

## Genética del síndrome de Barth

Gen responsable del síndrome de Barth	<i>Tafazzina</i> ( <i>TAZ</i> o <i>G4.5</i> )
Modo de herencia:	Recesiva, ligada al cromosoma X
Estudios de diagnóstico?	Existen varios

### Dentro de las células

Cada célula del cuerpo tiene 46 cromosomas, y cada uno de éstos contiene cientos o miles de genes. Los cromosomas están organizados en 23 pares y un cromosoma de cada par viene de cada uno de los padres. En los pares 1 a 22, los dos miembros de cada par tienen el mismo tamaño y tienen el mismo número de genes, tanto en varones como en mujeres; pero en el par número 23, los "cromosomas del sexo", son diferentes. Para este par, las mujeres tienen dos cromosomas "X" iguales, mientras que los varones tienen un cromosoma "X" y un cromosoma "Y" mucho más pequeño; éste sólo contiene unos pocos genes que también se encuentran en el X y unos pocos genes que sólo se encuentran en el Y y que determinan el sexo masculino. El gene de síndrome de Barth está en la región Xq28 del brazo largo del cromosoma X y no tiene pareja en el cromosoma Y. El gen se llama "*Tafazzin*" ("*TAZ*" o "*G4.5*") y contiene el código para hacer la proteína *tafazzin*. Mutaciones en el gen *TAZ* alteran la estructura y función de la proteína *tafazzin* o alteran la cantidad de proteína producida. Aunque no conocemos todas las funciones de la proteína *tafazzin*, es bien claro que mutaciones que alteran esta proteína pueden causar síndrome de Barth.

### Herencia

Síndrome de Barth (BTHS) se hereda en forma "recesiva ligada al X" (también llamada "ligada al sexo"); de esta manera las mujeres pueden ser portadoras sanas de una mutación en *TAZ* porque el gen *TAZ* normal en el otro cromosoma tiene suficiente función protectora de modo que la mujer no tendrá síntomas de BTHS.

Ya que las mujeres tienen 2 copias del cromosoma X, también tienen 2 copias de todos los genes en el cromosoma X. Debido a que mutaciones en *TAZ* son muy raras en la población, una mujer que hereda un cromosoma con una mutación en *TAZ* de uno de sus padres, heredará casi siempre un cromosoma X normal del otro padre.

A diferencia de las mujeres que llevan dos copias de *TAZ* en su par de cromosomas X, los varones tienen sólo una copia de *TAZ* porque sólo tienen un cromosoma X. Un varón que hereda de su madre un cromosoma X con una copia de *TAZ* también hereda de su padre el corto cromosoma Y sin copia de *TAZ*. Todo varón que tiene una mutación en *TAZ* mostrará señales clínicas de síndrome de Barth ya que no tiene una segunda copia de *TAZ* en el cromosoma Y para compensar la mutación de *TAZ* en el X heredado de la madre.

Una mujer portadora de una mutación recesiva en *TAZ* en uno de sus dos cromosomas X puede pasar el gen *TAZ* anormal a sus hijos. En cada embarazo, esta mujer tendrá un 50% de probabilidad de pasar el X con mutación a su niño/a. Una mujercita que hereda la mutación de *TAZ* también será portadora como su madre y también podrá pasar la mutación a sus propios hijos. Igual que su madre, ella tampoco mostrará síntomas de BTHS. Un varoncito tiene un 50% de probabilidad de heredar la mutación en *TAZ* y de tener BTHS; alternativamente, tiene un 50% de probabilidad de heredar el cromosoma X con la copia normal de *TAZ* y de no tener BTHS. Todas las hijas de un varón que tiene la mutación de *TAZ* y tiene BTHS serán portadoras, pero ninguno de sus hijos varones tendrá BTHS. Esto es porque los cromosomas X e Y determinan el

### Genética del síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation [www.barthysyndrome.org](http://www.barthysyndrome.org)

13 December, 2014

Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children

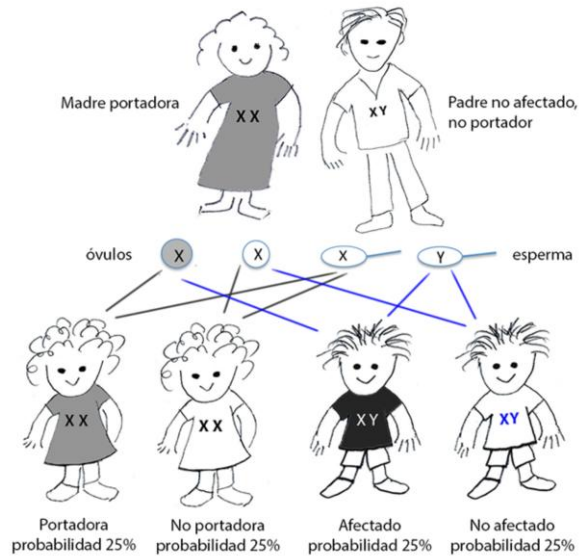
**DISCLAIMER:** This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.

sexo, y todos los niños que heredan el Y (sin gen *TAZ*) serán varones, mientras que los que heredan el X del padre serán mujeres. Diagrama de Figura 1. Un consejero/a genético/a podrá ayudarle a las familias a comprender los posibles resultados.

