

TEST GENÉTICO

La duplicación de la región cromosómica 15q11-13, puede ocurrir por un duplicación intersticial en tandem o por la presencia de un cromosoma 15 marcador isodicéntrico (inv dup(15) o idic(15)) que da lugar a una trisomía o tetrasomía de esa región. Dicha ganancia de material constituye una rara anomalía cromosómica caracterizada clínicamente por una discapacidad intelectual de grado variable, un retraso del desarrollo (psicomotor y del habla), hipotonía con tendencia a desarrollar hipertonia progresiva, anomalías faciales menores, epilepsia y conductas autistas.

Se han descrito pocos casos en nuestro país, probablemente por infradiagnóstico de la mayoría de ellos. Se estima una prevalencia aproximada de 1/25.000 a 1/30.000 nacimientos.

Desde La Fundación inversión duplicación del cromosoma 15q, se ofrece una prueba genética gratuita (exceptuando los costes de envío de las muestras), para los pacientes con sospecha de Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15 y entidades asociadas. Dicho análisis será efectuado por el Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario de La Paz de Madrid.

El objetivo principal de este proyecto es ofrecer un **correcto diagnóstico** a todos aquellos pacientes enviados desde la Fundación y sería potencialmente ampliable a cualquier paciente con este diagnóstico de cualquier parte del mundo. El diagnóstico correcto implicará de forma inmediata un mejor conocimiento de la enfermedad, cual o cuales son los genes responsables de las características fenotípicas de los pacientes, lo que se traducirá en un mejor control clínico de la misma.

La realización del estudio genético tiene un coste elevado y muchas de las pruebas no están incluidas en la cartera de servicios de la mayoría de los hospitales públicos, desde la fundación se garantiza dicho estudio de manera gratuita.

METODOLOGÍA

El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) en Madrid, España, ofrece tecnologías genómicas (microarrays de dosis de SNPs) que proporcionan una resolución extremadamente alta de todo el genoma, permitiendo una correcta caracterización molecular de la alteración cromosómica. Asimismo se diseñarán y aplicarán sondas específicas de FISH para estudios familiares y descartar reestructuraciones que pudieran conducir a reordenamientos de dicha región del cromosoma 15.

Bajo este programa, las muestras serán analizadas de **manera gratuita** (el envío de muestras correrá a cargo del solicitante). Aceptamos muestras procedentes de **cualquier país** siempre y cuando reúnan los requisitos para el estudio.

Para poder participar en este estudio, la solicitud del test genético, para un paciente, debe ser realizada a través de la fundación de dos formas posibles:

- aquellas familias que quieren realizarse la extracción y la valoración clínica en el INGEMM proporcionarán sus datos de contacto a la fundación y nos

pondremos en contacto con ellos para tramitar y agilizar el estudio en un breve periodo de tiempo.

- otra opción es emitir la petición por un médico responsable del paciente aportando todos los documentos e informes (incluido el cuestionario clínico y consentimientos) y muestras necesarias

CRITERIOS DE SOSPECHA DEL SÍNDROME REQUERIDOS PARA EL ESTUDIO

El diagnóstico de estos pacientes se basa en los signos clínicos y en el análisis cromosómico.

Las manifestaciones clínicas no son específicas, las más frecuentes incluyen retraso del desarrollo, discapacidad intelectual de grado leve a grave, ausencia o retraso del habla y lenguaje expresivos, hipotonía, epilepsia y trastorno del espectro autista. La dismorfia facial, más evidente en la infancia, es sutil y no característica. El diagnóstico diferencial incluye otras discapacidades intelectuales con anomalías congénitas múltiples así como otras anomalías cromosómicas, en particular aquellas que presentan epilepsia y trastornos del espectro autista.

Dada las dificultades de la sospecha clínica se incluirán aquellos pacientes:

- con un análisis cromosómico previo que ya ponga de manifiesto la duplicación de la región 15q.
- aquellos pacientes que presentan epilepsia y trastornos del espectro autista con un análisis cromosómico normal, con el fin de detectar duplicaciones de esa región que no pueden ser detectadas por técnicas de citogenética convencional.

Si no está seguro de que el paciente reúna criterios puede consultarnos a través del correo elena.mansilla@salud.madrid.org

DOCUMENTOS Y MUESTRAS NECESARIOS

Si cumple los criterios y desea solicitar el estudio

-proporcionarán sus datos de contacto o bien a la fundación a través del correo info.fundacioninvdup15q@gmail.com o a la persona de contacto del INGEMM en el correo elena.mansilla@salud.madrid.org nos pondremos en contacto en un breve periodo de tiempo para tramitar y agilizar el estudio

-si la petición es por medio del médico responsable del paciente deberá enviar los siguientes documentos (colgados en la página web de la fundación (www.fundacioninvdup15q.es/) y muestras a la dirección especificada más adelante. La falta de alguna muestra o documento implicará que la muestra **no será admitida a estudio y no será analizada.**

1. Muestra del paciente índice y ambos progenitores:

- a. muestra de sangre en EDTA (si es posible dos tubos de 5ml) o en su defecto ADN genómico previamente extraído, preferiblemente de

linfocitos de sangre, con una cantidad mínima de 10µg, concentración mínima de 50ng/µl ratio 260/280 cercano a 2.

b. muestra de sangre en Heparina (1 tubo), que debe llegar un LUNES o MARTES, para su correcto procesamiento.

Las muestras deben llegar al INGEMM en máximo 24-48 horas desde su extracción con lo que preste atención a los posibles documentos de aduana requeridos a fin de no retrasar el envío.

2. Cuestionario HPO de datos clínicos del paciente, acompañándolo de una copia de un informe clínico actualizado, y del diagnóstico genético si es posible.

3. Consentimiento Informado.

CÓMO SOLICITAR EL TEST GENÉTICO

Documentos: los documentos de Cuestionario HPO de datos clínicos del paciente y el Consentimiento informado (dos documentos) así como cualquier duda sobre el proceso deben ser dirigidos a elena.mansilla@salud.madrid.org

Muestras: la muestra del paciente índice y ambos progenitores deben ser enviadas a la siguiente dirección postal:

Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)
Edificio Quirúrgico
Hospital Universitario La Paz
Paseo de La Castellana, 261
28046 MADRID
ESPAÑA

IMPORTANTE: no aceptaremos ninguna muestra que nos requiera abonar los gastos de envío.