¿Por qué se presenta?
La mayoría de supresiones de la región cromosómica 22q13 aparecen inesperadamente cuando el espermatozoide y el huevo fueron formados. Esto es parte de un proceso natural donde los padres no pueden hacer nada para controlarlo. Niño/as de todas partes del mundo y de todos los grupos étnicos presentan supresiones en la región 22q13. No hay factores de medio ambiente, dieta o estilo de vida que sean conocidos como causa de este síndrome.

Entonces nada puede usted hacer antes o durante el embarazo puede prevenirlo.

¿Puedo tener otro bebé con supresión 22q13?
El riesgo de tener otro bebé afectado depende del resultado de los análisis de los cromosomas de los padres.

- Si los análisis muestran que sus cromosomas son normales, el riesgo de tener otro bebé afectado no es mayor comparado con cualquier otra persona de la población. No se ha encontrado una familia con 2 niños con supresión 22q13 cuando los padres tienen cromosomas normales.
- Aproximadamente en 3 de cada 20 familias, el análisis de cromosomas muestra que uno de los padres tiene una translocación equilibrada de cromosomas. Esto significa que parte de los cromosomas de este padre han intercambiado posiciones pero al no haberse perdido material cromosómico, la mayoría de las personas resultan inafectadas. Sin embargo, para estos padres el riesgo de tener otro niño afectado es más alto.

Como cada familia es única, usted debe tener una entrevista personal para discutir los resultados del análisis de cromosomas con un consejero en genética.

Diagnóstico prenatal
El análisis de cromosomas hecho a partir de una muestra del líquido amniótico puede revelar una supresión del la región 22q13, aunque es difícil detectarla. En caso de duda, se debe hacer un análisis adicional, conocido como FISH.

Unique™

Información y apoyo

Rare Chromosome Disorder Support Group
PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Se puede encontrar una dirección de correo electrónico de un grupo de apoyo en las siguientes páginas Web.

Para familias

http://health.groups.yahoo.com/group/22q13

Para profesionales

http://health.groups.yahoo.com/group/22q13Professionals

Phelan-McDermid Syndrome Foundation
PO Box 1016
Venice
Florida 34284
USA
www.22q13.org

Unique hace uso de información recogida por otras organizaciones y/o publicada en otras páginas Web con el fin de ayudar a las familias que buscan información. Esto no implica que *Unique* sea responsable del contenido de esta información. Este documento no debe considerarse un sustituto de un asesoramiento médico cualificado para cuestiones como el diagnóstico genético o el manejo de la enfermedad. Consideramos que la información aquí recogida es la mejor disponible en el momento de su publicación. La información ha sido recogida por Unique y revisada por el Dr Katy Phelan y el Catedrático de Genética Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Universidad de Warwick, UK.

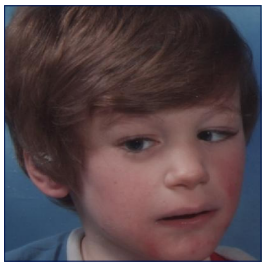
Traducción: Adiela Chudley

Copyright © Unique 2010

Rare Chromosome Disorder Support Group Registered in England and Wales
Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique™

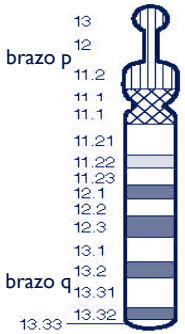
Síndrome de Phelan-McDermid o de la supresión 22q13



¿Qué son las supresiones 22q13?

Personas con síndrome 22q13 (también llamado Síndrome de Phelan-McDermid) han perdido genes de la parte final del brazo largo (q) de uno de los cromosomas 22.
Supresiones 22q13 son raras, pero nadie sabe exactamente con qué frecuencia se presentan, porque es difícil su detección. Actualmente, la supresión 22q13 se ha detectado en más de 500 personas pero el total es mucho más alto. La proporción de sexos es igual; niños y niñas son afectados por igual.
Casi todas las personas afectadas con supresión 22q13 muestran las siguientes características:

Cromosoma 22



Cromosomas contienen los genes que enseñan el cuerpo a desarrollar trabajos correctamente.
El característico punto de ruptura es en 22q13.31 en el brazo largo (q).

