

INTRODUCCIÓN

(Información obtenida de Chromosome 18 Registry & Research Society)

El objetivo de este artículo es describir las características principales de 18p-. Esta información puede ayudarle a tomar decisiones sobre cómo cuidar mejor a una persona con 18p-. A medida que lea este artículo, recuerde que no hay dos personas con 18p- que sean exactamente iguales. Una persona puede tener problemas médicos y del desarrollo diferentes de otra con 18p-. También recuerde que una persona con 18p- no tendrá todas las características enlistadas a continuación. Además, las personas con 18p- comparten muchas características de los miembros de su familia. También tendrán sus propios talentos y habilidades únicas que no encontrará a continuación. Por último, la investigación es fundamental. A medida que aprendemos más sobre 18p-, también aprendemos cuál es la mejor forma de tratarlo. Esto mejorará la vida y el desarrollo de las personas con este trastorno.

Antecedentes

El síndrome 18p- fue descrito por primera vez en la década de los sesenta. Desde entonces, se han publicado más de 100 informes sobre casos que describen las características del 18p-. El síndrome 18p- tiene muchos nombres diferentes. Puede escuchar que le llamen “monosomía 18p”, “síndrome de delección de 18p” o “síndrome 18p-”.

Bases genéticas del 18p-

El término “18p-” significa que falta el brazo corto del cromosoma 18 en uno de los pares del cromosoma. Para más información sobre los conceptos genéticos básicos, consulte la página Preguntas Frecuentes sobre Genética.

La pérdida de parte del brazo corto del cromosoma causa el 18p-. La delección puede incluir el brazo entero del cromosoma 18 o sólo una parte de éste.

En la mayoría de las personas, la delección es el único cambio cromosómico presente. Sin embargo, en algunos casos, la delección es el resultado de una reordenación cromosómica más complicada. Por ejemplo, algunas personas tienen 18p- debido a

una translocación desbalanceada. Esto puede llevar a 18p- y una duplicación de otra parte de un cromosoma. En este caso, es más difícil predecir qué tipo de problemas podría tener un niño. Las personas con translocaciones desbalanceadas pueden tener características de 18p- y también de la duplicación del cromosoma.

CARACTERÍSTICAS 18p-

Desarrollo

En algunos individuos, el trastorno 18p- cambia la forma en que el cerebro se desarrolla y funciona. Los bebés, los niños pequeños y adolescentes con 18p- posiblemente se desarrollen más lentamente que aquellos sin este trastorno. Por ejemplo, pueden tardar más en rodar, sentarse, gatear y caminar. También pueden tardar más en acercarse a los juguetes y tomarlos con sus manos, sostener el biberón y comer

solos. Las habilidades del lenguaje también se desarrollan más tarde que las de los demás. La mayoría de los niños con 18p- requerirán algún tipo de terapia y estimulación temprana, como logopedia, terapia ocupacional o fisioterapia. Las personas con 18p- pueden tener algún tipo de retraso mental, pero el grado varía de persona a persona. Según pruebas estandarizadas, las personas con 18p- parecen tener coeficientes intelectuales que van desde el promedio a retrasos mentales severos. Las personas con 18p- también posiblemente tengan algunas dificultades con sus "habilidades de adaptación". Por "habilidades de adaptación" nos referimos a las habilidades sociales de una persona como también el nivel de independencia. En el caso de 18p-, el coeficiente intelectual de una persona puede no estar directamente relacionado con sus habilidades de adaptación. Con frecuencia, las habilidades de adaptación de una persona son mayores que lo que sugiere su coeficiente intelectual. Es importante recordar que cada persona con 18p- es diferente. Algunas pueden estar mucho más afectadas que otras. En este momento, no podemos predecir cómo la delección del 18p afectará el desarrollo de un niño.

Holoprosencefalia

Algunas personas con 18p- sufren un trastorno llamado holoprosencefalia. Es un tipo de defecto de nacimiento en el cual el cerebro no se separa en dos mitades durante el inicio del desarrollo embrionario. Este término incluye un amplio rango de gravedad. En algunos bebés, esta afección es tan grave que no sobreviven en el vientre materno. Otras personas pueden tener formas más leves de este trastorno. Por ejemplo, una resonancia magnética puede mostrar que su cerebro tiene cambios menores, tales como la pérdida del cuerpo calloso (la conexión entre las dos mitades del cerebro).

