

Síndrome 18q-proximal:

INTRODUCCIÓN

(Información obtenida de Chromosome 18 Registry & Research Society)

Al leer este artículo, recuerde que no hay dos personas con síndrome 18q- proximal que sean exactamente iguales. Una persona puede tener diferentes problemas médicos y de desarrollo que otra persona con 18q- proximal. Además, recuerde que nadie con 18q- proximal tendrá todas las características que se enumeran a continuación. Además, las personas con 18q- proximal comparten muchas características con los miembros de su familia. Ellos también tienen sus propias destrezas y habilidades únicas que no encontrará en la siguiente lista. La investigación es muy importante. A medida que aprendemos más sobre 18q- proximal, también conoceremos más sobre la mejor manera de tratarlo. Esto mejorará la salud y el desarrollo de las personas con 18q-proximal.

Trasfondo

El síndrome 18q-proximal se describió por primera vez en 1974. Desde entonces, alrededor de dos docenas de casos han sido reportados en la literatura médica. Esta condición también puede ser llamada "18q- intersticial". Debido a que esta enfermedad es mucho menos común que la 18q- distal, la información que se presenta aquí se basa en informes de menores casos.

Bases genéticas de 18q- proximal

Aunque los síndromes 18q- distal y proximal son producidos por las deleciones en el brazo largo del cromosoma 18, las ubicaciones de las deleciones en el brazo largo son distintas.

Para entender la diferencia entre el síndrome 18q- distal y proximal, es importante conocer la estructura del cromosoma 18. Cada cromosoma, incluyendo el cromosoma 18, tiene un patrón característico de bandas en blanco y negro y un estrechamiento (llamado centrómero) en una ubicación característica en algún lugar a lo largo de su longitud. Tanto el patrón de bandas como el centrómero son características que hacen que cada cromosoma sea reconocible para un ojo entrenado.

Como se puede ver, el centrómero de cada cromosoma no está exactamente en el medio del cromosoma. Esto hace que el cromosoma parezca como si tuviera dos segmentos distintos de longitud desigual. Estos segmentos se denominan brazos. El brazo más corto (llamado "p" por

petit en francés) se muestra siempre en la parte superior. El brazo más largo se denomina el brazo "q" y se muestra debajo del brazo p.

Las bandas en cada brazo del cromosoma se dividen en regiones. Las regiones se numeran empezando en el centrómero y progresando hacia el extremo del brazo del cromosoma. A continuación se muestra un diagrama que ilustra cómo las bandas del cromosoma 18 están etiquetadas.

Las deleciones proximales implican bandas entre el centrómero y la banda 21,1. Las deleciones proximales suelen extenderse desde la banda 12,1 o 12,2 a la 21,1. También ha habido algunos individuos con una deleción que comienza en una banda de 11,2 a 21,1 y se extiende. Estas supresiones generalmente son deleciones "intersticiales". Esto significa que la deleción no incluye la punta del cromosoma. Por otra parte, las deleciones más distales comienzan a partir de las bandas 21, 22, o 23. Estas deleciones incluyen generalmente incluyen la punta del cromosoma. El siguiente diagrama muestra qué partes del cromosoma 18 están involucradas con estos dos tipos de eliminaciones.

Características del síndrome 18q- proximal

Desarrollo

El síndrome 18q- proximal cambia la forma en que el cerebro funciona y se desarrolla. Los bebés y niños con 18q- proximal podrían desarrollarse más lentamente que los demás. Por ejemplo, puede tomarles más de tiempo aprender a rodar, sentarse, gatear y caminar. También puede tomarles más tiempo alcanzar y tomar los juguetes, sostener una botella y alimentarse. El desarrollo lingüístico también puede desarrollarse más tarde. Los niños y adultos con 18q- proximal pueden tener alguna discapacidad cognitiva, aunque el grado de afectación varía entre individuos. Parece ser que muchos individuos con 18q- proximal tienen más dificultades con el habla expresiva que con lenguaje receptivo. Es decir, que pueden ser mejores para entender a los demás que para expresarse a través del habla. Es importante recordar que cada persona con 18q- proximal es diferente. Algunos pueden resultar más afectados que otros. En este momento, no podemos predecir exactamente cómo el síndrome 18q- proximal afectará el desarrollo de un niño.

Cambios neurológicos

Las personas con 18q-proximal con frecuencia tienen un tono muscular bajo (hipotonía). Alrededor de la mitad de las personas con 18q-proximal presentan convulsiones. Si una persona tiene problemas neurológicos, es recomendable consultar con un neurólogo. Si se sospecha de convulsiones, el médico de cabecera puede solicitar un electroencefalograma (EEG).

