

Síndrome del cromosoma 18 en Tetrasomía 18p:

INTRODUCCIÓN

(Información obtenida de Chromosome 18 Registry & Research Society)

El objetivo de esta página es describir las características principales de la tetrasomía 18p. Esta información lo puede ayudar a usted y su grupo médico a tomar decisiones sobre cómo cuidar mejor a una persona con tetrasomía 18p.

A medida que lea este artículo, recuerde que no hay dos personas con tetrasomía 18p que sean exactamente iguales. Una persona puede tener problemas médicos y del desarrollo diferentes de otra con tetrasomía 18p-. También recuerde que una persona con tetrasomía 18q- no tendrá todas estas características. Además, las personas con tetrasomía 18p comparten muchas características de los miembros de su familia. También tendrán sus propios talentos y habilidades únicos que no encontrará en la siguiente lista. La investigación es fundamental. A medida que aprendemos más sobre la tetrasomía 18p, también aprendemos cuál es la mejor forma de tratarlo. Esto mejorará la vida y el desarrollo de las personas con este síndrome.

Antecedentes

La tetrasomía 18p es un trastorno relativamente raro. Se han informado menos de 100 casos en la literatura. Es un síndrome que tiene varios nombres, posiblemente haya escuchado que lo llaman "isocromosoma 18p".

Bases genéticas de la tetrasomía 18p

El término "tetrasomía 18p" significa que existe un cromosoma adicional en las células de una persona. Este cromosoma adicional está formado por dos copias más del brazo corto del cromosoma 18. Por consiguiente, hay un total de cuatro copias del brazo corto (el brazo p) del cromosoma 18. Es por esto que el trastorno se denomina tetrasomía 18p. El prefijo "tetra" significa "cuatro". Para más información sobre los conceptos básicos de genética, lea nuestra página: Conceptos básicos de genética. A continuación, mostramos un diagrama que ilustra la tetrasomía 18p.

La tetrasomía 18p ocurre cuando hay un cromosoma adicional compuesto por dos copias del brazo corto del cromosoma 18. En el diagrama anterior, el brazo corto está resaltado en azul. Esta área indica la parte del cromosoma que está involucrada en el cromosoma adicional.

CARACTERÍSTICAS DE LA TETRASOMÍA 18

Problemas del recién nacido

Los recién nacidos con tetrasomía 18p (tet18p) por lo general tienen problemas en el nacimiento o poco después de ocurrido el parto. El problema más común es la dificultad para alimentarse y amamantar. Los bebés pueden tener problemas para penderse al pecho o succionar el biberón. También pueden tener problemas para coordinar el movimiento de succionar y tragar que es necesario para alimentarse. Estos bebés pueden vomitar frecuentemente después de comer. En algunos casos, se recomienda la derivación a un terapeuta ocupacional o fisioterapeuta. En casos graves, posiblemente se necesite un tubo para alimentarlos. A medida que el niño crece, es posible recomendar suplementar la dieta con una fórmula alta en calorías para ayudar al bebé a subir de peso. Los bebés con tet18p también pueden presentar otros problemas. La ictericia es una acumulación de bilirrubina en la sangre del bebé que lleva a que la piel y los ojos se pongan amarillos. Ocasionalmente el problema se soluciona solo. Sin embargo, muchos bebés con tet18p necesitan tratamiento. Éste por lo general es muy simple. Basta con colocar al bebé debajo de una luz especial. Esto ayuda a bajar la bilirrubina extra en la sangre del bebé. Algunos bebés con tet18p tienen problemas para respirar poco después de haber nacido. Para ayudar al bebé a respirar, los médicos pueden necesitar darles oxígeno. Esto se hace colocándole al bebé unos pequeños tubos en la nariz.

Desarrollo

El síndrome Tet18p cambia la forma en que el cerebro se desarrolla y funciona. Los bebés y los niños pequeños y grandes con Tet18p 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 posiblemente también se desarrollen más tarde que las de otros niños de su edad. En promedio, los bebés con Tet18p ruedan a los 7 meses, y caminan y dicen sus primeras palabras a los 2 años y medio. Es importante recordar que estos números son solo promedios. Esto significa que algunos bebés pueden llegar antes a los hitos de desarrollo, así como otros pueden llegar después. Las personas con Tet18p suelen tener algún tipo de retraso mental, pero el grado del mismo varía de persona a persona. Según pruebas estandarizadas, las personas con Tet18p suelen tener coeficientes intelectuales con un rango moderado de retraso.