Pueden existir cambios en las facciones de la cara, tales como paladar y labio hendido o hipotelorismo (la separación entre los ojos es menor). Otro rasgo menor de la holoprosencefalía, que es un único diente incisivo (diente frontal) ubicado en la parte central de la boca. Las personas con holoprosencefalía pueden tener una cantidad distinta de problemas de salud. Muchos presentan retrasos en el desarrollo. También pueden sufrir de convulsiones e hidrocefalia (acumulación de fluido en el cerebro). Algunas personas con holoprosencefalía pueden tener problemas hormonales causados por el cambio en la estructura de la glándula pituitaria en el cerebro. Para saber más sobre la holoprosencefalía, puede visitar la página del Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Apoplejía (National Institute of Neurological Disorders and Stroke) (<http://www.ninds.nih.gov/disorders/holoprosencephaly/holoprosencephaly.htm>) (información en idioma inglés).

Cambios neurológicos

Las personas con 18p- posiblemente tengan problemas neurológicos que no están relacionados con la presencia o ausencia de la holoprosencefalía. Por ejemplo, pueden tener bajo tono muscular (hipotonía). Una pequeña cantidad de personas con 18p- han sido diagnosticadas con convulsiones. Los niños con holoprosencefalía tienen más probabilidades de tener convulsiones. Se ha reportado distonía en un pequeño grupo de personas con 18p-. La distonía es una contracción involuntaria de los músculos. Debido a que los músculos no se pueden relajar, puede afectarse la postura de personas con distonía. También se han reportado casos de personas con 18p- con síndrome de médula anclada. Esto ocurre cuando la medula espinal se encuentra unida a la parte ósea de columna. Puede causar tanto problemas de intestinos y vejiga, como de la curvatura de la columna o dolores de espalda. Si existen problemas neurológicos, la persona puede ser derivada a un neurólogo para que lo evalúe en forma integral. Si existe la posibilidad de que presente convulsiones, el médico de cabecera o un neurólogo puede solicitar un electroencefalograma (EEG).

Ojos y visión

Las personas con 18p- suelen tener problemas de visión. La miopía y la hipermetropía son bastante comunes. También pueden tener problemas de estrabismo (ojos cruzados). Otro problema ocular común es la ptosis. Esto ocurre cuando se cae el párpado. En algunos casos, la ptosis puede causar problemas de visión porque cubre un ojo. Cuando esto sucede, la visión de la persona se reduce. Debido a que es posible tener problemas de visión, las personas con 18p- deben realizarse exámenes oculares en forma habitual. En algunos casos, se puede necesitar una intervención quirúrgica para tratar el estrabismo y la ptosis.

Otitis

Los bebés, los niños pequeños y adolescentes con 18p- puede presentar más otitis que otros niños. Las otitis pueden llevar a otros problemas auditivos. Es por esto que es importante identificar y tratar las otitis. La mayoría de las veces, se recetan medicamentos, aunque algunos niños pueden necesitar cirugía para insertar unos pequeños tubos en los oídos y reducir la cantidad de otitis. Debido a que existe un riesgo de pérdida de audición debido a las otitis, las personas con 18q- deben realizarse pruebas de audición en forma habitual. Esto ayudará a detectar y tratar la pérdida de audición en forma temprana.

Labio y paladar hendido

El labio y el paladar hendido son más comunes en bebés con 18p- que en la población en general. El paladar es la parte superior de la boca. A veces el paladar no se forma correctamente durante el desarrollo. Esto da como resultado una apertura en la parte superior de la boca. El labio hendido ocurre cuando el tejido que forma el labio superior no se une durante el desarrollo prenatal. El labio y paladar hendidos pueden llevar a problemas dentales, de audición, de habla y alimenticios. En la mayoría de los casos, un grupo de profesionales se involucra para tratar el labio y paladar hendidos. Este grupo puede incluir cirujanos, patólogos del habla, dentistas, fonoaudiólogos, genetistas y otros profesionales.

Corazón

El 25% de los bebés con 18p- tienen defectos cardíacos. Existen varios tipos diferentes de diagnósticos en bebés con 18p-. Sin embargo, no parece haber un tipo específico de defecto cardíaco que sea más asociado con 18p-. Debido a que los defectos cardíacos son más comunes en los bebés con 18p- que en el resto, se recomienda realizar un ecocardiograma (ultrasonido del corazón) para buscar defectos.

Cambios gastrointestinales y otros cambios abdominales

Los bebés y los niños con 18p- pueden tener algunos problemas digestivos. El más común es la constipación crónica (estreñimiento). Un médico puede recomendar cambios en la dieta o dar medicamentos para ayudar a mejorar la constipación. Los bebés con 18p- también pueden tener hernias. Esto ocurre cuando algunos órganos, por lo general los intestinos, sobresalen del abdomen. Este problema generalmente se corrige con cirugía. Existe una cantidad muy limitada de informes en la literatura científica de personas con 18p- y un cambio en la ubicación de los intestinos y otros órganos. Por ejemplo, en un individuo, la ubicación de los intestinos estaba al revés (*situs inverus*). En otros individuos se encontró un bazo adicional o una rotación

incorrecta de los intestinos. En estos informes, los cambios no necesitaron la corrección mediante cirugía. Debe mencionarse, sin embargo, que estos tipos de malformación pueden necesitar una intervención quirúrgica.

