

Preguntas frecuentes (FAQ) respecto al síndrome de Barth

- **Qué es el síndrome de Barth (BTSH)**
 - El síndrome de Barth es una enfermedad genética del metabolismo de lípidos ligada al cromosoma X. Es poco común y primariamente afecta a varones en todas partes del mundo.
- **Cuáles son los indicios y síntomas del síndrome de Barth?**
 - Las principales características de esta condición multi-sistémica incluyen lo siguiente, con severidades diversas
 - **Miocardopatía** (dilatada o hipertrófica) - Músculo cardíaco débil y generalmente asociado con agrandamiento del corazón
 - **Neutropenia** (crónica, cíclica, o intermitente) - Una reducción de los neutrófilos, un tipo de glóbulos blancos muy importantes para combatir infecciones bacterianas.
 - **Musculatura hipoplástica y debilidad/intolerancia al ejercicio** - Todos los músculos, incluyendo al corazón, tienen una deficiencia celular que limita su producción de energía. Debilidad muscular y un aumento de fatiga debida al esfuerzo son presentaciones características de BTSH.
 - **Crecimiento retrasado** (erróneamente confundido con fallo de medro) - La mayoría de los individuos afectados están bajo el promedio en cuanto a altura y peso durante la niñez temprana.
 - **Aciduria 3 metilglutacónica** - Un aumento en un ácido orgánico que se puede medir en la orina; ésto es debido a la función anormal de los mitocondrios (los principales productores de energía celular).
 - **Deficiencia de cardiopina** - Producción inadecuada de cardiopina tetralinoleica, un lípido (similar a grasas) esencial para la estructura normal de los mitocondrios y para su habilidad de producir energía.
- **Cuál es el gen afectado?**
 - El síndrome de Barth es causado por mutaciones en el gen *tafazzin* (*TAZ*, también llamado *G4.5*) que reside en el cromosoma X. Ya que varones tienen sólo un cromosoma X, tendrán síntomas de BTSH si su único cromosoma X lleva una mutación en el gen *tafazzin*.
- **Quiénes son afectados por el síndrome de Barth?**
 - El síndrome de Barth afecta primariamente a varones.
- **Pueden las mujeres ser afectadas por el síndrome de Barth?**
 - Las mujeres son primariamente portadoras de mutación en el gen *tafazzin*. Éstas no serán afectadas porque tienen un segundo cromosoma X con una copia normal de *tafazzin* que actúa en forma dominante sobre el gene con mutación recesiva. Aunque es teóricamente posible que una mujer portadora muestre señales clínicas de esta condición, no se ha encontrado mujer con kariotipo normal de 46,XX que sea afectada.
- **Cómo le da síndrome de Barth a una persona?**
 - El síndrome de Barth (BTSH) es una condición genética ligada al cromosoma X, generalmente transmitida de madre a hijo. Una madre portadora de una mutación en el gen de Barth (el gen *tafazzin*, también llamado *TAZ* o *G4.5*) no tiene síntomas. Un hijo varón de una mujer portadora tiene un 50% de probabilidad de tener síndrome de Barth y 50% de probabilidad de ser sano; en cambio, una hija de mujer portadora tiene un 50% de ser también portadora y 50% de no llevar el gen afectado. Todas las hijas de un varón afectado con síndrome de Barth serán portadoras, pero ninguno de sus hijos tendrá el síndrome. Hay varias madres que no son portadoras, por lo cual recomendamos hacerles el estudio genético.

Preguntas frecuentes (FAQ) respecto al síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation www.barthsyndrome.org

12 December, 2014

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.

- **Cómo se diagnostica el síndrome de Barth?** El diagnóstico de BTHS debería considerarse para todo niño o adulto que tenga cualquiera de las cuatro características principales; las otras señales deberían evaluarse por medio de los siguientes estudios:
 - Análisis cuantitativo de los ácidos orgánicos en la orina, incluyendo medición de del ácido 3-metilglutacónico
 - Análisis de cardiolipina en plaquetas, músculo, o células cultivadas
 - Recuento completo de sangre con diferencial
 - Ecocardiograma
 - Estudio de la secuencia del gen *tafazzin* (estudio genético) también llamado TAZ o G4.5 que reside en el extremo del cromosoma X, en Xq28.
 - Vea la página web acerca de "[Diagnosis of Barth syndrome](#)" ("Diagnóstico de síndrome de Barth", en inglés) por el Dr. Richard Kelley, MD, PhD
 - Para más detalles acerca de estos estudios y una lista de laboratorios aprobados, vea <http://www.genetests.org/>
- **Por qué es crítico obtener diagnóstico temprano?**
 - El diagnóstico temprano es muy importante para la supervivencia de los individuos afectados. En el pasado, los niños morían por falla cardíaca antes de los 3 años, pero hoy, con los mejores diagnósticos, tratamientos y manejo apropiados, la supervivencia de estos niños es mucho mayor.
- **Cuáles son los mayores problemas clínicos?**
 - Falla cardíaca congestiva
 - Riesgo de arritmias serias, incluyendo muerte súbita
 - Infecciones bacterianas serias
 - Desarrollo motriz retrasado, tanto fino como mayor
 - Crecimiento retrasado
 - Intolerancia al ejercicio, falta de resistencia física
- **Hay otros posibles problemas clínicos?**
 - Diarrea frecuente
 - Repetidas úlceras bucales
 - Hipoglicemia, incluyendo hipoglicemia de ayuno en el período neonatal
 - Osteoporosis
 - Dolores de cabeza y corporales crónicos, especialmente durante la pubertad
 - Cansancio extremado
 - Problemas con alimentación
 - Leves discapacidades en aprendizaje
- **Incidencia y prevalencia**
 - Hasta ahora no existen buenos estudios relacionados con frecuencia en la población o frecuencia de nacimientos con síndrome de Barth; sin embargo, es probable que nacen menos de 10 bebés con síndrome de Barth al año en los Estados Unidos, lo cual sugiere una incidencia de sólo 1 entre cada 300 mil a 400 mil nacimientos. Actualmente, nuestro registro tiene menos de 500 individuos de alrededor del mundo.
- **Incidencia étnica**
 - El síndrome de Barth aparece en muchos grupos étnicos diferentes y no parece ser más común o haber originado en alguno.
- **Cuándo se describió el síndrome de Barth por primera vez?**
 - El Dr. Peter Barth de Holanda publicó la primera descripción detallada del síndrome en 1981 y más adelante en 1983.
 - El Dr. Richard Kelley del Instituto Kennedy Krieger de la universidad Johns Hopkins publicó un estudio adicional en 1991.
- **Cuándo se identificó el gen responsable por el síndrome de Barth?**
 - La ubicación genética exacta en el cromosoma X fué identificada en 1996 (Bione et al., 1996)

Preguntas frecuentes (FAQ) respecto al síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation www.barthsyndrome.org

12 December, 2014

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.

- **Existe una cura para el síndrome de Barth?**
 - A estas alturas no existe una cura específica para el síndrome de Barth, pero BSF está financiando investigación por científicos y médicos interesados con la esperanza de comprender las anomalías metabólicas y bioquímicas que ocurren con esta enfermedad.
- **Cómo se trata el síndrome de Barth ?**
 - No hay tratamientos específicos para el síndrome de Barth. No todos los pacientes muestran los síntomas todo el tiempo, por lo cual los síntomas cardíacos, las infecciones, los problemas nutricionales se tratan a medida que aparecen. Se aconseja vigilar cuidadosamente y monitorear síntomas.

Preguntas frecuentes (FAQ) respecto al síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation www.barthsyndrome.org

12 December, 2014

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.