Cambios neurológicos

Las personas con Tet18p suelen tener cambios en su tono muscular. Pueden tener tono muscular aumentado o disminuido. Esto se denomina hipertonía o hipotonía, respectivamente.

Los cambios en el tono muscular pueden llevar a otras dificultades. Por ejemplo, los bebés con bajo tono muscular pueden tener problemas para comer porque los músculos alrededor de su boca son débiles. Los niños sin mucho tono muscular pueden presentar espasticidad también. Esto significa que tienen espasmos musculares involuntarios cuando alguien les estira un músculo. Los cambios en el tono muscular y la espasticidad también pueden llevar a retrasos en los hitos del desarrollo, como sentarse sin apoyo y caminar. La fisioterapia, la terapia ocupacional y del habla pueden mejorar algunos de estos problemas. Las personas con tet18p suelen tener convulsiones más frecuentemente que las que no tienen este trastorno. Si se sospecha que puede haber convulsiones, el médico puede solicitar un electroencefalograma (EEG). También puede derivar al paciente a un neurólogo para que lo ayude con tratamiento para las convulsiones. Se ha reportado un bajo número de personas con tet18p- con espina bífida. La espina bífida, también conocida como mielomeningocele, es un tipo de defecto de nacimiento. Es una apertura en la espina vertebral que ocurre durante el comienzo del primer trimestre. Esto puede llevar a parálisis de las piernas, problemas en los riñones y en el sistema urinario

e hidrocefalia (exceso de líquido en el cerebro). La espina bífida por lo general es tratada por un grupo de especialistas, incluyendo neurocirujanos, terapeutas y urólogos. Para encontrar una clínica para espina bífida en su área (si vive en EE. UU.), visite el sitio de Espina Bífida www.sbaa.org.

Cambios en la RMN (Resonancia Magnética Nuclear)

Algunas personas con tet18p tienen cambios en la estructura de su cerebro que solo pueden ser detectadas por una RMN. Por ejemplo, se han identificado varias personas con un cuerpo calloso más delgado. El cuerpo calloso es la unión de los nervios que conectan la parte derecha con la parte izquierda del cerebro. Otras personas han sido diagnosticadas con “ventrículos laterales más grandes”. Esto significa que los espacios que contienen el líquido cefalorraquídeo en el cerebro son mayores que lo esperado.

Ojos y visión

Los problemas oculares son comunes en las personas con tet18p. Pueden tener los ojos desalineados (estrabismo). Las personas con tet18p también pueden tener problemas de visión, como hipermetropía, miopía o astigmatismo. Debido a que es posible tener problemas de visión, las personas con tet18p deben realizarse exámenes oculares de forma habitual.

Otitis y sinusitis

Son comunes las infecciones recurrentes en los bebés y niños pequeños con tet18p. Esto ocurre en aproximadamente el 50% de las personas. Si no se trata la otitis, puede llevar a otros problemas auditivos, por lo que resulta importante identificar y tratar las otitis. La mayoría de las veces, se recetan medicamentos para tratarlas. Algunos niños pueden necesitar cirugía para insertarles tubos en los oídos y reducir la cantidad de casos de otitis.

Audición

Aunque algunas de las personas con tet18p pueden sufrir pérdida de audición, la mayoría no tiene problemas. Parece que, incluso de las personas con cierto grado de pérdida de audición, la mayoría tiene pérdida de audición de leve a moderada. Aunque la pérdida de la audición es muy común en las personas con tet18p, es importante examinarlos para evaluar cualquier problema potencial. Esto ayudará a detectar y tratar la pérdida de audición en forma temprana.

Anomalías en el paladar

El paladar es la parte superior de la boca. Muchas personas con tet18p tienen cambios en la forma del paladar. Por ejemplo, pueden tener el paladar arqueado o estrecho. En algunos casos, estos cambios pueden llevar a algunas dificultades para hablar. Es importante comprender que esto no es lo mismo que el paladar hendido (en el cual el paladar no se cerró por completo). Si el médico determina que un cambio en el paladar puede llevar a un problema del habla, debe derivar al paciente a un Otorrinolaringólogo (médico especializado en problemas de garganta, nariz y oídos).

