PROBLEMAS EN LOS CROMOSOMAS DEL SEXO DESCUBIERTOS A TRAVÉS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

El Síndrome del 47,XXX

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

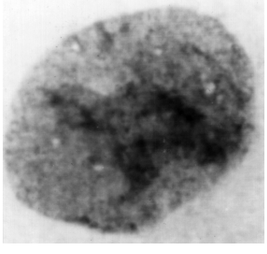
Introducción

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 del sexo. Estos resultados pueden generar un período de ansiedad para muchas familias ya que ha existe muy poca información disponible para las personas que no están dentro del campo de la genética. Este folleto le va a proveer alguna información, pero probablmente no puede 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 los proveedores del cuidado de la salud.

I. Células

La prueba que fue realizada en su feto (bebé que aún no ha nacido) fue realizada examinando las células tanto del líquido amniótico (si a usted se le hizo la amniocentesis) o la placenta (si ha usted se le tomaron 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 liquido amniótico vienen del mismo huevo fertilizado. Por lo tanto los cromosomas estudiados provenientes del liquido amniótico o de la placenta corresponden a los cromosomas del feto.

Esta es una foto de una célula. Es tan pequeña que solo 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 re-cetas 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. Dispersas entre los 23 pares de cromosomas existen cerca de 30,000 genes.

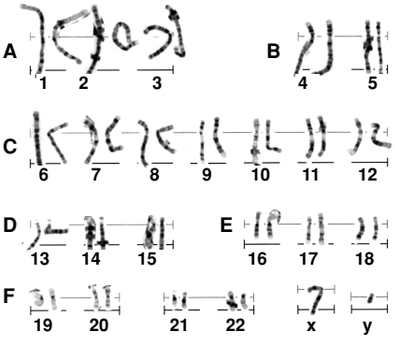
Incluso una parte muy pequeña de un cromosoma puede contener diferentes genes. La ubicación exacta o aún el número exacto de todos los genes es todavía desconocida. Los estudios de cromosomas no incluyen una evaluación detallada de cada gene.

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 mitad de material genético de la madre y la otra mitad del padre. Cuando los cromosomas son examinados bajo el microscopio, se ven así:

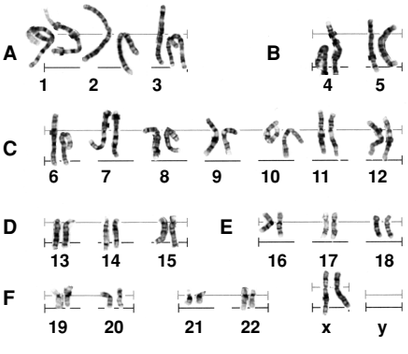
III. El Cariotipo

Con el objeto de estudiar los cromosomas, las células obtenidas en la anmiocentesis 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 del sexo normalmente están colocados junto a otros cromosomas. Usualmente los niños tienen un cromosoma X y unoY, y las niñas tienen dos cromosomas X. Esta fotografía se llama un "cariotipo."

Esta es una foto de un cariotipo masculino normal:



Esta es una foto de un cariotipo femenino normal:



IV. Diferencias en los cromosomas del sexo

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 del sexo con una estructura inusual. La ma-yoría 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 del sexo son pocas veces diagnosticada 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), conocido como mongolismo, 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 del sexo son también detectados.

Existen diferentes tipos de cambios en los cromosomas del sexo: 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 del sexo de más, uno de menos o un cambio en el orden del mismo puede haber sido 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 del sexo.

V. ¿Qué pueden significar estos resultados para su feto?

La mayoría de los bebés con cambios en sus cromosomas de sexo 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 del sexo ni siquiera llegan a enterarse que tiene una anormalidad en el cromosoma del sexo. 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 de nacer o recién nacidos. Pueden ocurrir otros problemas, dependiendo en el cambio del cromosoma. Su médico o consejero de genética del sexo 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 el cromosoma del sexo significa que el bebé nacerá con ambos sexos, masculino y femenino (genitalia ambigua) o si su bebé será homosexual. Estas condiciones tienen las mismas posibilidades de ocurrir en un bebé con un cambio en el cromosoma del sexo que un bebé con un cromosoma del sexo normal.

