

SIMONS VIP CONNECT

Proyecto de variación en individuos

Hoja de información genética — Deleción 16p11.2

Para más información detallada, puede llamar a los consejeros genéticos de Simons VIP al 855-329-5638 o visitar a nuestro sitio web (www.SimonsVIPConnect.org) y hacer clic en la ficha "About 16p."

¿Qué significa tener una deleción 16p11.2?

Los genes proporcionan las instrucciones de nuestro cuerpo y se encuentran en estructuras llamados cromosomas. Algunas veces individuos nacen con secciones de cromosomas adicionales o ausentes. La pérdida o ganancia de una parte de un cromosoma puede impactar la salud, el aprender, y el comportamiento. Los efectos se pueden basar en la ubicación y el tamaño de los cambios, y la importancia de los genes que se encuentran allí.

Individuos con **supresiones** 16p11.2 **carecen** de una sección específica en uno de sus dos cromosomas 16s.

¿Cómo se encontró la deleción de mi hijo/a?

Su hijo/a tuvo una prueba genética llamada "tecnología de micromatrices o microarreglos" (Microarray). Un micromatriz ve muy de cerca todo el material genético en los cromosomas de una persona. El micromatriz es una prueba nueva y muy sensitiva que puede identificar cualquier pieza ausente o adicional de un cromosoma. Esta prueba identificó la deleción 16p11.2 en su hijo/a.

¿Qué tipo de prueba genética necesita un padre para saber si lleva la misma deleción?

Cada padre necesita una prueba llamada FISH (hibridación fluorescente in situ). Esta prueba es más específica que el micromatriz. FISH ve solamente el área 16p11.2 en específico. FISH usa un pequeño producto químico que brilla intensamente cuando detecta la región 16p11.2 en un cromosoma. Un científico usa un microscopio especial para ver el cromosoma y observar cuantos puntos brillantes están presentes. Cuando una persona tiene una deleción, solo un punto brillante se ve en lugar de dos (uno en cada cromosoma).

¿Qué tan común es tener una deleción 16p11.2?

Una pérdida o ganancia de material de 16p11.2 se reconoce cada vez más como uno de los desórdenes estructurales de los cromosomas más comunes. La deleción 16p11.2 se ha encontrado en alrededor de 1:100 personas con autismo; en alrededor de 1:1000 personas con un trastorno del lenguaje o psiquiátrico; y en alrededor de 1 en 3,300 personas en la población general (Weiss 2008; Bijlsma 2009).

¿Cuáles son los síntomas más comunes experimentados por las personas con una deleción 16p11.2?

Niños y adultos con la deleción han exhibido una amplia gama de síntomas, cuyos reportes incluyen retraso del habla, retraso del desarrollo, problemas del comportamiento, obesidad, y otros. Algunos individuos no experimentan ningunos síntomas y otros pueden tener síntomas leves a graves. Varios artículos científicos han sido publicados con resultados de investigaciones sobre esta deleción. Resúmenes de estos artículos están disponibles en el sitio web de Simons VIP.

SIMONS VIP CONNECT

Proyecto de variación en individuos

¿Podría yo tener otro hijo con una deleción 16p11.2?

Su probabilidad de tener otro hijo/a con una deleción 16p11.2 depende de si usted o su pareja también porta la deleción 16p11.2.

- Cuando ambos padres tienen cromosomas normales, la probabilidad de tener otro hijo/a afectado es ciertamente muy baja, pero todavía es más alta que para padres que nunca han tenido a un hijo/a con deleción 16p11.2.
- Si uno de los padres tiene la misma deleción 16p11.2 que el hijo, el padre tiene una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de pasarla en cada embarazo.
 - Diagnóstico prenatal es posible técnicamente tan pronto como 11 semanas de gestación. Sin embargo, no es posible predecir qué tan leve o severamente cualquier hijo será afectado.

¿Podría mi hijo/a tener niños afectados similarmente?

En cada embarazo, alguien con la deleción tiene una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de pasar la deleción y una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de tener un hijo sin la deleción.