

# NUEVAS REORDENACIONES CROMOSOMALES DESCUBIERTAS A TRAVÉS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL



Publicado por PacNoRGG  
El Grupo Regional del Noroeste del Pacífico

## Introducción

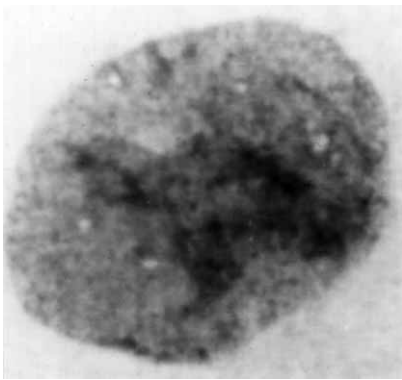
El propósito de este folleto es proporcionar información a las familias sobre resultados poco usuales sobre las pruebas prenatales. A menudo esto puede causar un período de ansiedad para muchas familias y a menudo existe muy poca información disponible para las personas que no están dentro del campo de la genética. Este folleto está designado para proveerle alguna información, pero no puede responder a muchas de sus preguntas.

Por favor llame a un orientador en genética o a un médico en genética para obtener información específica sobre su situación. Ellos se encuentran para ayudar. 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 no nacido) fue realizada examinando las células tanto del fluido amniótico (amniocentesis) o la placenta (muestra de vellosidades coriónicas). En ambos casos, las células vienen del mismo huevo fertilizado como el feto. Cuando las células fueron examinadas, los paquetes de material genético o información, llamados cromosomas, fueron examinados. Cada célula tanto en el cuerpo del bebé como en el suyo contienen un grupo completo de cromosomas.

El cuerpo de su bebé esta formado por muchos billones de células. Esta es una foto de una célula. Ellas son tan pequeñas que solo pueden ser vistas utilizando un microscopio.



# II. Cromosomas

Cuando las células han crecido y han sido procesadas en el laboratorio, se pueden estudiar los cromosomas. Normalmente existen 46 cromosomas en cada célula. Los cromosomas se parecen a un gran conjunto de libros de cocina. Cada cromosoma contiene miles de recetas las cuales son pedazos de información o instrucciones. Estas instrucciones o recetas son llamados genes. Además, los cromosomas son paquetes de genes los cuales dirigen el desarrollo del cuerpo. Por ejemplo, existen genes los cuales 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 el cariotipo para el crecimiento y el desarrollo. Buscando entre los 23 pares de cromosomas existen cerca de 30,000 genes.

Una pequeñísima parte de un cromosoma puede contener muchos genes diferentes. Se desconoce la ubicación exacta o aun el número de todos los cromosomas. Los estudios de cromosomas no incluyen una evaluación detallada de cada gen.

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:

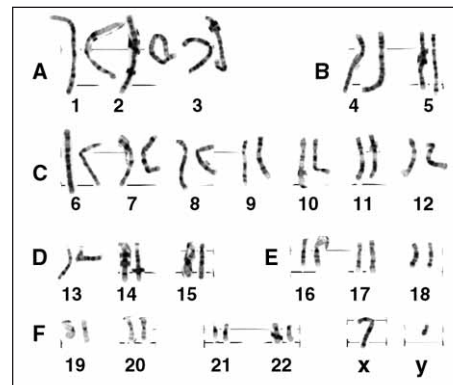


# III. El Cariotipo

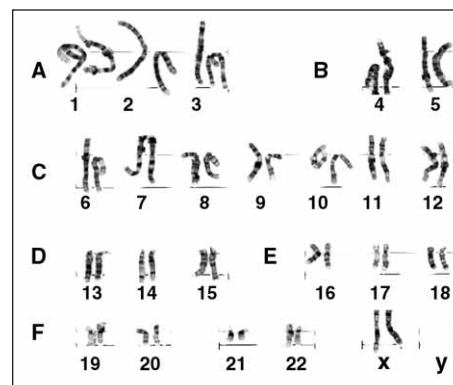
Para observar estos cromosomas cuidadosamente, el laboratorio les toma fotografías, las corta y las organiza colocando los cromosomas en pares de acuerdo a su tamaño y de acuerdo a las características de las bandas claras y oscuras. Los cromosomas del sexo normalmente están colocados junto a otros cromosomas. Un cromosoma X y Y indica un niño y dos cromosomas X indica una niña.

Esta foto es llamado un cariotipo.

Esta es una foto de un cariotipo masculino normal:



Esta es una foto de un cariotipo femenino normal:



## IV. Cromosomas No Usuales

Aunque la mayoría de las personas poseen cromosomas como los vistos en estas fotografías, existen algunas personas que tienen cromosomas que son diferentes.

