

¿Que estudia?

Panorama detecta los trastornos genéticos más frecuentes y el sexo del bebé (opcional). Algunos trastornos, como el síndrome de Down, están causados por la presencia de copias adicionales de un cromosoma específico. Otras, como las microdeleciones, tienen lugar cuando a un cromosoma le falta un pequeño fragmento de información genética. Las microdeleciones afectan a todas las mujeres por igual, independientemente de su edad.

Panorama	
TRASTORNO	DESCRIPCIÓN
Trisomía	Una trisomía es un trastorno genético causado por la presencia de copias adicionales de un cromosoma. El síndrome de Down, uno de los trastornos genéticos más conocidos, está causado por una copia adicional del cromosoma 21. En general, cuanto mayor sea el tamaño del cromosoma adicional, más graves serán los problemas que cause. Por ejemplo, el cromosoma 21 es el segundo cromosoma autosómico más pequeño; los bebés con síndrome de Down con frecuencia llevan una vida sana y productiva. Sin embargo, los bebés con trisomía del 13, o síndrome de Patau, normalmente no superarán las primeras semanas de vida.
Trisomía del 21 - Síndrome de Down	Los bebés con síndrome de Down tienen tres copias del cromosoma 21 y presentan discapacidades intelectuales que pueden ir de leves a graves. Los niños con síndrome de Down necesitarán atención médica adicional en función de sus problemas de salud específicos. La intervención temprana ha permitido que muchos individuos con síndrome de Down lleven una vida sana y productiva. La presencia de trastornos médicos, como defectos cardíacos, puede afectar a la longevidad de estos niños y adultos; sin embargo, la mayoría de las personas con síndrome de Down viven hasta superar los 60 años de edad. Alrededor del 30% de los embarazos con síndrome de Down acaban en aborto espontáneo; aproximadamente 1 de cada 700 bebés nacen con síndrome de Down.
Trisomía del 18 - Síndrome de Edwards	Los bebés con trisomía del 18 tienen tres copias del cromosoma 18 y presentan discapacidades intelectuales graves y defectos congénitos que suelen afectar al corazón, cerebro y riñones. Los bebés con trisomía del 18 también pueden tener defectos congénitos visibles, como una abertura en el labio (labio leporino) con o sin abertura en el cielo de la boca (fisura palatina), cabeza pequeña, pies zambos, dedos de las manos y de los pies infradesarrollados y mandíbula pequeña. Por desgracia, la mayoría de los embarazos con trisomía del 18 acaban en aborto espontáneo. Si nacen vivos, la mayoría de los bebés afectados con trisomía del 18 no superarán las primeras semanas de vida.
Trisomía del 18 - Síndrome de Edwards	Alrededor del 10 por ciento llegará al año de vida. La trisomía del 18 se da aproximadamente en 1 de cada 3 000 nacimientos vivos.
Trisomía del 13 - Síndrome de Patau	Los bebés con trisomía del 13 tienen tres copias del cromosoma 13 y presentan discapacidades intelectuales graves. Con frecuencia presentan defectos congénitos de corazón, cerebro y riñones. Entre las anomalías visibles están la presencia de dedos adicionales en las manos o en los pies y una abertura en el labio, con o sin fisura palatina. Dadas las graves discapacidades, la mayoría de los embarazos afectados por trisomía del 13 terminarán en aborto espontáneo. Si nacen vivos, la mayoría de los bebés con trisomía del 13 no superarán las primeras semanas de vida. Alrededor del 10 por ciento llegará al año de vida. La trisomía del 13 se da aproximadamente en 1 de cada 5 000 nacimientos vivos.
Anomalías en los cromosomas sexuales	Las anomalías en los cromosomas sexuales tienen lugar si hay una copia adicional o falta una copia de uno de los cromosomas sexuales. Un tipo de anomalía en los cromosomas sexuales que afecta a las niñas se denomina síndrome de Turner. Las niñas con síndrome de Turner carecen de un cromosoma X. Otras anomalías en los cromosomas sexuales están causadas por la presencia de un cromosoma adicional. Aunque la mayoría de los individuos afectados poseen una inteligencia normal, algunos presentan trastornos de aprendizaje o retrasos en el aprendizaje. En general, la presentación es menos grave de lo que se ve en las trisomías del 18, 13 y 21. Los

niños con anomalías en los cromosomas sexuales normalmente no presentan defectos congénitos importantes. El riesgo de presentar anomalías en los cromosomas sexuales aumenta con la edad de la madre.