Cambios genitourinarios

Los varones con 18p- pueden tener cambios en la zona genital. Los testículos pueden no descender por completo (criptorquidia). La apertura de la uretra puede estar al final del pene (hipospadias). En algunos casos, se puede necesitar una intervención quirúrgica para corregir estos padecimientos.

Problemas óseos

Es común que las personas con 18p- tengan anomalías en los pies. Los pies pueden tener una rotación hacia adentro o hacia afuera. También pueden tener pie plano. Las personas con 18p- pueden tener “piernas arqueadas” (varum de la rodilla). También pueden desarrollar una curvatura anormal de la columna. Todos estos problemas óseos pueden afectar la forma en la que caminan y, por consecuencia, derivar en anomalías de la marcha. Si el médico de cabecera observa cambios en los pies, rodillas o columna, puede derivarlos a un cirujano ortopédico. Los aparatos ortopédicos, plantillas, cirugía y terapia pueden ayudar a tratar estas cuestiones.

Crecimiento

Los niños y adultos pueden tener cambios en los patrones de crecimiento. Los niños con 18p-, por lo general, son pequeños para su edad. En algunos casos, esto se debe a una deficiencia en la hormona del crecimiento. Si usted tiene una preocupación sobre el crecimiento, la persona debe consultar con un endocrinólogo pediátrico para descartar una deficiencia de la hormona de crecimiento. Además de baja estatura, muchas personas con 18p- presentan microcefalia, cuando el tamaño de la cabeza se encuentra dentro del 3er percentil para la edad.

Cambios en la tiroides

Algunas personas con 18p- tienen problemas de tiroides. Las hormonas de la tiroides regulan una variedad de funciones en el cuerpo, incluso cuán rápido late el corazón y la velocidad en que se queman las calorías. Algunos signos de baja producción de hormonas de la tiroides son la fatiga, aumento de peso y depresión. Las personas con 18p- deben ser evaluadas por problemas de tiroides una vez por año. Esto es porque los problemas de tiroides pueden aparecer en cualquier momento de su vida. Estas evaluaciones pueden hacerse a través de un análisis de sangre de forma anual. Si se

Identifican problemas de tiroides, un endocrinólogo puede recetar medicamentos para tratarlo.

Sistema inmunológico

Las personas con 18p- suelen tener bajos niveles de IgA. Ésta es una proteína que ayuda a curar las infecciones. Las personas que tienen niveles bajos de IgA son más propensas a contraer infecciones y resfriados que aquellas con niveles normales. Por ejemplo, probablemente tienen muchas otitis y sinusitis. En la mayoría de los casos, la deficiencia de IgA se maneja tratando las infecciones, alergias y asma en forma temprana.

Rasgos faciales

Las personas con 18p- pueden presentar rasgos faciales que son ligeramente distintos al resto de la familia. Estos cambios no afectan la salud o el desarrollo del niño.

Simplemente son pequeñas diferencias que el médico puede notar. Por ejemplo, las personas con 18p- pueden tener orejas que están más abajo y que parecen un poco diferentes a las orejas "típicas". Pueden tener pliegues adicionales de piel que cubren la comisura del ojo. La mandíbula inferior puede ser un poco más pequeña. Si bien las personas

con 18p- pueden tener rasgos faciales en común entre ellos, es importante recordar que también pueden tener rasgos en común con los miembros de su familia.

PLANIFICACIÓN FAMILIAR Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

Muchos padres se preguntan, "si tengo otro hijo, ¿cuáles son las posibilidades de que tenga el trastorno 18p-?" La respuesta a esta pregunta depende de si el cambio cromosómico ha sido identificado en uno de los padres. En la mayoría de los casos, ninguno de los padres presenta un cambio cromosómico. En estas situaciones, las posibilidades que puede tener una pareja de tener otros hijos con 18p- son muy bajas. En un número reducido de familias uno de los padres tiene una delección 18p. Si este es el caso, hay un 50% de probabilidades de que tenga un hijo con 18p-. En algunas familias, la delección del 18p- es resultado de una reordenación cromosómica complicada en un parento, como una translocación. En estos casos, las posibilidades de que otro hijo tenga un cambio cromosómico dependen de qué tipo de reordenación tenga el parento y qué cromosomas estén involucrados. Si tiene preguntas sobre las implicaciones de un cambio cromosómico para otros miembros de la familia, le recomendamos que se comunique con un genetista.