La gran mayoría de las personas con cromosomas no usuales son normales, saludables e inteligentes.

Normalmente no hay problemas relacionados con cromosomas no usuales, mientras todos los cromosomas y genes están presentes y no haya material cromosómico de más que falte.

A menudo, los cromosomas no usuales se transmiten a través de muchas generaciones en una familia antes que ellos sean descubiertos. Algunas veces, el descubrimiento es hecho como resultado de una amniocentesis o de una muestra de vello-sidades coriónicas, cuando las células del niño son examinadas. Algunas veces es descubierto cuando una pareja tiene problemas para quedar embarazada o cuando un bebé nace con problemas.

Las pruebas prenatales se realizan a menudo para determinar si un feto (bebé no nacido) tiene cromosomas de más o le faltan. Por ejemplo, bebés con el síndrome de Down (trisomía 21, conocida como mongolismo) tiene un cromosoma 21 de más.

Sin embargo, cuando todos los cromosomas son examinados en el laboratorio, algunas veces se encuentran cambios en otros cromosomas. Este folleto contiene información sobre algunos de los cambios cromosomales más comunes que pueden ocurrir.

Puede ser de mucha ayuda buscar en este folleto el tipo de cambio cromosomal encontrado en su embarazo.

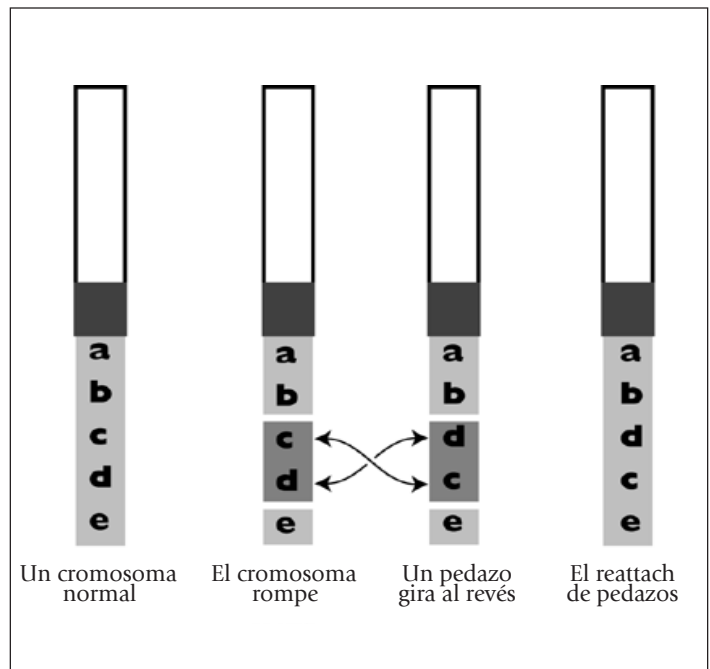
## V. Inversiones

Una inversión sucede cuando un cromosoma se divide en dos partes y la parte entre la división se dobla de arriba hacia abajo y se vuelve a unir en el mismo cromosoma.

Algunas inversiones son tan comunes en la población que no son necesaria pruebas más adelante. Cuando una inversión menos común es encontrada en un feto, los cromosomas de los padres son estudiados. Esto es realizado sacando sangre e ambos padres, procesando sus células en el laboratorio y examinando los cromosomas bajo el microscopio. La pruebas adicionales normalmente son realizadas dentro de una o dos semanas.

Si uno de los padres tiene la misma inversión que el feto, normalmente no hay problemas. El desarrollo normal del padre (madre) muestra que no hubo genes lesionados cuando el cromosoma se dividió y se volvió a unir. Sin embargo, si ninguno de los padres tiene la inversión, entonces existe la posibilidad que alguna de las instrucciones en los cromosomas fue cambiada. Esto es similar a mover una receta de una parte del libro a otro capítulo. Si la receta fue movida con todos los ingredientes e instrucciones, la receta esta bien. Esto es lo que sucede normalmente. Sin embargo, si algunas de las instrucciones se perdieron o cambiaron, pueden haber problemas, incluyendo defectos en el nacimiento y retrasos en el desarrollo. Como no es posible observar a nivel del gen para determinar si falta el gen o esta cambiado, no hay garantía que su bebé o cualquier otro bebé salga normal. Esto es cierto aún si los cromosomas son completamente normales.

