

Comprendiendo su informe: Cromosomas 4 y 10

Usted tiene 23 pares de cromosomas (46 en total); 23 de su mamá y otros 23 de su papá



- La región de FSHD está en el cromosoma **4**.
- Esta región se denomina D4Z4 y codifica el gen patogénico DUX4.
- Hay una región similar en el cromosoma 10, que no es patogénica.
- Usted solo necesita que uno de sus 2 cromosomas 4s esté acortado para presentar FSHD.
- La primera parte de su informe analiza la genética de ambos cromosomas 4s y ambos 10s.

La pregunta crítica que se responde en este análisis inicial:

¿Tiene usted un cromosoma 4 permisivo para FSHD?

Hay dos tipos de cromosomas 4s permisivos para FSHD: 4A y 4AL

El cromosoma 4B no permite FSHD

Debido a que los cromosomas 4 y 10 son muy similares, debemos analizar los 4 cromosomas (ambos 4s y ambos 10s) para poder resolver esta pregunta. La parte importante para FSHD es el análisis del cromosoma 4.

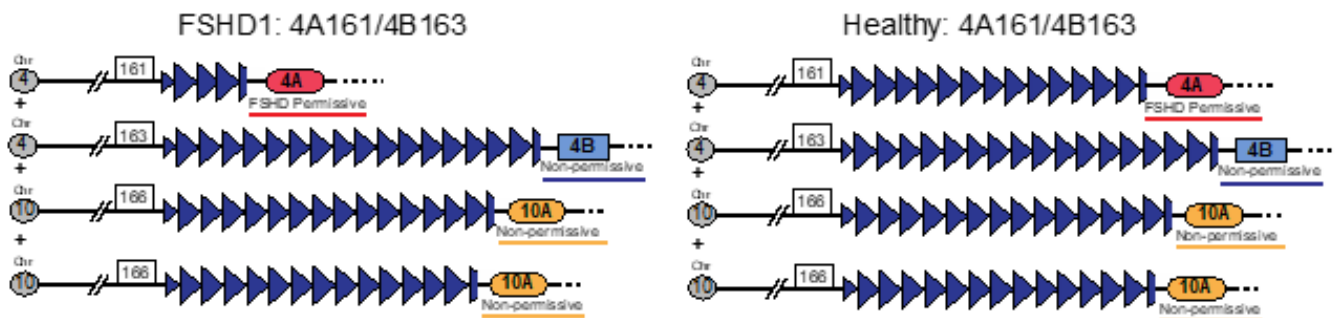
Hay 3 posibilidades para sus 2 cromosomas 4s:

- Permisivo/Permisivo: 4A/4A o 4A/4AL o 4AL/4AL
- Permisivo/No permisivo: 4A/4B o 4AL/4B
- No permisivo/No permisivo: 4B/4B (en esta combinación usted no puede tener FSHD)

4A166 es un caso especial de un cromosoma permisivo para FSHD que no está asociado a manifestación de FSHD.

El número asociado a su cromosoma 4 y 10 (por ejemplo 161, 163, 166) se refiere a una secuencia que nos ayuda a informar si un cromosoma está siendo permisivo o no permisivo (por ejemplo 4A161 es permisivo)

Abajo hay dos ejemplos de sujetos que son 4A161/4B163, 10A166/10A166. Esto **NO** determina si usted tiene FSHD o no, únicamente le indica si su cromosoma permite la manifestación de FSHD. El hecho de que usted sea permisivo para FSHD no implica que usted manifestará FSHD obligatoriamente!



▶ = Unidad de repetición (RU) D4Z4