

**PROFESIONALES
MÉDICOS E
INVESTIGADORES**

**Genetista Clínica
Dra. Vanesa López González
Em@il: vanesa.lopez2@carm.es**

**Investigadora
Dra. Susana de la Luna Gargantilla
Em@il: susana.luna@crg.eu**

**Investigadora
Dra. Mariona Arbonés
Em@il: marbmc@ibmb.csic.es**

INFORMACIÓN Y CONTACTO

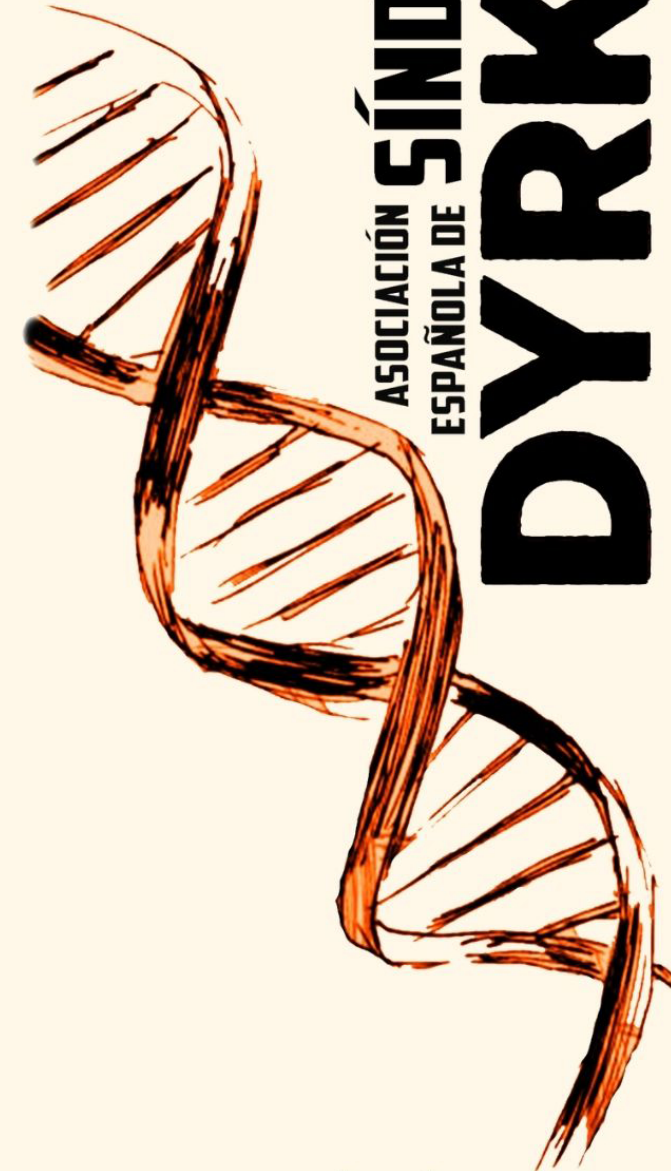
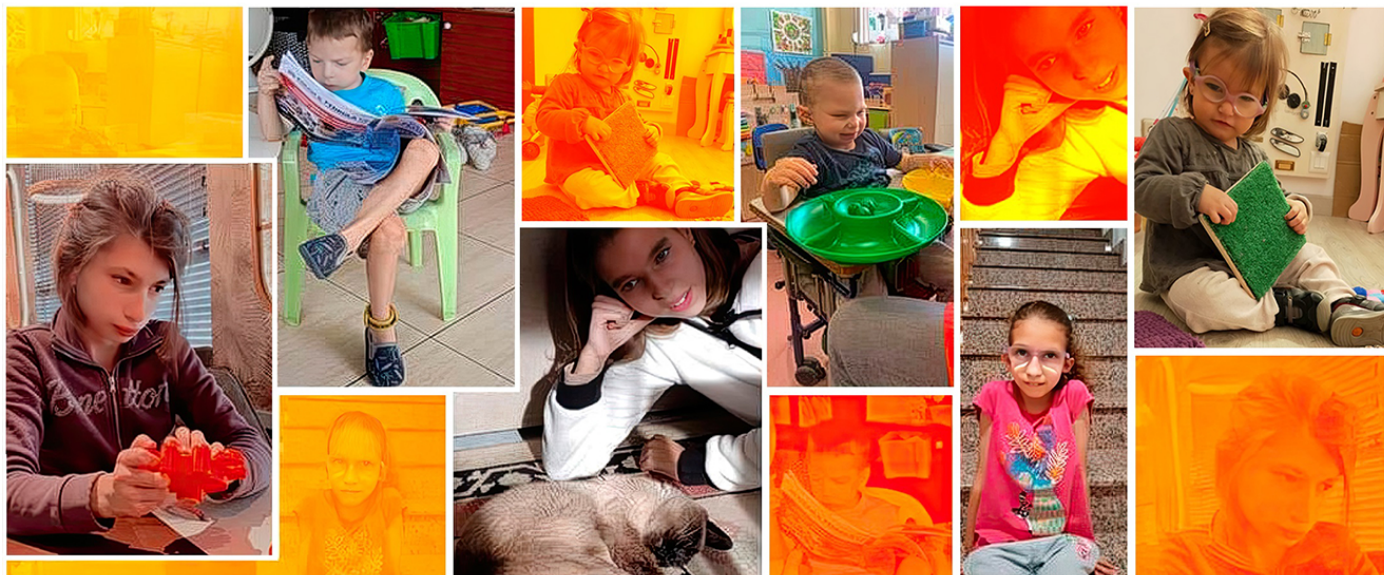
www.aesdyrk1a.org

