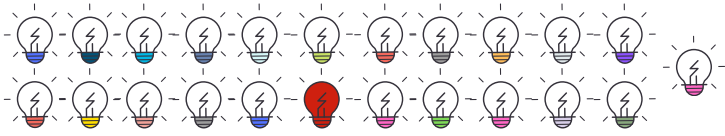



¿Qué son las CNVs en 17q12?

La Fundación 17q12 representa dos síndromes separados:

Síndrome de delección 17q12



Es causada por una pieza faltante del cromosoma 17 (delección) que sucede desde el momento en que se concibe al niño(a)

 **en 14500 personas**

de la población general tiene este síndrome de delección. Es más común en poblaciones con problemas del desarrollo (retraso del desarrollo, autismo, discapacidad intelectual) y esquizofrenia



La delección suele ser un evento nuevo (de novo) esporádico en la persona diagnosticada



de las veces, una persona con la delección la habrá heredada(o) de los padres

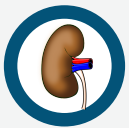


de posibilidad de que cada uno de los hijos de ese padre o madre también tenga la delección



de posibilidades que un hermano(a) la tenga si fue de novo (el resultado de los padres fue negativo)

Un síndrome se define como un grupo reconocible de signos y síntomas que ocurren de manera consistente.



Anomalías renales y del tracto urinario



Macrocefalia (cabeza grande)



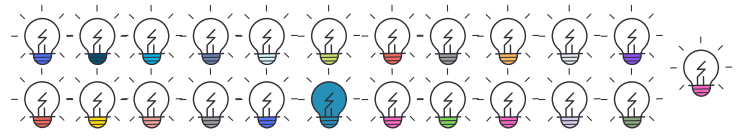
Maturity onset diabetes of the young type 5 (MODY-5)



Desarrollo neurológico / psiquiátrico: retraso en el desarrollo, autismo, discapacidad de aprendizaje, discapacidad intelectual, ansiedad, trastorno bipolar, esquizofrenia

Es importante recordar que no hay dos personas con la delección que tengan la misma combinación y / o gravedad de los síntomas, incluso personas dentro de la misma familia

Síndrome de duplicación 17q12



Es causada por una pieza extra del cromosoma 17 (microduplicación) que sucede desde el momento en que se concibe al niño(a)

 **en 2500 individuos**

en la población general tiene este síndrome de duplicación. Es más común en poblaciones con trastornos del desarrollo (retraso del desarrollo, autismo, discapacidad intelectual) y esquizofrenia



La duplicación generalmente se hereda de uno de los padres. A menudo, la duplicación en los padres solo se identifica después del diagnóstico del niño(a) y puede tener características similares, más leves o ninguna



de posibilidades que cada uno de los hijos de un padre o madre con una duplicación también la tengan



de las personas con la duplicación tendrán una duplicación nueva (de novo) que no se heredó de ninguno de los padres



de posibilidades que un hermano(a) la tenga si la duplicación fue de novo

Las características más comunes de la duplicación están relacionadas con el desarrollo neurológico



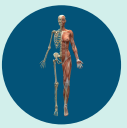
Diferencias esqueléticas



Microcefalia (cabeza pequeña)



Convulsiones en hasta el 75% de las personas



Hipotonía (tono muscular bajo)



Desarrollo neurológico / psiquiátrico: capacidades intelectuales que van desde una discapacidad típica hasta una grave, retraso del habla, retraso motor, problemas de comportamiento (agresión, trastornos compulsivos), trastorno del espectro autista

Es importante recordar que no hay dos personas con la delección que tengan la misma combinación y / o gravedad de los síntomas, incluso personas dentro de la misma familia