

¿Cuándo sospechar 16p11.2?

- 👉 Solicitar microarrays genéticos en casos de TEA, retraso del desarrollo u obesidad precoz sin causa aparente, especialmente si coexisten otros síntomas como los descritos en este díptico.
- 🚩 Hasta un 80% de los pacientes con 16p11.2 presentan manifestaciones neurológicas, conductuales o metabólicas.
- 👉 Detectarlo a tiempo mejora la atención médica y educativa, y conecta a las familias con redes de apoyo y acompañamiento emocional.

Úmate a SINCRONIZADOS16P

- **Familias:** si tienes un familiar con 16p11.2, no camines solo. Úmate a SINCRONIZADOS16P.
- **Profesionales:** si eres médico, terapeuta o educador, contáctanos o síguenos en redes para colaborar y aprender más sobre estos síndromes.

Contacto: info@16p11punto2.org | Tel. 616 31 08 86

Web: www.16p11punto2.org · www.16p11punto2.com

Síguenos en redes sociales:

- Facebook: Sincronizados16p
- Instagram: sincronizados16p
- X (Twitter): @16p11punto2
- LinkedIn: sincronizados16p

💡 Juntos somos más fuertes.
💡 Juntos somos familia.



SINCRONIZADOS16P
ASOCIACIÓN DE SÍNDROMES
CROMOSÓMICOS 16p11.2

¿Quiénes somos?

La Asociación de Síndromes Cromosómicos **16p11.2 (SINCRONIZADOS16P)** surge como un **espacio de encuentro y apoyo** para familias y personas afectadas por **deleciones o duplicaciones** en la región 11.2 del brazo corto del cromosoma 16. También acogemos a pacientes con otras alteraciones genéticas en esta región (por ejemplo, mutaciones en genes específicos). Fundada en **octubre de 2024**, está inscrita en el **Registro Nacional de Asociaciones** con número 630066.

Nuestra misión

En SINCRONIZADOS16P trabajamos para crear una red de apoyo mutuo entre familias que conviven con los síndromes cromosómicos 16p11.2, acompañándolas en cada etapa del proceso.

Nos centramos en impulsar la investigación; en sensibilizar y divulgar para favorecer la inclusión educativa, laboral y social; y en promover acciones solidarias como becas y ayudas para tratamientos y terapias.

Síndromes 16p11.2

¿Qué son? Son alteraciones que ocurren cuando se **gana o se pierde un trozo de ADN** en el brazo corto del cromosoma 16 (región 11.2).

- Si **falta** un trocito, hablamos de **deleciones**.
- Si hay un trozo **repetido**, hablamos de **duplicaciones** (o, incluso, triplicaciones).

Según su localización, se clasifican como **proximales o distales**.

Para un desarrollo correcto se necesita la **cantidad adecuada de material genético** (ni demasiado ni muy poco). Por eso, estas alteraciones ocasionan síntomas a nivel de todo el organismo (neurológico, físico y conductual).

¿Cómo se detectan?

Mediante un **estudio genético**, habitualmente con **microarrays**. **La hibridación genómica en microarray** es la **prueba de primera elección** en niños con trastorno del espectro autista o retraso del desarrollo sin causa conocida; permite detectar microdeleciones y microduplicaciones que no se ven con otras pruebas.

¿Qué síntomas tienen?

Tanto las deleciones como las duplicaciones en 16p11.2 pueden compartir síntomas, aunque con distinta intensidad en cada persona:

- Alteraciones del neurodesarrollo: **TEA, TDAH, problemas de lenguaje, dificultades motoras y de aprendizaje**, otros trastornos psiquiátricos.
 - Cociente intelectual (CI) variable: desde normalidad hasta discapacidad intelectual leve o moderada.
 - **Epilepsia**, en distintos tipos y grados de severidad.
 - Hiperfagia y obesidad grave de inicio precoz (deleciones).
 - Bajo peso persistente en la infancia, adolescencia y edad adulta (duplicaciones).
 - Selectividad o restricción alimentaria, con impacto en nutrición y conducta.
 - Movimientos paroxísticos: discinesias o episodios motores repentinos.
 - Afectaciones orgánicas: cardíacas, renales, visuales, malformación de Chiari I, anomalías vertebrales...
 - Problemas digestivos (estreñimiento o reflujo gastroesofágico), alteraciones inmunológicas (infecciones recurrentes) y alteraciones endocrinas.
- 👉 La expresión clínica es muy variable: algunas personas presentan síntomas leves, mientras que otras necesitan apoyos intensivos.

¿Qué frecuencia tienen?

Las variantes en la región 16p11.2 se consideran enfermedades raras. Estudios genéticos recientes* estiman que las deleciones proximales (BP4-BP5) afectarían a entre 1 de cada 2.000 y 3.600 personas, y las duplicaciones proximales entre 1 de cada 2.500 y 2.900. Las variantes distales (BP2-BP3), aún no contarían con datos poblacionales claros (según Orphanet).

* Fuentes: estudios de población general (UK Biobank) y el artículo "Evaluation of 100 Dutch cases with 16p11.2 deletion and duplication syndromes: from clinical manifestations towards personalized treatment options", publicado en European Journal of Human Genetics (2024).