info@aesdyrk1a.org

ESCANEA PARA SABER MÁS



Búscanos en redes sociales



www.aesdyrk1a.org

SINDROME DYRK1A

- El Síndrome de haploinsuficiencia de DYRK1A es una enfermedad de novo de baja prevalencia y se produce por déficit de DYRK1A. Es un gen que se encuentra en el cromosoma 21 del síndrome de Down, en su región crítica, siendo uno de los genes más importantes encargados del desarrollo cerebral. Este síndrome se caracteriza por una afectación multisistémica que incluye:
- Microcefalia común en todos los casos y algunos de macrocefalia
- Discapacidad intelectual de rango moderado a grave, con algún caso leve.
- Bajo peso al nacer/alteraciones alimentarias.
- Un trastorno del espectro autista con conducta ansiosa y estereotipias.
- Rasgos faciales característicos y retraso psicomotor
- Convulsiones febriles o epilepsia: con ataques atónicos, convulsiones mioclónicas generalizadas.
- Alteraciones del lenguaje y la comunicación: con un retraso o falta total del habla.
- Alrededor de la mitad de los afectados tiene escoliosis, cifosis, hipertonia, pectus excavatum, marcha inestable.
- Trastorno del sueño, problemas dentales.
- En menor número alteraciones oftalmológicas, cardíacas, endocrinos.

21 DE AGOSTO DÍA INTERNACIONAL DYRK1A

Asesoramiento genético

DYRK1A se trata de una enfermedad con patrón de herencia autosómico dominante, con casos mayoritariamente de novo, esporádicos en las familias. Por tanto, el riesgo de recurrencia de la enfermedad en sucesivos embarazos de una pareja sana con un hijo/a afecto se estima en un máximo de 1% al no poder descartar mosaïcismo germinal, pudiendo plantear el diagnóstico genético prenatal invasivo.

Diagnóstico

Es fundamental la valoración por un genetista clínico y la solicitud de estudios moleculares.

- Con la secuenciación directa de DYRK1A en caso de sospecha diagnóstica clínica.
- con panel NGS, incluyendo múltiples genes responsables de discapacidad intelectual sindrómica.
- Mediante secuenciación del exoma clínico.

Tratamiento de manifestaciones

- Atención médica por pediatra o médico de atención primaria.
- Programas educativos: Se recomienda terapia de habla para la mejora de la comunicación, ayudas de comunicación aumentativas, pictogramas, tableros de comunicación...tan pronto como sea posible.
- Manejo terapéutico de las alteraciones de sueño.
- Terapia ocupacional para problemas de alimentación.
- Tratamiento de la epilepsia bajo cuidado de un neurólogo.
- Intervención temprana con fisioterapia.
- Tratamientos ortopédicos, endocrinos, dentales, oftalmológicos, cardíacos y otros problemas médicos.