Cambios en la resonancia magnética

Algunas personas con 18q-proximal presentan cambios en la estructura de su cerebro que solo pueden ser detectados mediante una resonancia magnética. Por ejemplo, se ha identificado un cuerpo calloso más delgado en dos personas. El cuerpo calloso es un cúmulo de nervios que conectan hemisferio derecho del cerebro con el izquierdo. Otras personas han sido diagnosticadas con "ventrículos laterales agrandados". Esto significa que los espacios que contienen el líquido cefalorraquídeo en el cerebro son más grandes de lo esperado. Por último, varios individuos evaluados en el Centro de Investigación Clínica del Cromosoma 18 presentaron "espacios perivascuales de Virchow-Robin". Básicamente, esto significa que algún espacio extra se observó alrededor de algunos de los vasos sanguíneos en el cerebro.

Ojos y la vista

Los problemas de la vista son bastante comunes. Los ojos pueden estar desalineados (estrabismo). Algunas personas con 18q- proximal pueden tener problemas para enfocar sus ojos (errores de refracción). Pueden ser miopes, con hipermetropes, o presentar astigmatismo. Debido a que los

problemas de la vista son una posibilidad, las personas con 18q-proximal deben realizarse exámenes oculares regulares.

Infecciones de oído y pérdida auditiva

Los bebés y niños con 18q- proximal pueden tener más infecciones de oído que los demás. A su vez, esto puede ocasionar problemas de audición. Por lo tanto, es importante identificar y tratar las infecciones del oído. La mayor parte del tiempo, se receta un medicamento para tratar la infección. Algunos niños pueden requerir cirugía para insertar unos pequeños tubos en los oídos para reducir la cantidad de infecciones del oído. Los problemas de audición no son muy comunes en las personas con 18q-proximales. Sólo ha habido dos personas con síndrome 18q- proximal y pérdida auditiva. Ambos presentaron pérdida auditiva causada por infecciones recurrentes del oído, misma que se resolvió después de la colocación de los tubos.

Corazón

Los defectos del corazón son poco comunes en los bebés con 18q-proximal. Se ha reportado un caso con un foramen oval permeable: un pequeño agujero en la pared del corazón que separa dos de sus cámaras. Con el fin de asegurarse de que una persona con 18q- proximal no presente un defecto en el corazón, el médico puede ordenar una ecografía del corazón (ecocardiograma) para buscar defectos.

Trastornos ortopédicos

Las personas con 18q- proximal pueden tener anomalías en los pies. Un par de personas han sido diagnosticadas con pie equinovaro. Otros han desarrollado pie plano. Algunos también pueden desarrollar una curvatura de la columna vertebral (escoliosis). Todos estos problemas de los huesos pueden afectar la forma en que caminan y puede dar lugar a alteraciones de la

marcha. Las personas con cambios del pie, la rodilla o la columna vertebral deben consultar con un especialista ortopédico. Los aparatos ortopédicos, plantillas, la cirugía y la terapia pueden ayudar en el tratamiento de los problemas ortopédicos.

Genitourinario

Aunque es poco común, los niños con 18q- proximal pueden presentar algunos cambios en el sistema genitourinario. La literatura médica ha descrito a dos hombres con testículos que no descendieron por completo (criptorquidia). Otro bebé con 18q- proximal tenía un defecto congénito de la vejiga que requirió corrección quirúrgica. Sin embargo, la mayoría de los bebés con 18q proximal no tienen ningún problema relacionado al tracto genitourinario.

Crecimiento

Los niños y los adultos pueden presentar cambios en sus patrones de crecimiento. Los niños con 18q-proximal suelen ser pequeños para su edad. A diferencia de las personas con 18q-distal, nadie con 18q- proximal ha sido diagnosticado con deficiencia de hormona de crecimiento.

Los adultos con 18q-proximal

Ha habido unos cuantos adultos con 18q- proximal reportados en la literatura científica. La mayoría de estos adultos son de la misma familia y tienen una supresión más grande que otros con 18q- proximal. Su delección comenzó en la banda 11,2. Dos de estos adultos han fallecido a causa de cáncer, uno presentó linfoma y el otro tenía una forma particular de tumor cerebral (glioblastoma). Después de su fallecimiento, se les realizó una autopsia a estas dos personas, así como a un adulto más en la familia.

Las autopsias mostraron algunos cambios en el cerebro. Estos cambios fueron neurodegenerativos, es decir, que implicaban la degradación de algunas de las células del cerebro. Por desgracia, no se sabe cómo se relaciona, o si tiene relación alguna, con la delección 18q. Por último, varios adultos de diferentes familias han sido diagnosticados con cataratas. Por lo tanto, es importante que los adultos tengan evaluaciones oftalmológicas de rutina.

Rasgos faciales

Las personas con 18q- proximal pueden presentar rasgos faciales que son ligeramente diferentes a los de los miembros de la familia. Estos cambios no afectan la salud ni el desarrollo de un niño. Simplemente son pequeñas diferencias que podrían ser observadas por un médico. Ellos pueden tener una frente pronunciada, y la mitad de su cara puede parecer plana. Sus ojos pueden estar hundidos. Aunque las personas con 18q- proximal pueden tener rasgos faciales en común con otros, es importante recordar que ellos también tienen características en común con los miembros de su familia.