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.

Síndrome 47,XXX

Se han enterado recientemente que su feto tiene el síndrome 47,XXX. Seguramente nunca escucharon acerca de esta condición anteriormente. Ahora podrían estar tomando decisiones importantes acerca de cómo proceder. Este folleto fue creado para responder algunas de las muchas preguntas que puedan tener.

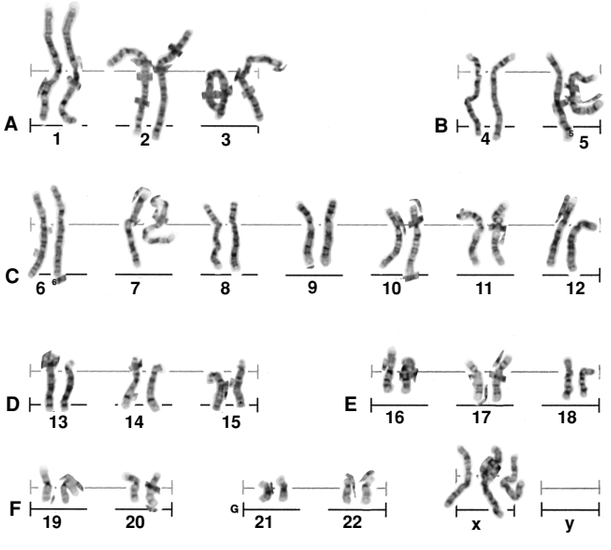
¿Qué es el síndrome 47,XXX?

Este síndrome es causado por un un cromosoma X de más en una hembra. Aproximadamente una de cada 1000 a 1200 hembras tienen el síndrome 47,XXX.

¿Qué causa el síndrome 47,XXX?

Las niñas y mujeres que tienen el síndrome 47,XXX tienen tres cromosomas X en lugar de dos, que es lo normal. Este cambio de cromosomas se escribe "47,XXX". Esto significa que hay 47 cromosomas en lugar de 46, que es lo normal, y que hay tres cromosomas X en vez de dos. El cromosoma X extra se obtuvo durante la formación del esperma o del óvulo que más tarde se unieron para formar el feto, o durante el desarrollo temprano del feto poco después de la concepción. Este cromosoma extra no puede ser removido nunca. El síndrome 47,XXX ocurre al azar. No hay nada que hicieron los padres para que sucediera, ni tampoco hay nada que pudieron hacer para evitarlo.

Este es un cariotipo de una niña con síndrome 47,XXX:



¿Qué rasgos físicos pueden esperarse de alguien que tiene el síndrome 47,XXX?

Las recién nacidas y las niñas con síndrome 47,XXX se parecen a otras niñas de su edad. Suelen ser más altas que el resto de las niñas en su familia y pueden tener menos coordinación. Las mujeres con síndrome 47,XXX usualmente son capaces de tener hijos (son fértiles). Los rasgos físico en las personas con síndrome 47,XXX puede darse en niñas y mujeres con un número normal de cromosomas.

¿Qué rasgos mentales o sociales pueden esperarse de alguien que tiene el síndrome 47,XXX?

De todas las condiciones de cromosomas del sexo, el síndrome 47,XXX es uno de los que se asocian más con problemas mentales y de comportamiento. Una probabilidad alta de tener problemas en el lenguaje y el habla pueden causar retrasos en las habilidades sociales y de aprendizaje. Por consiguiente, estas niñas suelen necesitar ayuda adicional para tener éxito en la escuela. En un pequeño estudio llevado a cabo en 11 niñas que fueron diagnosticadas con síndrome 47,XXX al nacer y que mantuvieron un seguimiento para ver cómo se desarrollaban, se descubrió que menos de la mitad se graduaron de la secundaria. Aunque estas niñas tenían amigos en la escuela, tendían a comportarse con menos madurez que otros niños de su edad. No les gustaba participar en las actividades en grupo y tenían más tendencia que sus hermanas a sufrir depresiones. De este pequeño grupo que fue estudiado, una de ellas asistió a la universidad.