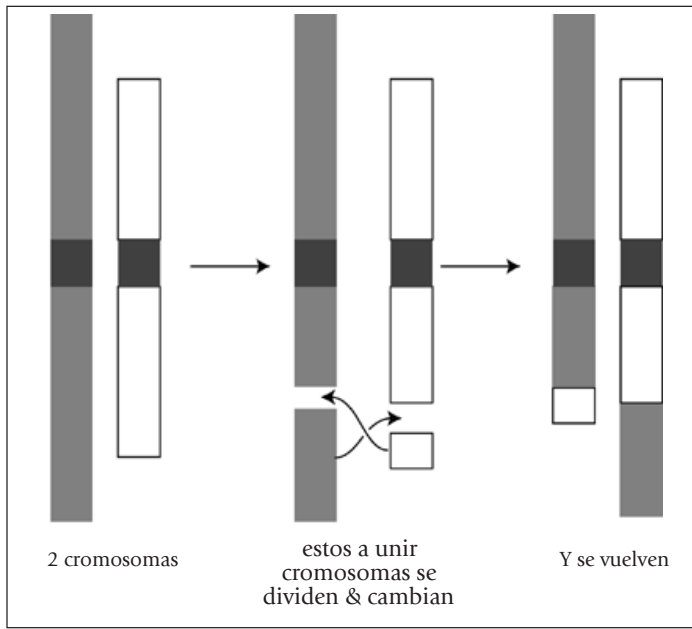
*Una inversión:*



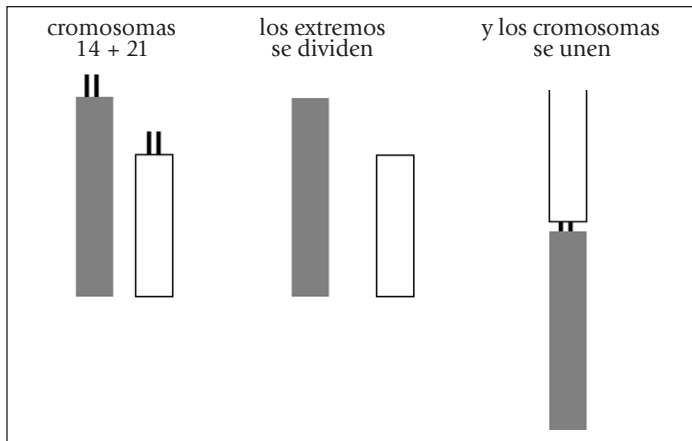
## VI. Translocaciones

Una translocación sucede cuando la ubicación de un material cromosómico específico cambia. Existen dos clases comunes de translocación. En las **translocaciones recíprocas**, dos cromosomas diferentes se han dividido, cambiado las partes de material cromosómico y se han

vuelto a unir. Este es un ejemplo:



Otra clase de translocación involucra ciertos cromosomas completos los cuales se adhieren en un sitio especial llamado centrómero. Esto es llamado **Translocación Robertsoyana** y aquí hay un ejemplo:



Cuando se encuentra una translocación en un feto, se estudian los cromosomas de los padres. Esto se realiza sacando sangre de ambos padres, las células crecen en el laboratorio y se examinan los cromosomas bajo el microscopio. Las pruebas adicionales normalmente se completan dentro de una a dos semanas.

Si uno de los padres tiene la misma translocación que el feto, normalmente no existen problemas. El desarrollo normal del padre (madre) demuestra que ningún gen fue alterado cuando los cromosomas cambiaron de material. Si ninguno de los padres tiene translocación, existe la posibilidad que alguna de las instrucciones de los cromosomas fue cambiada en el proceso de

reorganización. Esto es similar que mover una receta de un libro de cocina hacia otro libro de cocina. Si la receta se trasladó con todos los ingredientes e instrucciones, la receta debiera estar bien. Sin embargo, si alguna de las instrucciones se perdió, pueden existir problemas. Como no es posible observar a nivel del gen para determinar si falta un gen o si ha cambiado, no existe garantía que su bebé o algún otro bebé salga normal. Esto es cierto aún si el bebé posee cromosomas normales.

## VII. Marcadores

Un cromosoma marcador es un pedazo de material cromosómico. Es llamado marcador porque no se sabe claramente de cual cromosoma (cromosomas) proviene. Normalmente cuando un marcador esta presente, se trata de un cromosoma extra.

Dependiendo de los genes que este cromosoma lleve, pueden haber o no problemas de salud relacionados. Aunque normalmente no es posible saber qué genes lleva el marcador, algunas veces el laboratorio puede informar qué clase de información se encuentra en el cromosoma marcador. Es posible que el laboratorio logre indentificar el origen del cromosoma marcador a través de manchas cromosómicas especiales adicionales. Conociendo el cromosoma de origen facilita el pronóstico sobre la salud de su bebé.

Ademas de todos los genes que dirigen funciones importantes del cuerpo, cada uno posee mucho material genético que normalmente esta oculto. Partes de mas o ausentes de este material oculto no causa problemas. Sin embargo, partes de mas o ausentes de las instrucciones genéticas activas normalmente tienen algún efecto sobre el bebé.

