Problemas en los Cromosomas sexuales Descubiertos a través del Diagnóstico Prenatal

El Síndrome de Turner
45,X

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

Introducción

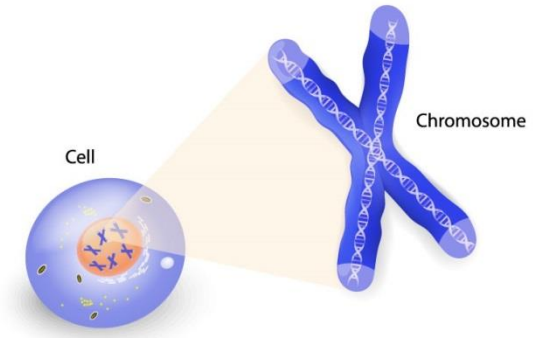
El propósito de este folleto es proporcionarle información a las familias sobre los resultados en las pruebas prenatales que indican un cambio en los cromosomas sexuales. Estos resultados pueden generar un período de ansiedad para muchas familias, ya que existe muy poca información disponible para las 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 se le hizo a su feto (bebé que aún no ha nacido) fue hecha 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.

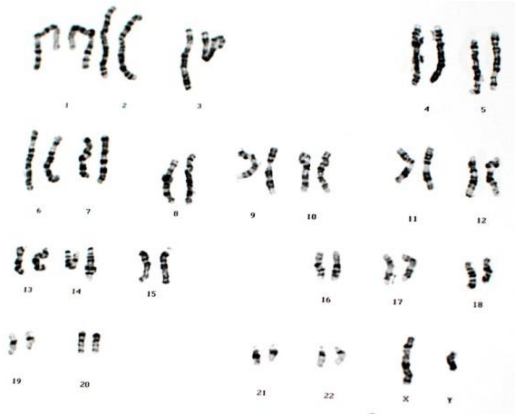
Los cromosomas vienen en pares. Un miembro de cada par proviene de la célula del esperma del padre y el otro miembro del par, proviene de la célula del huevo de la madre. En otras palabras, el bebé recibe la mitad del material genético de la madre y la otra mitad del padre. Cuando los cromosomas son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

III. El Cariotipo

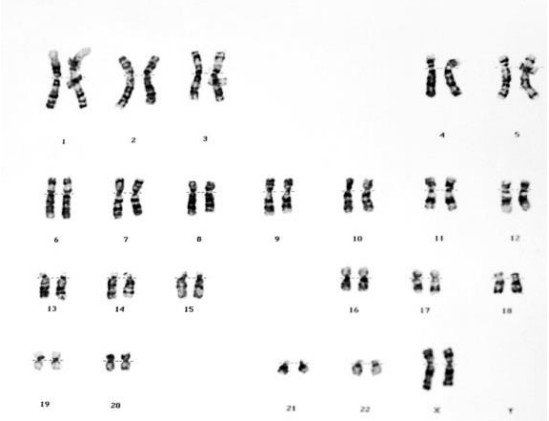
Con el objeto de estudiar los cromosomas, las células obtenidas en la amniocentesis o en las muestras de las vellosidades coriónicas, son preparadas en el laboratorio de forma que puedan ser vistas bajo el microscopio.

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 del sexo 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 los cromosomas del sexo 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 esperma. 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 esperma. 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 del sexo 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 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 del sexo. Estos problemas no pueden ser identificados antes del nacimiento e 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 y 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.

El Síndrome de Turner

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

¿Qué es el síndrome de Turner?

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

Aproximadamente 1 de cada 2000 niñas al nacer tienen el síndrome de Turner.

