

Síndrome de Holt - Oram (sho)

El Síndrome de Holt - Oram se caracteriza por malformaciones de miembros superiores y defecto cardiovascular.

Estos defectos son sumamente variables en presentación y severidad, por lo que dos personas con el mismo síndrome pueden tener cuadros aparentemente distintos.

En el Síndrome de Holt - Oram la inteligencia no está afectada, y la supervivencia y calidad de vida dependen de las malformaciones presentes.

Genética

El SHO es causado por la mutación del gen TBX5, situado en el cromosoma 12. La mutación es un cambio en la secuencia química del gen, y no es visible al microscopio. Por eso, las personas con SHO tienen cromosomas normales.

El SHO se transmite en forma dominante. Esto significa que basta que una de las dos copias del gen TBX5 presente la mutación para que se produzca el SHO, aunque la expresividad es muy variable. Toda persona con SHO tiene un 50% de probabilidad de transmitir el gen mutante a cada uno de sus hijos, y la severidad del defecto que ellos pudieran tener es impredecible. En algunos casos, la persona afectada por el SHO representa una nueva mutación; es decir, los padres no la han transmitido.

Recomendaciones.

- 1) En cada caso debe tratarse las malformaciones presentes con el especialista correspondiente.
- 2) Por razones de consejo genético conviene que los padres de un niño nacido con SHO sean examinados cuidadosamente para detectar rasgos mínimos.
- 3) La persona con SHO y su familia deben recibir asesoría genética.
- 4) Cuando hay defectos visibles o causantes de limitación conviene considerar asesoría psicológica profesional para el niño afectado y su familia.

GENETICA PERÚ

Teléfonos: 446-0034 - 446-9321 Fax: 446-9321 mail: consultas@geneticaperu.com

Todos los derechos Reservados © 2004