Algunas veces el marcador es encontrado en todas las células del cuerpo del bebé. Pero otras veces existe una mezcla de células, algunas con el marcador y otras sin él. Puede haber un efecto diferente dependiendo de cuántas y cuáles células del bebé lleva el cromosoma marcador.

Cuando se encuentra un marcador, se estudian los cromosomas de los padres. Esto es hecho retirando sangre de los padres, procesando sus células en el laboratorio y examinando los cromosomas bajo el microscopio. Las pruebas adicionales normalmente se completan dentro de una o dos semanas.

Si uno de los padres tiene el mismo marcador que el feto posee, normalmente no hay problema. El desarrollo normal del padre (madre) sugiere que el material genético

extra esta oculto. Si ninguno de los padres tiene el marcador, existe la posibilidad que exista información genética activa. Esto se semeja a agregar mas sal a una receta de un pastel. Una taza de mas de sal cambiara el sabor del pastel. Una pizca mas de sal solo cambiara levemente el sabor. Como no es posible mirar a nivel del gen y determinar si falta un gen o esta cambiado o añadido, no existe garantía que su bebé o algún otro bebé nazca normal.

## VIII. Qué sucede si un cromosoma fuera de lo común ha sido heredado de un padre saludable?

Como se mencionó arriba, cuando un cromosoma fuera de lo común es heredado de un padre, la reordenación de los cromosomas es considerada balanceada, y normalmente no hay problemas en la salud del bebé.

Sin embargo, las personas que poseen cromosomas no usuales pueden tener problemas de reproducción como resultado de la reordenación. Esto puede ser corregido en los dos padres que poseen los cromosomas fuera de lo común y en el niño cuando crece. Las personas que poseen reordenaciones balanceadas normalmente tienen niños sanos. Sin embargo, los cromosomas fuera de lo común pueden llevar a problemas tales como infertilidad (dificultad para quedar embarazada), abortos o el nacimiento de un niño con defectos serios al nacimiento y/o retardo mental. Esto sucede porque el feto puede heredar demasiado o muy poco material cromosómico como resultado de los cromosomas fuera de lo común.

Cuando se encuentra un padre con cromosomas fuera de lo común, aparece una nueva inquietud. Los otros parientes del padre (madre) también pueden haber heredado los mismos cromosomas fuera de lo común y pueden tener los mismos riesgos de tener problemas de reproducción.

Por estas razones, se recomienda mucho que usted comparta la información de este folleto con otros miembros de la familia. Algunos parientes pueden querer que se les realice también un estudio de sus cromosomas. Nosotros sugerimos a todos los parientes de la familia que obtengan orientación genética si tienen inquietudes sobre la reordenación cromosomal y estamos disponibles para ayudar a responder cualquier pregunta.

## IX. Qué sucede si los padres tienen cromosomas normales?

Para cada familia con una reordenación cromosomal, siempre hubo una primera persona con la reordenación. La primera persona en su familia puede ser su bebé. Estos cromosomas fuera de lo común pueden que no causen ningún problema en el crecimiento y desarrollo de su bebé. Pero, siempre hay una posibilidad que sí causen problemas. Su médico o consejero genético puede sugerirle estudios adicionales de su feto para identificar cualquier problema posible. Ellos pueden sugerir un ultrasonido detallado y un ecocardiograma (una prueba de ultrasonido detallada para el corazón del bebé). Como no es posible identificar todos los defectos de nacimiento antes que el niño nazca, siempre existirá el riesgo de tener problemas aunque todos los estudios sean normales. Esto es cierto aunque todos los cromosomas estén alineados en la forma usual.

Para algunas personas, el riesgo adicional de tener problemas en el feto es tan alto que ellos prefieren terminar con el embarazo. Otras personas deciden continuarlo, especialmente si piensan que su bebé va a nacer normal. Esta es una decisión muy difícil y personal y puede tomar un tiempo para realizar esta decisión. Cada familia debe analizar sus sentimientos, junto con los riesgos que se puedan presentar.

Su orientador en genética o médico están disponibles para ayudar a tomar la mejor decisión para su familia. Déjeles saber de qué manera le pueden ayudar.

### Notas

Este folleto fue escrito por  
**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  
7 2 3 3 6 3 8

**Washington:** 253-395-6741

o puede mirar en la página web de PacNorRGG:  
<http://mchneighborhood.icnp.edu/pacnorgg>

Este proyecto fue fundado parcialmente por el proyecto #MCJ411002-14 del Departamento de Salud Materno Infantil, 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  
Diseño y Gráficas: Northwest Media Inc.

Copias de este folleto pueden ser obtenidas en la página web de PacNoRGG:  
<http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg/>