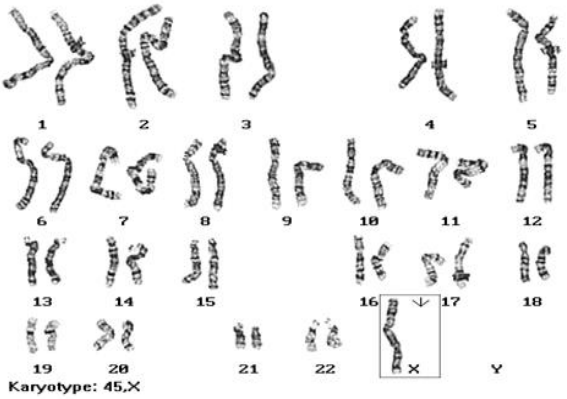
¿Qué causa el síndrome de Turner?

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome de Turner tienen sólo un cromosoma normal X en lugar de los dos cromosomas XX, que es lo normal. El segundo cromosoma sexual no está presente o es anormal. Cuando hace falta el segundo cromosoma sexual, el cambio en el cromosoma se escribe "45,X" Esto significa que hay 45 cromosomas en lugar de 46, que es lo normal , y que hay un solo cromosoma X en lugar de dos,
XX. O de uno X y uno Y. El cromosoma sexual que falta se perdió durante la formación del óvulo o el esperma que más tarde se juntaron para formar el feto o durante el desarrollo temprano del feto justo después de la concepción. El cromosoma que falta no puede formarse nunca más. El síndrome de Turner ocurre al azar. Los padres no hicieron nada para causarlo ni podrían haber hecho nada para evitarlo.

Algunas mujeres con el síndrome de Turner tienen un cromosoma X normal, y un cromosoma sexaul inusual. Algunas veces el cromosoma anormal es heredado del padre o la madre. Otras veces ocurre un error durante la formación del óvulo o el esperma que se juntaron para formar el feto. Pídale más información a su médico o consejero de genética acerca de los cromosomas de su feto.

Ocasionalmente, sólo a algunas de las células del bebé les falta el cromosoma sexual; el resto de las células tienen dos cromosomas sexuales normales. Esto se denomina "mosaicismo". Los bebés con mosaicismo pueden tener algunos, muchos o ningunon de los rasgos físicos del síndrome de Turner.

Este es un cariotipo de una mujer con síndrome de Turner.



¿Qué rasgos físicos pueden esperarse de alguien que tiene el síndrome de Turner?

Las características del síndrome de Turner varían de una persona a otra. Algunas veces las características se ven al nacer; otras veces no. Las niñas y las mujeres que tienen el síndrome de Turner pueden tener unos rasgos tan leves que el diagnóstico no se hace hasta que son adolescentes o adultas.

El diagnóstico se sospecha a veces antes del parto debido a algunos descubrimientos al llevar a cabo un ultrasonido. Las recién nacidas que tienen el síndrome de Turner podrían tener unos rasgos físicos que los médicos podrían identificar enseguida como pacientes con el síndrome de Turner. Las recién nacidas con síndrome de Turner pueden tener las manos y los pies hinchados, un tamaño más pequeño de lo normal y una piel adicional (piel más gruesa) en el cuello. Algunas niñas con el síndrome de Turner tienen anormalidades en el corazón o en los riñones que necesitan ser tratadas. Durante la niñez, las niñas con síndrome de Turner suelen ser más pequeñas que las otras niñas de su edad y pueden tener más tendencia a infecciones de oído y a problemas de tiroides. Las niñas que no han sido diagnosticadas con el síndrome de Turner, generalmente necesitan atención médica durante la

pubertad, cuando no empiezan a menstruar o no se les desarrollan los pechos. Las mujeres adultas con síndrome de Turner tienen una estatura más bajas de lo normal. El promedio de la estatura de una mujer que no ha sido tratada con hormonas durante la niñez es de 4 pies y 6 pulgadas. Las mujeres con síndrome de Turner tienen una función sexual norma pero la mayoría no son capaces de tener hijos (son estériles) porque sus ovarios no se desarrollan totalmente.

Cada rasgo físico característico en el síndrome de Turner puede ser visto también en mujeres y niñas con un número normal de cromosomas.

¿Qué rasgos mentales o sociales se pueden esperar en el síndrome de Turner (ST)?

