerca de 30,000 genes.

Incluso una parte muy pequeña de un cromosoma puede contener diferentes genes. La ubicación exacta o aún el número exacto de todos los genes es todavía desconocida. Los estudios de cromosomas no incluyen una evaluación detallada de cada gene.

Los cromosomas vienen en pares. Un miembro de cada

par proviene de la célula del espermatozoides del padre y el otro miembro del par, proviene de la célula del huevo de la madre. En otras palabras, el bebé recibe mitad de material genético de la madre y la otra mitad del padre. Cuando los cromosomas son examinados bajo el microscopio, se ven así:



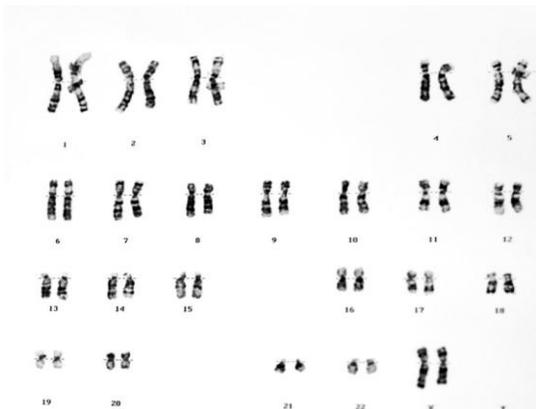
III. El Cariotipo

Con el objeto de estudiar los cromosomas, las células obtenidas en la amniocentesis o en las muestras de las vellosidades coriónicas son preparadas en el laboratorio de forma que puedan ser vistas bajo el microscopio. Estas células son fotografiadas, los cromosomas se cortan de la fotografía y se alinean de acuerdo con sus tamaños y con las características de los patrones de las bandas claras y oscuras. Los cromosomas sexuales normalmente están colocados junto a otros cromosomas. Usualmente los niños tienen un cromosoma X y uno Y, y las niñas tienen dos cromosomas X. A esta fotografía se le llama "cariotipo."

Esta es una foto de un cariotipo masculino normal:



Esta es una foto de un cariotipo femenino normal:



IV. Diferencias en los cromosomas sexuales

Aunque la mayoría de la gente tiene unos cromosomas que se parecen a los de estas fotografías, algunas personas tienen un número diferente de cromosomas. Otras personas tienen un cromosoma sexual con una estructura inusual. La mayoría de las personas con cambios en los cromosomas sexuales tienen buena salud y se parecen al resto de los miembros de la familia. Las anomalías en los cromosomas sexuales son pocas veces diagnosticadas al nacer. A no ser que la madre se haga una amniocentesis o una muestra de vellosidades coriónicas, pueden pasar años antes de que se diagnostique un cambio en los cromosomas. Muchas veces esto nunca se diagnostica. Un cambio en un cromosoma sexual puede ser descubierto cuando un niño o niña no pasa la pubertad con normalidad, o mucho más tarde, cuando tiene problemas para tener hijos.

Las razones más comunes para estudiar los cromosomas de un feto son: la edad de la madre, un resultado positivo de una prueba inicial del suero materno o una evaluación anormal de un ultrasonido. En estas situaciones, el laboratorio busca básicamente que el feto no tenga un "autosoma" extra. Los "autosomas" son cromosomas que no son del sexo. Por ejemplo, los bebés con síndrome de Down (Trisomía 21) tienen un cromosoma 21 de más en las células. Como todos los cromosomas del feto son analizados durante el estudio prenatal, los cambios en los cromosomas sexuales son también detectados.

Existen diferentes tipos de cambios en los cromosomas sexuales: una copia de más o de menos de un cromosoma entero X o Y, una parte de más o de menos del cromosoma X o Y, o un cambio de orden de un cromosoma X o Y. Los cambios en el número de cromosomas son el resultado de un error en la formación del óvulo o del espermatozoide. Cuando esto ocurre, las otras células en los cuerpos de los padres son normales. Ninguno de los padres necesita hacerse un estudio de sus propias células.

Un cromosoma sexual de más, uno de menos o un cambio en el orden del mismo puede haber sido heredado de la madre o el padre, o ha podido ocurrir por primera vez durante la formación del óvulo o del espermatozoide. Si se descubre un cambio de orden en un cromosoma, su médico en genética puede recomendar que se examinen los cromosomas de los padres.

A menudo los padres se sienten culpables cuando su bebé tiene un cambio en los cromosomas. Sin embargo, no hay nada que los padres hicieron "mal" para que causaran un cambio en el cromosoma sexual.

