

Genética clínica y citogenética como herramientas claves en el diagnóstico de un caso de anomalía cromosómica

Brun PL, Damia AL, Alegre M, Bugatto V, Massara LS

Introducción y Objetivos

Las anomalías cromosómicas constituyen una de las principales causas de discapacidad intelectual, anomalías congénitas y dismorfias. Desde su desarrollo, la realización del cariotipo ha sido fundamental para orientar el diagnóstico y asesoramiento genético. En la actualidad las técnicas citogenómicas como el arrayCGH complementan al cariotipo y ofrecen mayor resolución, se emplean para detectar y clarificar desbalances genómicos, reordenamientos complejos y anomalías crípticas. En nuestro país su uso es limitado por la escasa disponibilidad y alto costo.

La deleción intersticial que involucra las bandas 10q23-10q24 es un ejemplo de estas anomalías, es extremadamente rara y pocos casos fueron reportados hasta la fecha. Se caracteriza por asociar dismorfias faciales, retraso del neurodesarrollo y anomalías congénitas.

El objetivo del presente trabajo es presentar un caso clínico que ilustra la importancia y utilidad de las técnicas diagnósticas mencionadas.

Métodos

Estudio descriptivo. Presentación de una paciente con retraso del neurodesarrollo y dismorfias, y su abordaje diagnóstico. Se realizó anamnesis detallada, examen físico completo, estudios complementarios inespecíficos, estudio citogenético, array CGH y revisión bibliográfica.

Resultados

MC: retraso del neurodesarrollo y dismorfias.

Edad: 5 años

Antecedentes familiares de relevancia.

Sin eventos perinatales de importancia.

Varias interurrencias respiratorias.

FOP, sin otras malformaciones.

Primero se obtuvo el estudio citogenético.

Luego se complementó con arrayCGH.

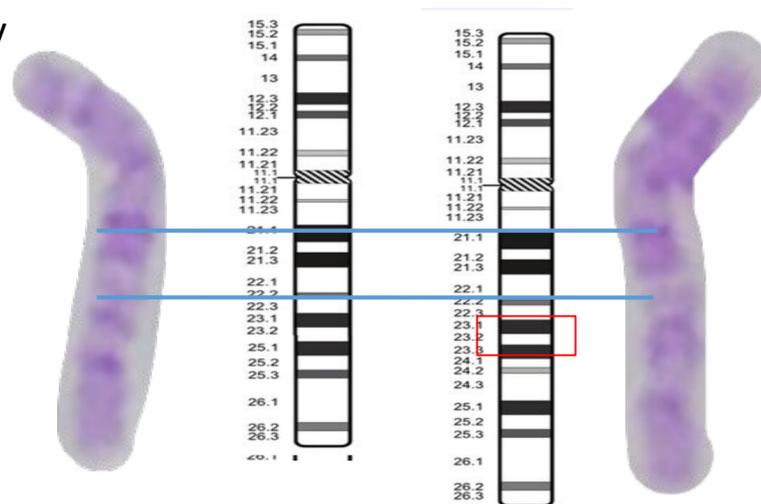


Figura 1: Imagen e ideograma del par 10

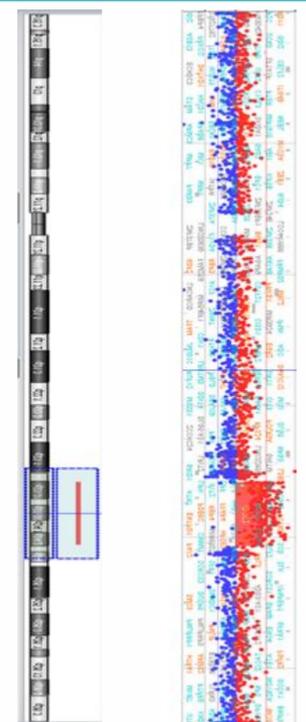


Figura 2: Array CGH

CARIOTIPO: 46,XX,del(10)(q23.2q24.3)[20]. arr[GRCh37] 10q23.31q24.2(89633988_101746598)x1

Cariotipos parentales: no evidenciaron anomalías cromosómicas numéricas ni estructurales

Conclusiones

El arrayCGH permitió determinar con exactitud los puntos de corte y genes involucrados lo cual tiene implicancias para el seguimiento de la paciente. Por otro lado, completar el estudio familiar hizo posible realizar un correcto asesoramiento. El fenotipo de la paciente es compatible con el reportado a la fecha en desbalances genómicos similares al encontrado y estos hallazgos colaboran en la caracterización del cuadro.