En las niñas con cariotipos 45,X o 45,X/46,XX

La inteligencia de las niñas con ST varía de la misma manera que la de la población en general y usualmente está dentro del rango normal. Aquellas con cariotipos 45,X o con mosaico 45,X/46,XX no tienen un riesgo significativamente mayor de retardo mental. Las niñas con ST tienen más probabilidad que otros niños de sufrir discapacidades específicas de aprendizaje, en especial en las áreas no verbales (llamadas algunas veces discapacidades de aprendizaje no verbal o NLD). Dentro de las debilidades comúnmente observadas se incluyen: dificultad de imaginar objetos en sus relaciones recíprocas (esto puede afectar la conducción de vehículos), problemas en la apreciación de los detalles sutiles sociales, tales como las expresiones faciales, dificultades en la solución de problemas no verbales como los relacionados con matemáticas, y tosquedad. Sin embargo, asumiendo un apoyo temprano educativo y social, las expectativas educativas y profesionales para las niñas con Síndrome de Turner pueden ser semejantes a las de sus hermanos.

Para las niñas con otros cariotipos

El pronóstico varía si hay otros cambios cromosómicos. Consulte con su médico o con su consejero en genética para informarse acerca de su situación.

¿Existe alguna cura para el síndrome de Turner?

El cambio en el cromosoma que causa el síndrome de Turner nunca podrá ser reparado. Sin embargo, existen algunas terapias disponibles. Se les puede administrar a las niñas hormonas de crecimiento para incrementar la altura final adulta. Otras dos hormonas, estrógeno y progesterona, suelen administrarse durante el comienzo de la adolescencia para ayudar a las niñas con síndrome de Turner a desarrollar una apariencia más femenina. La esterilidad no tiene cura, pero las familias pueden comentar algunas alternativas, como por ejemplo la adopción o la donación de óvulos. Con los nuevos avances tecnológicos, algunas mujeres con síndrome de Turner pueden quedar embarazadas gracias a las donaciones de óvulos.

Un ambiente de apoyo en el hogar podría reducir los problemas de aprendizaje y de comportamiento.

¿Debo esperar algunas complicaciones durante el resto del embarazo?

Posiblemente. A veces, los bebés con síndrome de Turner tienen acumulaciones de fluido en áreas de sus cuerpos antes del nacimiento. Si se acumula demasiado fluido, el bebé podría morir. La madre podría desarrollar problemas también, como por ejemplo presión arterial alta. También son más comunes ciertas anormalidades en los riñones y en el corazón en los bebés con síndrome de Turner. La información acerca de los posibles problemas que pueda tener su bebé es importante para controlar el embarazo.

¿Ocurrirá de nuevo en futuros embarazos?

Seguramente no. Si el cariotipo de su feto es 45,X, la posibilidad de tener otro bebé con síndrome de Turner (o cualquier otra anormalidad en los cromosomas) no será 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 hijos con síndrome de Turner u otras anormalidades en los cromosomas. Si el cariotipo es diferente que 45,X, pregunte a su médico acerca de la probabilidad del riesgo de que vuelva a ocurrir. Cuando una mujer ha tenido un bebé con una anormalidad en los cromosomas, a menudo se preocupa en su próximo embarazo. En cualquiera de sus futuros embarazos dispondrá de un diagnóstico prenatal.

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

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

Pregunte a su médico acerca de cualquier cosa que le preocupe.

¿Existen grupos de ayuda disponibles?

Sí, y hablar con otras personas a las que les ha ocurrido lo mismo puede ser de gran ayuda. Intente contactar a:

Turner Syndrome Society of the United States
Sitio web: www.turnersyndrome.org/
Correo electrónico: tssus@turnersyndrome.org
Teléfono: 800-365-9944 or 832-912-6006

Los niños con problemas en los cromosomas son tratados frecuentemente en clínicas de genética o por pediatras endocrinólogos. 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 de 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
Oregon: 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

Washington State Department of Health

DOH 344 NonDOH December 2014 Spanish