- Retraso del desarrollo en determinadas etapas de crecimiento
- Debilidad muscular
- Dificultades o incapacidad de aprendizaje
- Retraso o ausencia del habla
- Normal o rápido crecimiento
- Apariencia del rostro poco común. Normalmente, la apariencia anormal del rostro es más visible para un médico que para un padre.

Aparte de un normal crecimiento, estas características son comunes con las que presentan otros niños afectados con anormalidades en otros cromosomas. Las características más distintivas de este síndrome son el difícil desarrollo de las uñas en los dedos de los pies y la tendencia a no sudar. Se debe de tener en cuenta que la manifestación de las características puede variar de entre niños ya que son individuos genéticamente distintos en medios ambientales distintos.

Desarrollo

Existe una considerable variación individual del desarrollo. Los niños afectados aprenden a andar a edades muy diversas, lo que se refleja también en el aprendizaje, la socialización y el habla.

Desarrollo motor

Los bebes alcanzan las características normales de su edad tarde, gateando aproximadamente a los 16 meses (variable entre 7 o 36 meses) y caminando a los 33 meses (variable entre 13 meses a 8 años). Relativa debilidad en los músculos superiores del cuerpo y poco equilibrio contribuyen a este retraso. Fisioterapia y ejercicios específicos a estos músculos son beneficiosos.

Aprendizaje

La mayoría de los niños tienen un considerable retraso del desarrollo normal del aprendizaje, y se benefician de una temprana estrategia de intensiva terapia ocupacional y cualquier intento de incrementar el lapso de atención y la habilidad de comunicación.

Comportamiento

Los niños muestran comportamiento autístico y no son tolerantes al dolor. La mayoría se comportan bien pero alrededor del 25% pueden ser agresivos cuando se sienten frustrados. Programas de modificación del comportamiento que usen un positivo refuerzo podrían ser beneficiales para algunos niños. Niños que son hiperactivos pueden ser tratados con medicamentos.

Habla

Muchos bebes balbucean a una apropiada edad y tal vez aprenden pocas palabras. Temprano en la niñez, aproximadamente a los 4 años, muchos niños parecen perder la habilidad de hablar.

Una terapia activa del lenguaje y entrenamiento de comunicación pueden ayudar a la comunicación verbal deteriorada. Niños frecuentemente entienden más de lo que ellos pueden expresar. Algunos pueden entender palabras habladas y seguir instrucciones simples, pero no todos. Lenguaje de señales, ordenadores con pantallas táctiles, sistemas de voz y de intercambio de dibujos, pueden mejorar la habilidad de comunicarse.

Alimentación

Típicamente, bebés recién nacidos tienen dificultades en succionar y tragar aunque los hay que aprenden correctamente a tomar leche. Aproximadamente, el 30% de los bebés afectados no pueden conservar lo que comen (reflujo gástrico). En bebés pequeños, esto se puede solucionar espesando la leche de formula y manteniendo al bebe en una postura adecuada. Reflujo es más difícil de detectar en los bebés grandes que en los pequeños ya que los en primeros hay un incremento a la tolerancia del dolor o inconformidad. El reflujo puede ser corregido o aliviado evitando comidas copiosas y alimentos que causen irritación, no comiendo 2 o 3 horas antes de acostarse, apoyando la cabeza del niño en la parte superior de la cama o cuna y durmiendo sobre el lado izquierdo.

Aspectos médicos

Niños con la supresión 22q13 son normalmente sanos. Algunos niños tienen problemas renales y quistes aracnoides, los cuales son 10 veces más frecuentes que en niños no afectados por el síndrome. Estos puede ocasionar llanto incontrolable, vomito o dolores de cabeza severos aunque no en todos los niños. Niño/as más grandes pueden desarrollar hinchazón de piernas o tobillos. A muchas personas también se les sube fácilmente la temperatura.

¿Cómo son detectadas las supresiones 22q13?

Un análisis rutinario de cromosomas en una muestra de sangre puede revelar la supresión 22q13. Sin embargo, más del 30% de personas necesitan al menos un análisis más, usando FISH (fluorescence in situ hybridisation) y prestando atención especial al final del brazo largo (q) del cromosoma 22.