

Problemas en los Cromosomas Sexuales Descubiertos a través del Diagnóstico Prenatal

El Síndrome de Klinefelter 47,XXY



Publicado por PacNoRGG
El Grupo Regional del
Noroeste del Pacífico

Introducción

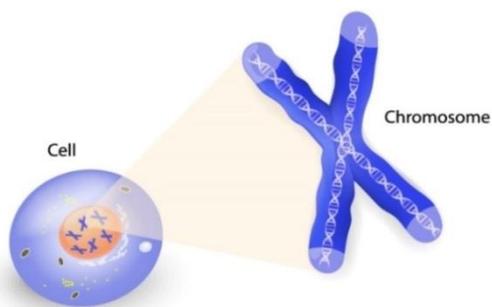
El propósito de este folleto es proporcionarle información a las familias sobre los resultados en las pruebas prenatales que indican un cambio en los cromosomas sexuales. Estos resultados pueden generar un período de ansiedad para muchas familias, ya que ha existido muy poca información disponible para 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 le tomaron 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 esperma 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:

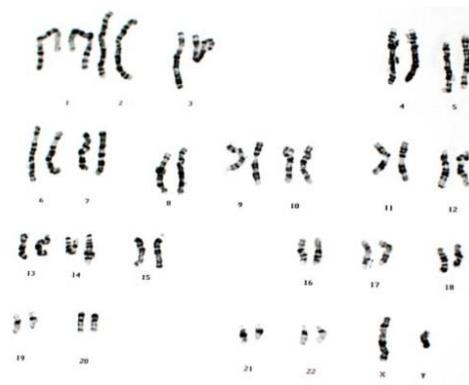


III. El Cariotipo

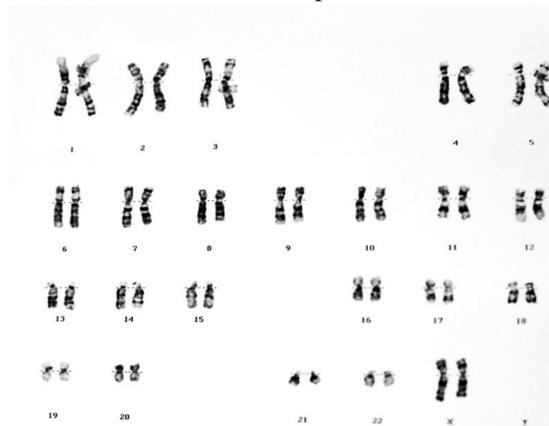
Con el objeto de estudiar los cromosomas, las células obtenidas en la amniocentesis o en las muestras de las vellosidades coriónicas son preparadas en el laboratorio de forma que puedan ser vistas bajo el microscopio.

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 poco común. 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 anormalidades 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 anormalidad en el 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 el cromosoma sexual significa que el bebé nacerá con ambos sexos, masculino y femenino (genitalia ambigua) o si su bebé será homosexual. Nacer con ambos órganos 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 de Klinefelter

Se han enterado recientemente que su feto tiene el síndrome de Klinefelter. Seguramente nunca habían oído hablar de este síndrome antes del diagnóstico prenatal. Ahora pueden estar tomando importantes decisiones acerca de cómo proceder. Este folleto fue creado para responder algunas de las muchas preguntas que pueden tener.

¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

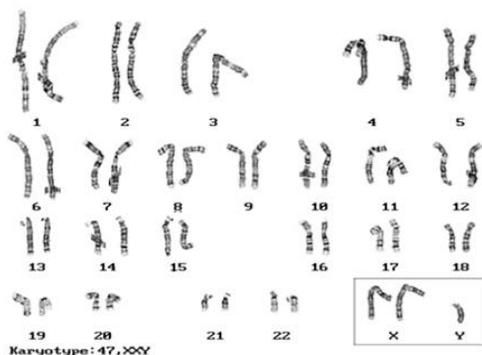
El síndrome de Klinefelter es el nombre dado a una serie de rasgos físicos que el doctor Harry Klinefelter identificó. Él nombró la condición antes de que se conociera la causa. Ahora sabemos que los rasgos físicos observados por el Dr. Klinefelter son la causa de un cambio en los cromosomas sexuales.

Aproximadamente, 1 de cada 500 niños varones y hombres tienen el síndrome de Klinefelter.

¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

Los niños y hombres que tienen el síndrome de Klinefelter tienen un cromosoma Y y dos cromosomas X en lugar de uno de cada uno, que es lo normal. Este cambio en los cromosomas se escribe "47,XXY". Existen 47 cromosomas en lugar de 46, y hay dos cromosomas X en vez de un X y un Y (en los niños) o dos cromosomas X (en las niñas). El cromosoma extra X se obtuvo durante la formación del espermatozoides o el óvulo que más tarde se juntaron para formar el feto o durante el desarrollo temprano del feto justo después de la concepción. El cromosoma extra no puede ser removido nunca. El síndrome de Klinefelter ocurre al azar. Los padres no hicieron nada para causarlo ni podrían haber hecho nada para evitarlo.

Este es un cariotipo de un hombre con el síndrome de Klinefelter:



¿Qué rasgos físicos pueden esperarse en las personas que tienen el síndrome de Klinefelter?

Los rasgos físicos de las personas que tienen el síndrome de Klinefelter varían de una persona a otra. Algunas personas con el síndrome de Klinefelter tienen unos rasgos tan leves que nunca son diagnosticadas con el síndrome de Klinefelter. Los recién nacidos con síndrome de Klinefelter tienen el mismo aspecto que el resto de los bebés. Durante la infancia, estos niños suelen ser más altos que el resto de los niños y esto continúa durante la edad adulta. Los niños con síndrome de Klinefelter entran generalmente a la pubertad de forma normal. Sin embargo, debido al cromosoma X extra, los testículos no se desarrollan completamente y por ello no producen tanta testosterona. Los niños y hombres con el síndrome de Klinefelter pueden tener menos musculatura que otros varones en sus familias y pueden tener también menos coordinación. Pueden desarrollar algo de pecho y tener menos vello facial y corporal. Los hombres con síndrome de Klinefelter tienen un funcionamiento sexual normal pero usualmente no pueden producir espermatozoides y por ello son estériles.

Cada una de los rasgos observados en niños y hombres con síndrome de Klinefelter puede verse también en niños y hombres con un número normal de cromosomas.

¿Qué rasgos mentales o sociales pueden esperarse en las personas que tienen el síndrome de Klinefelter?

Normalmente un retraso mental no es una característica del síndrome de Klinefelter. La mayoría de los hombres y niños con síndrome de Klinefelter tienen una inteligencia normal, pero podrían tener un coeficiente intelectual más bajo que otros miembros de la familia. Una probabilidad alta de problemas en el lenguaje y el habla podrían llevar a un retraso en las habilidades sociales y de aprendizaje. Por consiguiente, podrían necesitar ayuda adicional para tener éxito en la escuela. Generalmente son capaces de completar la secundaria pero podrían necesitar repetir algún curso o recibir educación especial. Algunos hombres con síndrome de Klinefelter han tenido éxito en la universidad y en los estudios superiores.

¿Existe una cura para el síndrome de Klinefelter?

No se puede reparar el cambio en los cromosomas sexuales que causan el síndrome de Klinefelter. Sin embargo, existen terapias disponibles. Se puede administrar testosterona durante la pubertad para ayudar a los niños con síndrome de Klinefelter a desarrollar una apariencia más masculina. Cualquier exceso de tejido en el pecho que pueda desarrollarse puede ser removido con cirugía si así lo desean. La esterilidad no puede curarse pero las familias pueden hablar sobre algunas alternativas, como por ejemplo la adopción o el uso de la donación de espermatozoides. Un ambiente de apoyo familiar puede reducir los problemas de aprendizaje y de comportamiento.

¿Debería esperar algunas complicaciones durante el resto del embarazo?

No. Comparada a otras mujeres, usted no tiene una posibilidad más alta de tener complicaciones durante el resto de su embarazo. El parto y la primera etapa de crecimiento del bebé recién nacido también serán normales.

¿Ocurrirá de nuevo en futuros embarazos?

Seguramente no. La posibilidad de tener otro bebé con síndrome de Klinefelter (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 su familia tampoco tienen más posibilidades de tener hijos

con síndrome de Klinefelter o cualquier otra anomalía en los cromosomas. Sin embargo, una vez que una mujer tiene un bebé con una anomalía en los cromosomas, a menudo se preocupa en su 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 le 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

Los niños con problemas en los cromosomas son tratados frecuentemente en clínicas de genética o por pediatras endocrinólogos. Llamen a uno de los teléfonos 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 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

