

¿Cómo se diagnostican las CNV en 17q12?

POR: MOLLY GOLDMAN & DANIEL MORENO DE LUCA

Ahora que sabemos más sobre las CNVs en 17q12, ¿cómo obtienen el diagnóstico las personas?

Las familias llegan al diagnóstico a través de una de muchas maneras: pueden ir a ver a sus médicos debido a problemas del desarrollo o psiquiátricos, o por problemas con sus riñones o niveles anormales de azúcar en la sangre. Luego, los médicos pueden realizar varias pruebas, incluidas las pruebas genéticas, donde se revelan las CNV en 17q12.

La principal prueba genética ordenada por los médicos en este contexto es el microarray cromosómico. Esta es una técnica que busca pequeñas deleciones y duplicaciones de todo el genoma y puede detectar CNVs. En algunos lugares, como el 17q12, estas CNVs pueden ser recurrentes, lo que significa que involucran el mismo segmento único de ADN en personas no relacionadas. La región genética involucrada en las CNV 17q12 tiene un tamaño de aproximadamente 1.4 Mb e incluye 15 genes, entre ellos *LHX1* y *HNF1B*. *LHX1* se expresa temprano en el desarrollo fetal del cerebro y *HNF1B* es importante para el desarrollo de riñón, hígado y páncreas. Los niños y adultos con las CNV en 17q12 pueden compartir algunas características comunes, mientras que algunas de las otras características pueden ser específicas para las personas con la deleción o aquellas con la duplicación. Estas características no siempre afectan a todas las personas con las CNV en 17q12 de la misma manera y en cualquier persona, pueden ser más, o menos obvias. Aún queda mucho por descubrir.

En algunos casos, las personas con las CNV en 17q12 son las primeras en sus familias en tener este cambio genético. Cuando estas CNV no se han heredado de ninguno



de los padres biológicos, se etiquetan como *de novo*, lo que significa que sucedieron espontáneamente. Con menos frecuencia, las CNV en 17q12 se heredan de alguno de los padres. Cuando esto sucede, los padres parecen verse afectados la mayor parte del tiempo cuando tienen la deleción y a veces, cuando tienen la duplicación, aunque el grado puede ser muy variable; en algunos casos, estos padres solo están levemente afectados y no se diagnostican hasta que se los analizan para realizar un seguimiento de los hallazgos genéticos en sus hijos.

Ya sea que la deleción sea heredada o *de novo*, como padres no hay nada que hayan hecho para causarla y nada que pudieran haber hecho hubiera evitado que ocurriera en su hijo(a). No se conocen factores ambientales, dietéticos, laborales o de estilo de vida que causan estos cambios en el 17q12.