¿Existe alguna cura para el síndrome 47,XXX?

El cambio en el cromosoma que causa el síndrome 47,XXX no puede ser reparado nunca. Sin embargo, la ayuda por parte de la familia y el personal escolar pueden reducir los problemas de aprendizaje y de comportamiento.

¿Debo esperar alguna complicación durante el resto de mi embarazo?

No, no tiene probabilidades más altas de tener complicaciones en el embarazo que cualquier otra mujer. El parto y la etapa de crecimiento del recién nacido también deberán ser normales.

¿Ocurrirá esto de nuevo en futuros embarazos?

Seguramente no. La probabilidad de tener otro bebé con síndrome 47,XXX (o cualquier otra anormalidad en los cromosomas) no es mayor que el riesgo que puedan tener las personas de su edad. Sus otros hijos, hermanos y otros miembros de la familia no tienen más probabilidades de tener un hijo con el síndrome 47,XXX o cualquier otra anormalidad en los cromosomas. Cuando una mujer tiene un bebé con una anormalidad en los cromosomas se preocupa a menudo en el próximo embarazo. El diagnóstico prenatal estará a su disposición para los próximos embarazos.

Otras posibles preguntasque podrían tener para su consejero de genética o su médico:

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

Pregúntenles cualquier cosa que le preocupe.

¿Existen grupos de ayuda disponibles?

Sí, y hablar con otras personas a las que les haocurrido lo mismo puede ser de mucha ayuda. Intenten contactar con:

Klinefelter Syndrome and Associates
PO Box 119
Roseville, CA 95678-0119
916-773-2999
Correo electrónico: ksinfo@genetic.org
Página web: http://www.genetic.org

Los niños con problemas de cromosomas frecuentemente siguen un seguimiento en una clínica de genética.

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 en 2002

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
Idaho:	208-334-2235 x261
Oregon:	1-800-SAFENET 7233638
Washington:	253-395-6741

O puede mirar en la página weg de PacNorRGG:
http://mchneighborhood.icnp.edu/pacnorgg

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 web de PacNoRGG:
http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg

Diseño y Gráficas: Northwest Media, Inc.

Washington State Department of Health

Washington State Department of Health

Dear Colleague,

The Washington State Department of Health (DOH) is pleased to provide camera-ready art for printing this educational material. To ensure that the original quality of the piece is maintained, please read and follow the instructions below and the specifications included for professional printing.

- **Use the latest version**. DOH materials are developed using the most current information available, are checked for clinical accuracy, and are field tested with the intended audience to ensure they are clear and readable. DOH programs make periodic revisions to educational materials, so please check this web site to be sure you have the latest version. DOH assumes no responsibility for the use of this material or for any errors or omissions.

- **Do not alter**. We are providing this artwork with the understanding that it will be printed without alterations and copies will be free to the public. Do not edit the text or use illustrations or photographs for other purposes without first contacting us. Please do not alter or remove the DOH logo, publication number or revision date. If you want to use a part of this publication for other purposes, contact the Office of Health Promotion first.

- **For quality reproduction**: Low resolution PDF files are intended for black and white or color desktop printers. They work best if you are making only one or two copies. High resolution PDF files are intended for reproducing large quantities and are set up for use by professional offset print shops. The high resolution files also include detailed printing specifications. Please match them as closely as possible and insist on the best possible quality for all reproductions.

If you have questions, contact:
Office of Health Promotion
P.O. Box 47833 Olympia, WA 98504-7833
(360) 236-3736

Sincerely,
Health Education Resource Exchange Web Team