V. ¿Qué pueden significar estos resultados para su feto?

La mayoría de los bebés con cambios en sus cromosomas sexuales son bebés que nacen sanos, sin serios defectos de nacimiento. Un cambio en el cromosoma sexual podría no causar ningún problema obvio en el crecimiento y desarrollo temprano. Algunas personas con cambios en el cromosoma sexual ni siquiera llegan a enterarse que tiene una anomalía en su cromosoma sexual. Pero existe la probabilidad de que se generen problemas. Las dificultades de aprendizaje y los problemas emocionales son más comunes en personas que tienen un cambio en el cromosoma sexual. Estos problemas no pueden ser identificados antes del nacimiento o en los recién nacidos. Pueden ocurrir otros problemas, dependiendo en el cambio del cromosoma. Su médico o consejero de genética sexual podría recomendar unos estudios adicionales de su feto. Ya que no es posible identificar todos los defectos de nacimiento antes de que cualquier bebé nazca, existirá un riesgo de posibles problemas físicos incluso cuando todos los chequeos resulten normales.

Los padres se preguntan a menudo si un cambio en los cromosomas sexuales significa que el bebé nacerá con ambos sexos, masculino y femenino (genitalia ambigua) o si su bebé será homosexual. Nacer con ambos órganos sexuales masculinos o femeninos o ser homosexual, puede ocurrir por igual tanto en un bebé con un cambio en los cromosomas sexuales como en un bebé con cromosomas sexuales normales.

Para algunas personas, el riesgo adicional de que el feto tenga problemas es muy alto, y deciden abortar. Otras deciden continuar con el embarazo. La decisión acerca de abortar es una decisión muy personal. Suele ser una decisión difícil, y lleva tiempo tomarla. Cada familia debe tener en cuenta sus propios sentimientos y riesgos. Su consejero de genética o médico de cabecera están disponibles para ayudarles a tomar la mejor decisión para su familia. Pregúntenles de qué manera pueden ayudar.

Síndrome 47,XXX

Se han enterado recientemente que su feto tiene el síndrome 47,XXX. Seguramente nunca escucharon acerca de esta condición anteriormente. Ahora podrían estar tomando decisiones importantes acerca de cómo proceder. Este folleto fue creado para responder algunas de las muchas preguntas que puedan tener.

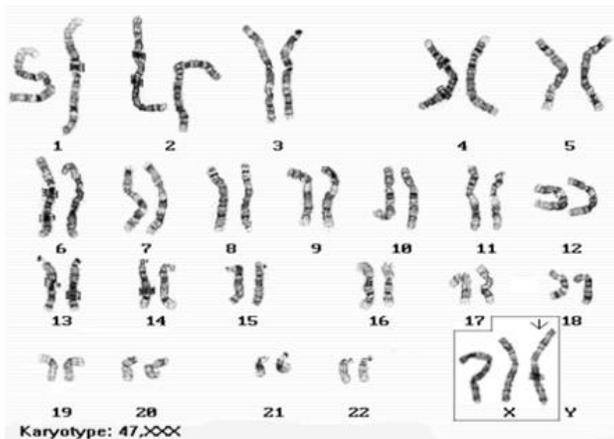
¿Qué es el síndrome 47,XXX?

Este síndrome es causado por un cromosoma X de más en un individuo del sexo femenino. Aproximadamente una de cada 1000 a 1200 mujeres tienen el síndrome 47,XXX.

¿Qué causa el síndrome 47,XXX?

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome 47,XXX tienen tres cromosomas X en lugar de dos, que es lo normal. Este cambio de cromosomas se escribe "47,XXX". Esto significa que hay 47 cromosomas en lugar de 46, que es lo normal, y que hay tres cromosomas X en vez de dos. El cromosoma X extra se obtuvo durante la formación del esperma o del óvulo que más tarde se unieron para formar el feto, o durante el desarrollo temprano del feto poco después de la concepción. Este cromosoma extra no puede ser removido nunca. El síndrome 47,XXX ocurre al azar. No hay nada que hicieron los padres para que sucediera, ni tampoco hay nada que pudieron hacer para evitarlo.

Este es un cariotipo de una niña con síndrome 47,XXX:



¿Qué rasgos físicos pueden esperarse de alguien que tiene el síndrome 47,XXX?

Las recién nacidas y las niñas con síndrome 47,XXX se parecen a otras niñas de su edad. Suelen ser más altas

que el resto de las niñas en su familia y pueden tener menos coordinación. Las mujeres con síndrome 47,XXX usualmente son capaces de tener hijos (son fértiles). El rasgo físico en las personas con síndrome 47,XXX puede darse en niñas y mujeres con un número normal de cromosomas.