**Monosomía X
Síndrome de
Turner**

Los bebés con monosomía X son niñas con un cromosoma X en lugar de dos. Por desgracia, una elevada proporción de los embarazos con monosomía X sufre un aborto espontáneo en el primer o segundo trimestre del embarazo. Los bebés con monosomía X que llegan a término pueden presentar defectos cardíacos, dificultades en el aprendizaje e infertilidad. En la mayor parte de los casos, las niñas con monosomía X necesitarán atención médica adicional, incluidas terapias hormonales en distintas etapas de su vida.

**Síndrome de
Klinefelter**

Los niños con síndrome de Klinefelter poseen un cromosoma X adicional (XXY). Este trastorno puede estar asociado con dificultades de aprendizaje y problemas de conducta. Los hombres con síndrome de Klinefelter pueden ser infértiles. Aproximadamente 1 de cada 1 000 bebés nacen con síndrome de Klinefelter.

**Síndrome de la
triple X**

Las niñas con síndrome de la triple X poseen un cromosoma X adicional (XXX). Las niñas con este trastorno pueden presentar una estatura superior a la media y padecer problemas de aprendizaje y conducta. Aproximadamente 1 de cada 800 niñas nacen con un cromosoma X adicional.

**Síndrome de
Jacob**

Los niños con síndrome de Jacob poseen un cromosoma Y adicional (XYY). La mayoría de los bebés con síndrome XYY no presenta defectos congénitos. Los niños con XYY pueden presentar una estatura superior a la media y un riesgo superior de padecer problemas de aprendizaje, de conducta y para hablar. Aproximadamente 1 de cada 650 niños nacen con un cromosoma Y adicional.

Microdeleciones

Las microdeleciones tienen lugar cuando a un cromosoma le falta un pequeño fragmento. La gravedad de los problemas causados por una microdeleción viene determinada principalmente por el tamaño y la posición de la deleción. Por ejemplo, las características del síndrome de deleción 22q11.2 suelen ser diferentes y pueden ser menos graves que el síndrome de Angelman, que es una microdeleción que afecta al cromosoma 15.

**Síndrome de
deleción
22q11.2**

El síndrome de deleción 22q11.2, también denominado síndrome de DiGeorge o síndrome velocardiofacial (VCF), está causado por la ausencia de un fragmento del cromosoma 22. Aproximadamente 1 de cada 2 000 bebés nacen con el síndrome de deleción 22q11.2. La mayoría de los niños con este trastorno presentan defectos cardíacos, problemas del sistema inmunitario y rasgos faciales específicos. La mayoría de los niños con el síndrome de deleción 22q.11.2 presentan discapacidad intelectual de leve a moderada y retrasos en el habla; algunos también presentan bajos niveles de calcio, problemas renales, problemas de alimentación y/o convulsiones. Aproximadamente uno de cada cinco niños con síndrome de deleción 22q11.2 presentan un trastorno del espectro del autismo; 1 de cada 4 adulto son síndrome de deleción 22q11.2 presenta enfermedad psiquiátrica, como esquizofrenia.

**Síndrome de
Prader-Willi**

El síndrome de Prader-Willi se presenta cuando falta un pequeño fragmento del cromosoma 15 o bien cuando las dos copias del cromosoma 15 proceden del mismo progenitor (lo que se conoce como disomía uniparental o UPD). Los bebés con síndrome de Prader-Willi tienen un bajo tono muscular y problemas de crecimiento y de alimentación. Los niños con síndrome de Prader-Willi presentan retraso en el desarrollo, corta estatura, rápida ganancia de peso que conduce a obesidad y discapacidad intelectual. Aproximadamente 1 de cada 10 000 bebés nacen con síndrome de Prader-Willi.