Corazón

Aproximadamente el 30% de las personas con tet18p tiene algún tipo de deficiencia cardíaca. Muchas de ellas son defectos en la “comunicación interauricular”, lo que significa que hay un hueco entre los dos lados del corazón. En algunos casos, estos defectos se cierran sin ninguna intervención, aunque en otros casos, es necesaria una cirugía. Debido a que los defectos cardíacos son más comunes en los bebés

con tet18p, se recomienda realizar un ecocardiograma (ultrasonido del corazón) para buscar dichos defectos.

Cambios gastrointestinales

Es común que las personas con tet18p tengan problemas gastrointestinales. El más común es el estreñimiento. El reflujo esofágico también es bastante frecuente. No son comunes las malformaciones estructurales del sistema gastrointestinal; sin embargo, se han reportado casos de estenosis de píloro y hernias. La estenosis de píloro son estrechamientos del lugar donde el contenido del estómago pasa al intestino, el píloro. Las hernias ocurren cuando ciertos órganos, generalmente el intestino, sobresalen del abdomen. Si existe preocupación por problemas gastrointestinales, se recomienda la derivación a un gastroenterólogo.

Cambios genitourinarios

Los varones con tet18p pueden tener cambios en la zona genital. Los testículos pueden no descender por completo (criptorquidia). La apertura de la uretra puede no estar al final del pene (hipospadias). Algunas personas sufren de reflujo entre la vesícula y la uretra. Esto sucede cuando la orina fluye desde la vejiga hacia los riñones. Esto puede llevar a infecciones

recurrentes en las vías urinarias. Sin embargo, los cambios estructurales en los riñones ocurren en una pequeña cantidad de niños y niñas con tet18p. El médico puede solicitar un ultrasonido abdominal para descartar cambios estructurales en los riñones.

Problemas musculoesqueléticos

Algunas personas con tet18p pueden tener cambios menores en las manos y pies. Por ejemplo, pueden tener pies más angostos o dedos que están unidos en forma parcial. Pueden tener camptodactilia. Esto ocurre cuando los dedos están constantemente en posición “flexionada”. Sin embargo, estos padecimientos rara vez requieren de intervención médica. Las personas con tet18p posiblemente tengan escoliosis o cifosis. Esto significa que tienen una curvatura anormal de la columna. Otro problema común es el pie plano. Las personas con cambios en sus pies o columna deben consultar a un especialista en ortopedia. Es posible que sea necesario algún aparato ortopédico, plantillas, cirugía o terapia para tratar estos problemas.

Crecimiento

Los niños y adultos pueden presentar cambios en los patrones de crecimiento. Los niños con tet18p, pueden ser pequeños para su edad. En la minoría de los casos, esto se debe a una deficiencia en la hormona del crecimiento. El tratamiento con hormona del crecimiento ayuda normalizar el crecimiento y puede mejorar el desarrollo del niño. Si existe alguna preocupación sobre el crecimiento, la persona debe consultar con un endocrinólogo pediátrico para descartar una deficiencia de la hormona del crecimiento. Además de la baja estatura, muchas personas con tet18p presentan microcefalia, que es cuando el tamaño de la cabeza está dentro del 3er percentil.

Rasgos faciales

Las personas con tet18p pueden presentar rasgos faciales que son un poco diferentes a los demás miembros de la familia. Estos cambios no afectan la salud o el desarrollo del niño. Simplemente son pequeñas diferencias que el médico puede notar. Pueden presentar cambios en la estructura o ubicación de sus oídos. La boca puede ser un poco más pequeña y la zona arriba del labio superior puede ser liso. El labio superior puede ser fino. El mentón puede ser demasiado grande (prognatismo) o

demasiado pequeño (retrognatia). Si bien las personas con tet18p pueden tener rasgos faciales en común, 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 síndrome tetrasomía 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 tiene un cambio cromosómico. En estas situaciones, las posibilidades que puede

tener una pareja de tener otros hijos con tet18p son muy bajas. En un número reducido de familias uno de los padres presenta un cambio cromosómico. Si esto ocurre, aumentan las posibilidades de tener otro hijo con tet18p. Si tiene preguntas sobre las implicaciones de un cambio cromosómico en otros miembros de la familia, le recomendamos que se comunique con un genetista.