¿Qué rasgos mentales o sociales pueden esperarse de alguien que tiene el síndrome 47,XXX?

De todas las condiciones de cromosoma sexual, el síndrome 47,XXX es uno de los que se asocian más con problemas mentales y de comportamiento. Una probabilidad alta de tener problemas en el lenguaje y el habla pueden causar retrasos en las habilidades sociales y de aprendizaje. Por consiguiente, estas niñas suelen necesitar ayuda adicional para tener éxito en la escuela. En un pequeño estudio llevado a cabo en 11 niñas que fueron diagnosticadas con el síndrome al nacer y que mantuvieron un seguimiento para ver cómo se desarrollaban, se descubrió que menos de la mitad se graduaron de la secundaria. Aunque estas niñas tenían amigos en la escuela, tendían a comportarse con menos madurez que otros niños de su edad. No les gustaba participar en las actividades en grupo y tenían más tendencia que sus hermanas a sufrir depresiones. De este pequeño grupo que fue estudiado, una de ellas asistió a la universidad.

¿Existe alguna cura para el síndrome 47,XXX?

El cambio en el cromosoma sexual que causa el síndrome 47,XXX nunca podrá ser reparado. Sin embargo, la ayuda por parte de la familia y el personal escolar pueden reducir los problemas de aprendizaje y de comportamiento.

¿Debo esperar alguna complicación durante el resto de mi embarazo?

No, comparada a otras mujeres usted no tiene posibilidades más altas de tener complicaciones en el embarazo. El parto y la etapa de crecimiento del recién nacido también serán normales.

¿Ocurrirá esto de nuevo en futuros embarazos?

Seguramente no. La posibilidad de tener otro bebé con síndrome 47,XXX (o cualquier otra anomalía en los cromosomas) no es mayor que la de otras personas de su edad. Sus otros hijos, hermanos y otros miembros de la familia no tienen más posibilidades de tener un hijo con el síndrome 47,XXX o cualquier otra anomalía en los cromosomas. Cuando una mujer tiene un bebé con una anomalía en los cromosomas se preocupa a menudo en el próximo embarazo. El diagnóstico prenatal estará a su disposición para los próximos embarazos.

Otras preguntas que puede tener para su consejero de genética o médico:

- ¿Cómo puedo saber si los resultados del diagnóstico prenatal son correctos?
- ¿Qué opciones tengo durante este embarazo?

Pregúntenles cualquier cosa que les preocupe.

¿Existen grupos de ayuda disponibles?

Sí, y hablar con otras personas que han pasado por lo mismo puede ser de gran ayuda. Intente contactar a:

AXYS – Association for X and Y chromosome variations

Sitio web: www.genetic.org

Correo electrónico: info@genetic.org

A los niños con problemas en los cromosomas les dan seguimiento frecuentemente en clínicas de genética. Llame a uno de los números de teléfono indicados al final de este folleto para localizar una clínica en su área.

Este folleto fue escrito por

Carrie Fagerstrom, MS, CGC, Pat Himes, MS, CGC y Susan Olson, PhD, FACMG
como un proyecto del Comité de Diagnóstico Prenatal de PacNoRGG

1999

Repasado y actualizado en Julio de 2002, Octubre 2014.

En el Noroeste del Pacífico

Existen clínicas para orientación en genética en
Alaska, Idaho, Oregón y Washington.

Cualquier persona puede llamar para más información.
Para encontrar la clínica más cercana a usted llame a:

Alaska: 907-269-3430

<http://dhss.alaska.gov/dph>

Idaho: 208-381-7339

<http://www.healthandwelfare.idaho.gov>

Oregón: 971-673-0273

<http://public.health.oregon.gov>

Washington: 253-395-6742

<http://www.doh.wa.gov>

Este proyecto fue patrocinado parcialmente por el proyecto #5H46MC0009I-16 de la Sección de Salud Materno Infantil del Departamento de Salud y Servicios Humanos.

Administrador del Proyecto y Coordinador Regional: Kerry Silvey, MA, CGC

Director del Proyecto: Jonathan Zonana, MD

Asistente Administrativo: Denise Whitworth

Copias de este folleto pueden ser obtenidas en la página del Departamento de Salud de Washington - Health Education Resource Exchange (H.E.R.E.):
<http://here.doh.wa.gov/ed-materials/subjects/genetics-and-newborn-screening>



DOH 344 NonDOH December 2014 Spanish