**Posible resultado de embarazo:**

**Una nueva mutación**

Cuando la mutación de *TAZ* de un niño no se encuentra en sus padres, es considerada como una "nueva mutación". Mutaciones nuevas pueden ser esporádicas o pueden ser el resultado de "mosaicismo gonadal". Mosaicismo gonadal es el raro caso cuando existe una mutación genética en parte de los óvulos o espermas de una persona; éste es resultado de una mutación fortuita que ocurrió durante el desarrollo de óvulos o espermas durante la vida fetal de la persona. Si uno de estos óvulos o espermas es usado para concebir a un niño, este niño tendrá la mutación en todas sus células.



**Figura 1**

**Definiciones:**

**Célula** – La unidad más pequeña de un organismo que forma todos los tejidos. Todas las células contienen copias completas de los 46 cromosomas, con la excepción de glóbulos rojos maduros. Las células son muy variables y se especializan para formar muchos tipos diferentes de tejidos; sin embargo, todas las células tienen que usar las instrucciones contenidas en los genes para hacer proteínas esenciales.

**Cromosoma** – La estructura celular que contiene el ADN (DNA). Cada cromosoma consiste de un solo hilo de DNA que codifica cientos o miles de genes individuales. Los 23 pares de cromosomas residen en el núcleo de la célula.

**Gen** – La unidad física y funcional de herencia que se encuentra en una posición específica en un cromosoma particular. La mayoría de los genes humanos reciben un nombre con letras, por ejemplo "*TAZ*", y la convención es de usar itálicas.

**Consejero genético** – Una persona que juntará información genética y médica acerca de una familia usando un diagrama de linaje; esta persona le ayudará a la familia a descubrir el riesgo que otros miembros tendrán de recibir el gen de BTHS. Un/a consejero/a genético/a le puede ayudar a la familia a comprender y cómo tratar con los problemas psicosociales que rodean a un diagnóstico genético en una familia.

**Genetista** – Un médico con entrenamiento para reconocer y diagnosticar condiciones genéticas. Un genetista obtendrá una historia médica completa, hará un examen físico cuidadoso, y recomendará los estudios necesarios para identificar o confirmar un diagnóstico genético. Un genetista ayudará a identificar a otros miembros de la familia que tienen riesgo de ser portadores o afectados por BTHS. Esta información se puede usar para que un "obstetra de alto riesgo" provea monitoreo apropiado y programe el parto de un niño afectado en un centro neonatal de alto riesgo.

**Genética del síndrome de Barth**

The Barth Syndrome Foundation [www.barthsyndrome.org](http://www.barthsyndrome.org)

13 December, 2014

Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children

*DISCLAIMER: This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.*

**Mutación** – Un cambio heredable en la estructura de un gen.

**Linaje (inglés: pedigree)** – Un registro de las líneas ancestrales. Un linaje médico incluye historial médico e información acerca de la herencia de una condición genética. El diagrama de la Figura 2 es un ejemplo de linaje para una condición recesiva ligada al X, como el síndrome de Barth, indicando varias portadoras e individuos afectados.

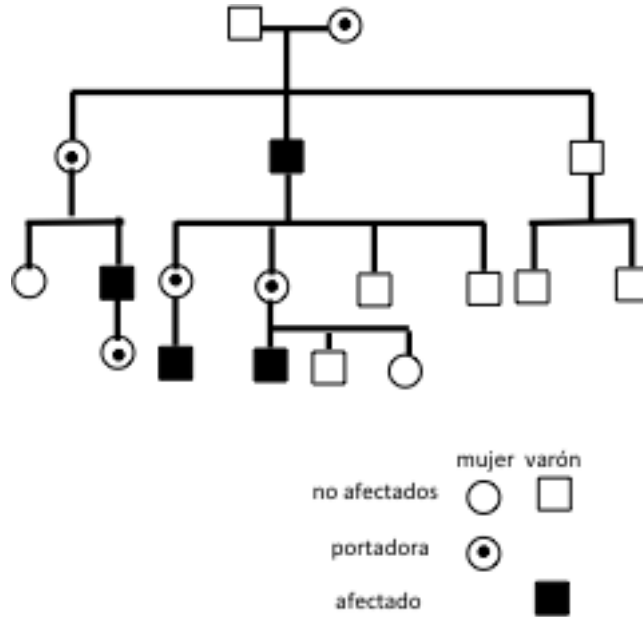


Figura 2

#### Genética del síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation [www.barthsyndrome.org](http://www.barthsyndrome.org)

13 December, 2014

Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children

*DISCLAIMER: This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.*