**Síndrome de
Angelman**

El síndrome de Angelman tiene lugar cuando falta un pequeño fragmento del cromosoma 15 o bien cuando las dos copias del cromosoma 15 proceden del mismo

	<p>progenitor (lo que se conoce como disomía uniparental o UPD). Aproximadamente 1 de cada 12 000 bebés nacen con síndrome de Angelman. Los bebés y los niños con síndrome de Angelman presentan discapacidad intelectual grave, retrasos en el desarrollo, sufren convulsiones y tienen problemas para mantener el equilibrio y caminar.</p>
<p>Síndrome de delección 1p36</p>	<p>El síndrome de delección 1p36, también denominado síndrome de Monosomía 1p36, está causado por la ausencia de un fragmento del cromosoma 1. Los niños con el síndrome de delección 1p36 presentan discapacidades intelectuales. La mayoría presenta defectos cardíacos y bajo tono muscular. Aproximadamente la mitad de los individuos afectados presenta convulsiones (epilepsia), problemas de conducta y pérdida auditiva. Algunos niños con síndrome de delección 1p36 también presentan problemas de visión o defectos congénitos adicionales en otros órganos. Aproximadamente 1 de cada 5 000 recién nacidos presentan el síndrome de delección 1p36.</p>
<p>Síndrome del maullido del gato</p>	<p>La ausencia de un fragmento del cromosoma 5 produce el síndrome del maullido del gato, también conocido como síndrome 5p- (5p menos). Se dio el nombre "Maullido del gato" a este síndrome debido al llanto de tono alto, que suena como si fuera un gato, que hacen con frecuencia los bebés que presentan este síndrome. Los bebés con el síndrome del maullido del gato normalmente presentan poco peso al nacer, cabeza de pequeño tamaño y bajo tono muscular. Con frecuencia también padecen problemas para alimentarse y respirar durante su infancia. Los niños con este trastorno presentan discapacidad intelectual de moderada a grave, incluidos retrasos en el habla y en el lenguaje. También pueden presentar retrasos en el crecimiento y problemas de conducta; algunos presentan curvatura de la columna vertebral (escoliosis). Aproximadamente 1 de cada 20 000 bebés nacen con el síndrome del maullido del gato. También pueden presentar defectos cardíacos, retraso en el crecimiento y problemas de conducta; algunos presentan curvatura de la columna vertebral.</p> <p>Panorama es en la actualidad el único NIPT que detecta triploidía.</p>
<p>Triploidía</p>	<p>Los bebés con triploidía poseen un conjunto completo adicional de cromosomas, para un total de 69 cromosomas en lugar de los habituales 46. A las 10 semanas de gestación, uno de cada 1 000 embarazos está afectado por triploidía. Es extremadamente infrecuente que estos embarazos lleguen a término, pues normalmente sufren abortos espontáneos en etapas tempranas. Los pocos nacidos vivos normalmente mueren a los pocos días después del parto debido a problemas cardíacos, cerebrales y renales. Los bebés con triploidía con frecuencia presentan defectos congénitos que afectan a las extremidades y a la cara.</p> <p>Gestar un bebé con triploidía puede aumentar el riesgo de sufrir la madre diversos trastornos: preeclampsia (que puede provocar convulsiones) y hemorragia excesiva después del parto.</p> <p>En raras ocasiones, los embarazos triploides pueden persistir y progresar hasta un tipo de cáncer denominado coriocarcinoma. Conocer la existencia de triploidía permite al médico monitorizar debidamente la salud de la madre.</p>
<p>Información sobre el sexo</p>	<p>De entre las pruebas NIPT existentes, Panorama presenta la máxima exactitud publicada en la determinación del sexo del bebé.</p> <p>La capacidad que tiene Panorama de analizar SNP exclusivos del cromosoma Y y de detectar la presencia de embarazos con gemelo evanescente ayuda a superar las causas de información inexacta del sexo que es habitual con otras tecnologías.</p> <p>Si se sabe que la madre es portadora, o si hay un historial familiar conocido de trastorno relacionado con el cromosoma X (por ejemplo, la distrofia muscular de Duchenne), la determinación del sexo del feto mediante NIPT puede ayudar a determinar la necesidad de ulteriores pruebas de diagnóstico en el embarazo.</p>